

ҚАЗАҚСТАН РЕСПУБЛИКАСЫ БІЛІМ ЖӘНЕ ҒЫЛЫМ МИНИСТРЛІГІ
РМҚК «Ш.ЕСЕНОВ атындағы КАСПИЙ МЕМЛЕКЕТТІК
ТЕХНОЛОГИЯЛАР және ИНЖИНИРИНГ УНИВЕРСИТЕТІ»

З.Ч. УМИРБАЕВА

ГЕНЕТИКА: ТЕОРИЯ, ПРАКТИКА

Оқу құралы

Ақтау, 2010ж.

УДК 575.083 (075.8)

ББК 28.04Я73

452 Ш. Есенов атындағы Каспий мемлекеттік технологиялар және инжиниринг университетінің ғылыми кеңесінің шешімі бойынша баспаға ұсынылды.

Пікір жазғандар:

Педагогика ғылымдарының докторы, профессор Ахметов А.Қ.
Биология ғылымдарының кандидаты, доцент Сартаев А.С.

452 **Умирбаева З.Ч.** Генетика: теория, практика: 050113-«Биология» мамандығы бойынша студенттерге арналған оқу құралы-. Ақтау: Ш. Есенов атындағы КМТЖИУ баспасы, 2010ж.-67 бет.

ISBN 978-601-226-060-1

Кітап қазіргі оқу талабына сай жалпы білім беретін мектептер мен жоғарғы оқу орындарында генетика саласы бойынша дидактикалық материалдармен қамтамасыз ету мақсатында ұсынылып отыр.

Оқу құралында генетика пәні бойынша теориялық негіздер студенттерге дәріс сабақтарында және зертханалық жұмыстарда оқылатын қажетті материалдар ретінде берілген..

Құрал биология және химия мамандықтарының студенттері, сондай-ақ, оқушылар үшін де жарамды.

УДК 575.083 (075.8)

ББК 28.04Я73

ISBN 978-601-226-060-1
атындағы Каспий

Ш. Есенов

мемлекеттік технологиялар және
инжиниринг университеті баспасы, 2010

Мазмұны

Кіріспе. Генетика ғылымының даму тарихы және зерттеу әдістері.....	5
1. Тұқымқуалаушылықтың материалдық негізі.....	9
1.1 Тұқымқуалаушылықтың цитологиялық негізі.....	14
1.2 Тұқымқуалау заңдылықтары. Г. Мендель ілімі.....	17
1.3 Аллелді емес гендердің өзара әрекеттесуі.....	22
2. Жыныс хромосомаларының жынысты анықтау механизмі.....	25
2.1 Цитоплазмалық тұқымқуалау.....	27
3. Тұқымқуалаудың молекулалық негізі.....	31
3.1 Геннің табиғаты.....	32
3.2 Геннің құрылымы.....	32
3.3 Генетикалық код.....	33
4. Өзгергіштік және оны жіктеу.....	34
4.1 Мутациялар классификациясы.....	35
4.2 Гендік мутация.....	36
4.3 Хромосомалық мутация.....	37
4.4 Геномдық мутация.....	37
4.5 Цитоплазмалық мутация.....	38
5. Адам генетикасы. Адам генетикасын зерттеу әдістері.....	40
6. Популяциялық және селекциялық генетика негіздері.....	44
6.1 Будандастыру түрлері.....	48
6.2 Сұрыптау әдістері.....	50
7. Тәжірибелік жұмыстар.....	51
8. Генетикалық терминдер сөздігі.....	57
9. Тест сұрақтары.....	64
Әдебиеттер.....	67

Кіріспе. Генетика ғылымының даму тарихы және зерттеу әдістері

Генетика–организмдердің тұқым қуалаушылық және өзгергіштік қасиеттерін зерттеген ғылым. Тұқым қуалаушылық деп организмдердің өз белгілерін немесе қасиеттерін және даму ерекшеліктерін келесі ұрпаққа беру қабілетін айтады. Өзгергіштік дегеніміз организмдердің белгілерінде немесе қасиеттерінде айырмашылықтардың пайда болуы. Осындай айырмашылықтарды белгілі бір түр ішіндегі өкілдер арасында немесе ата-аналық форма мен олардың ұрпақтары арасында байқауға болады. Тұқым қуалаушылық пен өзгергіштік организмнің қарама-қарсы қасиеттері екенін айта отырып оларды диалектикалық материализмнің даму заңын айқындайтын, бір-біріне байланысты категориялар ретінде қарау керек, өйткені органикалық дүние пайда болған жаңа өзгерістердің тұқым қуалауы арқылы дамиды. Организмнің негізгі 2 ерекшелігін тұқым қуалаушылықтың құрылымдық өлшемі – ген қамтамасыз етеді. Ал геннің материалдық негізі клетка ядросындағы хромосомаларда орналасқан ДНҚ молекуласымен анықталады. Ал оның белгілерді анықтауы және құрылысы генге яғни ДНҚ молекуласының тізбегіне байланысты.

Тұқым қуалаушылықтың материалдық негізі болып өзін-өзі өндіре алатын және бөліну процесіне жаңа клеткаларға тарала алатын қасиеттері бар клетканың барлық элементтері саналады. Осындай талаптарға жалғыз құрылым – хромосома ғана сай келеді, ол өзінің дәл көшірмесімен өндіріп клетканың бөліну процесінде заңдылықпен таралатын және өзінің гендері арқылы белгілердің дамуын анықтай алатын бірден-бір қосылыс. Сондықтан ДНҚ-сы бар клетканың кез-келген құрылымы тұқым қуалаушылық қасиетке ие бола алады. Зерттеулер ДНҚ-ның клетка ядросының хромосомасында ғана емес, сонымен бірге ол клетканың цитоплазмалық компоненттерінде де болып, бірқатар белгілердің тұқым қуалауына қатысатынын анықтады. Осыған байланысты тұқым қуалаушылық ядролық және цитоплазмалық болып екіге бөлінеді. Ген мен хромосоманың өзгеруі организмнің өзгергіштік қасиетінің материалдық негізін сипаттайды. Барлық белгілері бойынша бір-бірінен айнымайтын 2 дарақ мүмкін емес, өйткені олардың гендер құрамы ешқашан бірдей болған емес, бірдей болмайды да.

Тұқым қуалаушылық туралы алғашқы көзқарастар сол кезде басым болған идеялар мен философиялық жүйелерге тікелей байланысты болды. Грек мифологиясынан кейін ежелгі грек дәрігерлері тіршіліктің негізі, білгілердің тұқым қуалауы ұрықтың пайда болуы және ондағы әйел мен еркектің атқаратын рөлдері туралы байыппен толғады. Гиппократ былай деп айтқан болатын «Ұрықты организмнің барлық бөліктері бөліп шығарды, дұрыс ұрық дененің сау бөлігінде, бұзылған ұрық – ауру бөлігінде пайда болады. Егер

тапалдан тапал, көк көздіден көк көзді, қысық көздіден қысық көзді туса, онда ұзын бастыдан ұзын басты тууына ештеңе бөгет бола алмайды». Гиппократ теориясы бойынша тұқым қуалаушылық информацияны таситын ұрық дененің барлық бөліктерінде пайда болады. Бұл қағида кейін пангенез теориясы деп аталды. Мұның мәні ұрық организмнің барлық дене бөліктерінде пайда болады да, қан тамырлары арқылы ұрық безіне келіп түседі. Ұрпақтың ата-анасымен ұқсастығын ұрықтың дененің әр түрлі бөліктерінің де пайда болып, солардың ерекшеліктерін өздеріне сақтауымен түсіндіруге болады. Тұқым қуалаушылықтың толық қалыптасқан теориясын идеалист философ Аристотель берді. Оның пікірінше организмнің дамуы тіршілік күші – энтелехияның бақылауында болады, ол организмде өтетін барлық материалдық процестерді анықтайды. Ол еркек және ұрғашы жыныстың ұрпаққа деген әсері бірдей емес деп есептеді. Оған алғашқы қозғалысты жіберетін - еркек жыныс, ал материалды беретін – ұрғашы болып көрінді. Егер еркек бастама күштірек болса ұл әкесіне көбірек ұқсайды және керісінше. Аристотелдің пікірінен қате теориялық елеске сүйенген бақылаудың теріс ұғым беретінін көреміз. Аристотель ілімнің құндылығы ол пангенез теориясын жоққа шығарды, бұл ілім бойынша ұрпаққа дене бөліктерінің дайын үлгісі емес, эмбрионның дамуын бағыттайтын информация беріледі. Тұқым қуалаушылықтың мәні туралы Аристотель пайымдаған осындай терең ұғымға 23 ғасыр бойы мән берілмеді. Сондықтан да тұқым қуалаушылық құбылысына материалистік тұрғыдан берілген түсініктемелер және кейін пайда болған көптеген идеялар пангенез теориясын анықтады. Демокриттің пікірі бойынша адам қабілетінің басым көпшілігі табиғи информация арқылы емес негізінен жаттығулар арқылы дамиды. Демокрит бойынша еркек және ұрғашылардың ұрығында организмнің барлық органдарының материалдық бөліктері сақталды. Ол «адам бүкіл адамнан бөлінеді» деп айтқан болаты. Демокриттің тұқым қуалаушылыққа деген көзқарасында өте таңғырыттылық байқалса да, бірақ өзінің негізінде тұқым қуалаушылық құбылысын материалистік баяндауын пайымдады, еркек және ұрғашы жыныстың тұқым қуалаушылыққа қосатын үлесі тең деп саналды, өйткені олар қосылғаннан кейін жаңа ұрпақтың бастамасын беретін ұрпақ пайда болды. Платон, Аристотель және басқа да ежелгі грек философтары Демокритпен қақпайласып, тұқым қуалаушылықтың материалдық сипатын үзілді-кесілді жоққа шығарды. Платон кез-келген организмнің қасиеттері мен ерекшеліктері ол туған кезде ғана оған қандай жанның орналасуына байланысты деп санады. Ол кезде Аристотельдің беделі орасан зор болатын, сондықтан да оның ойы әр уақытта дұрыс деп саналды. Тіпті қайта өрлеу дәуірі мен орта ғасырда Аристотельдің ойы бұрынғыдан да бағалы бола түсті.

Қайта өрлеу дәуірінде тұқым қуалаушылықтың ұғымына айтарлықтай жаңадан енбеді, бұл кезде жаратылыстану ғылымдары қайтадан жаңғырып догмалық наным жоққа шығарыла бастады. 17-18 ғасырларда преформациялық

бағыт ерекше өріс алды. Оның теориялық негізі Гиппократ іліміне қарағанда әлдеқайда қарапайым болған еді, сондықтан ұзақ жылдар бойы әйгілі болып қала берді. Преформация теориясының негізін салушы Свамердам бойынша титтей ұрық – гомонуклеус дайын күйінде жыныс клеткалардың ішінде орналасады екен. Дайын ұрықтың қай клеткада орналасқаны туралы талас ұзаққа созылды. Дайын ұрық аналық жыныс клетканың ішінде болады дегенді жақтаушылардың тұжырымы бойынша сперматозоидтың әсері тек ұрықтың әрі қарай үлкейіп дамуына жағдай жасаумен ғана шекттеледі. Ал бұған қарсы ойды жақтаушылардың бірі Гартсекнер тіпті сперматозоидтың бас жағынан дайын ұрықты шамалап көруге болады деп абсурдты тезис айтқан. Мұндағы аналық клетка ұрық көлемінің өсіп, ұлғаюына қажетті қоректік заттармен қамтамасыз етеді екен.

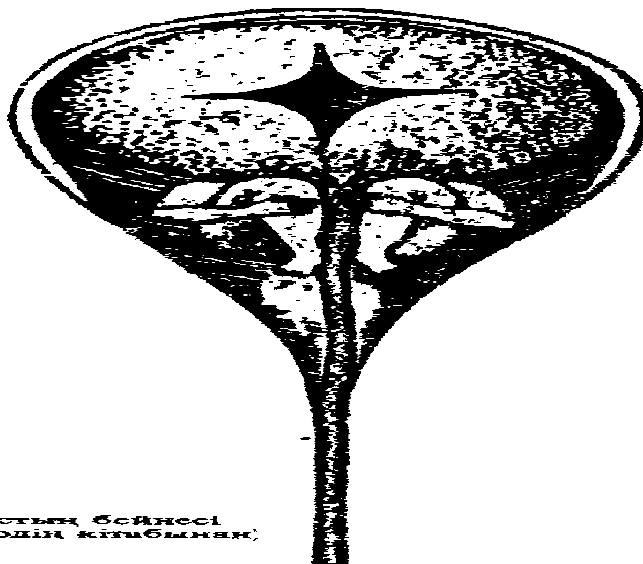
Орта ғасырдан кейін пангенез теориясы жаңа деңгейде қайтадан кең өріс алды. Жан Батист де Ламарк панкесті эволюциясының негізгі механизмі деп санады. Жеке мүшелерді жаттықтыру немесе сыртқы ортаның басқа факторларының әсерінен пайда болған өзгерістер Ламарк бойынша тұқым қуалай алады. Тұқым қуалаушылықтың жай-жапсарын ұғу үшін пангенез теориясын 19 ғасырда көптеген басқа да атақты ғалымдар тіпті Ч.Дарвин өзі қолдады. Ч.Дарвиннің уақытша пангенез гипотезасы бойынша ұрпақтың белгілері оның ата-анасының әр түрлі дәрежелерінен шығып жыныс клеткаларға келіп түсетін дискрет тұқым қуалайтын элемент – гемулла арқылы анықталады. 19 ғасырда тұқым қуалаушылықтың мән-мағынасын сипаттайтын бірнеше ойша жорыту теориялар ұсынылды. Олардың ішінде генетика Август Вейсманнның пангенез теориясына қарсы шығарған ұрық плазмасы теориясының маңызы өте зор, Вейсманн жыныс клеткаларында тек ұрық плазмасынан ғана пайда болады және ондағы тұқым қуалайтын факторлар уақытта өзгермейді және хромосомаларда орналасады деген дұрыс болжам жасады. Ал организмнің басқа бөліктерінің клеткалары басқа бөліктерінің клеткалары сома плазмасына пайда болады олар өзгеруі мүмкін бірақ тұқым қуаламайды А.Вейсманн көптеген ұрпақ көлемінде тышқандардың құйрығын кесіп олардан алынған ұрпақтардың ұзын құйрықты болатынын байқады. Демек тышқан құйрығының тұқым қуалау бастамасы сол құйрықтың ерекше бөліктерімен емес керісінше құйрық кесілген кезде өзгермейтін ұрық плазмасының клеткалары арқылы анықталады.

19 ғасырда әр түрлі ойша жорыту теорияларының авторлары арасында қызу таластар жүріп жатқанда ғылымда сол кездің өзінде-ақ мағынасы кемдеу сияқты болып көрінетін зерттеулер болған еді. Олар эксперимент жүзінде тұқым қуалау проблемаларының терең шынайы көріністерін ашты. Мұнда белгілердің тұқым қуалауын зерттеу өсімдік пен жануарлар гибридтерін алу арқылы жүргізілді. Өсімдіктерді будандастыру арқылы гибридті зерттеу жұмыстарын алғаш рет Кельрейтер жүргізді. Ол әр түрге жататын өсімдіктерді будандастырудан алынған гибридтердің белгілері аралық формада яғни біркелкі болатынын

байқады. Тозаң мен аналық белгілердің ұрпаққа тұқым қуалауына тең рөл атқарады деп дұрыс жорамал жасады. 1861 жылы Нодэн өз тәжірибелерінде бірінші ұрпақтың біркелкілігі ережесімен қатар тұқым қуалаушылықтың екінші ережесін белгілердің екінші ұрпақта ажырау сипатын ашты. Бірақ ол ережені дұрыс түсіндіре алмады Кельрейтер, Нодэн, Сажре және өсімдік пен жануалардың гибридтерін алумен айналысқан олардың басқа замандастары генетика ғылымының дамуына айтарлықтай үлес қосқаны мен олар тұқым қуалаушылықтың табиғи механизмін аша алмады, бір жағынан ол кезде бұл механизмнің цитологиялық негізі белгісіз еді, ең бастысы бұл ғалымдар барлық белгілердің тұқым қуалауын бір мезгілде зерттеуге тырысты. Тұқым қуалаушылықтың негізгі заңдылықтарын оның дискреттік табиғатын тұңғыш рет 1865 жылы Австрияның Брюн қаласының монахы Грегорь Мендель ашты. Ас бұршақтың әр түрлі сорттарын шығылыстыру арқылы Г. Мендель белгілердің тұқым қуалаушылық факторларымен анықталатынының эксперименттік дәлелдемелерін ұсынды. Мендельдің табысқа жетуінің басты себебі – ол барлық белгілердің емес жеке альтернативті белгілердің тұқым қуалауын зерттеді, ұрпақтардың санын есептеп, тәжірибенің нәтижесін математикалық өңдеуден өткізді. 1. Бірінші ұрпақ белгілерінің біркелкілік ережесі. 2. Екінші ұрпақ белгілерінің 3\1 арақатынасына ажырау заңы. 3. Әр түрлі тұқым қуалау факторларының бір-біріне тәуелсіз тұқым қуалау заңы. Бұл заңдардың тұжырымдалуы биология ғылымының барлық саласының дамуына аса маңызды талпыныс әкелді. Алайда Мендель ашқан тұқым қуалау заңдылықтары оның замандастарына 35 жыл аралығында түсініксіз болды. Мендель заңдарын 1900ж Гуго де Фриз, Кар Коренс және Эрих Чермарк 2-ші рет ашты. Осы кезден бастап Мендель жұмыстарының тұқым қуалаушылық сырын ашудағы маңызы арта түсті. Генетикада әр салада жұмыс істейтін биологтарды қызықтырып, жаңа ғылымның өркендеуінің ерекше талпынысы басталды. Сонымен генетика ғылым ретінде 1900 ж пайда болды, оның негізін 1865 ж Г. Мендель салды. Бұл екі арада генетика үшін маңызы зор клетканың бөліну заңдылықтары және оның материалдық заттары ашылды. 1874ж орыс ғалымы И.Д.Чистяков клетканың бөлінуін, 1882 ж Флеминг хромосомаларды ашты, Э.Ван-Бенеден 1883 ж аскариданың ұрықтану процесін зерттей отырып, жыныс клеткаларындағы хромосомалардың саны екі есе аз болатынын көрсетті, ал 1887 ж Т.Бовери ұрықтану кезеңінде хромосомалардың саны бұрынғы қалпына келетінін арнайы тәжірибелер арқылы дәлелдеді. Клетка ядросындағы хромосомалардың бөліну тәртібіне сүйене отырып 1887 ж А.Вейсман гендер хромосомаларда орналасады деген болжамды ұсынды.

IX ғасырдың бас кезінде негізінен 3 ғалым Люсьен Кенс, Вильям Бэтсон және Вильям Каствл, Мендель принциптері тек өсімдіктерде ғана емес жануарларда да байқалатынын дәлелдеді. 1902ж Вальтер Сэттон және Теодор Бовери біріне-бірі тәуелсіз Мендель генетикасының митоз бен мейоз

процестерімен тығыз байланысын атап айтқанда гендер мен хромосомалардың клетка бөлінуіндегі ажырауының ұқсастығын көрсетті. Гендер хромосомаларда шоғырланған деген болжам тек 1910ж эксперименттік дәлелге ие болды. Мұны атақты американ генетигі Томас Хант Морган және оның мектебі дрозофила шыбынына тәжірибелер жүргізіп анықтады. Сонымен қатар олар гендердің хромосома бойында тізбектеле орналасуын дәлелдеді. 1925-1943ж.ж аралығында гендер мен хромосомалардың сыртқы факторлардың әсерінен өзгеріске ұшырайтындығы дәлелденді. Сонымен Мендель заңдары қайтадан ашылған 1900 жылдан бастап 1953 жылға дейінгі кезең классикалық генетиканың дәуірі деп аталады. Осы мезгілде ген тек таза теориялық тұрғыдан ғана зерттелді. Қазіргі заманғы яғни 1953 ж басталатын жаңа генетика дәуіріне тұқым қуалаушылық құбылысын молекулалық деңгейде зерттеу тән. Жалпы тұқым қуалаушылық субстанциясының химиялық негізі нуклеин қышқылы ДНҚ-ға байланысты екенін 1944 ж О.Эвери, Мак Леод және Мак Карти көрсеткен



Гомонуклустың бейнесі
(Гартсхнердің кітабынан)

болатын. 1953 ж ДНҚ молекуласы құрылымының ашылуы генетикалық зерттеулерді молекулалық деңгейде жүргізуге үлкен серпіліс берді. 50-60 ж.ж гендердің жұмыс істеу принциптері сондағы генетикалық кодтың концепциясы арнайы жүргізілген эксперименттер арқылы дәлелденді. Ал 70-жылдардан бері генді химиялық жолмен синтездеу жолдары және генетикалық инженерияның теориялық және практикалық мәселелерін шешу мүмкіндіктерін зерттеу.

Генетиканың зерттеу әдістері. Жоғарыда организмнің тұқым қуалаушылық және өзгергіштік қасиеттері молекулалық деңгейден популяциялық деңгейге шейін зерттелетіні атап өтілді. Зерттелетін белгілердің тұқым қуалауы мен өзгеруін талдау үшін мал генетикасында мынадай әдістер қолданылады. Гибридологиялық талдауда организмнің белгілері мен қасиеттерінің тұқым қуалау заңдылықтарын зерттеу үшін оларды бір-бірімен

будандастырып, алынған бірінші, екінші және келесі ұрпақтарға талдау жүргізеді. Бұл әдісті чех ғалымы Г.Мендель қолданып, жетілтті. Гибридологиялық әдіс генетикалық зерттеулерде негізгі әдіс болып саналады. Генеологиялық талдау бір-бірімен белгілі дәрежеде туыстық байлынысы бар мал тобына шежіре кесте құрастырып, онда белгінің тұқым қуалауын бірнеше ұрпақта бақылайды. Бұл әдіс ең алдымен адамның және малдың тұқым қуалаушылығын зерттеуде қолданылады. Цитогенетикалық талдау хромосомалардың саны мен құрылысын және репликациясы мен қызметін зерттеу үшін қолданылады. Осы әдістің көмегімен хромосома құрлысының және санының өзгеруі салдарынан малда әр түрлі генетикалық аурулар мен кемістіктер дамיתыны анықталды. Популяциялық талдауда белгілердің тұқым қуалауын, өзгергіштік дәрежесін және олардың өзара байланысын анықтау мал тобында жүргізіледі. Әдіс негізінен математиканы қолдануды тірек етеді. Онтогенетикалық талдау организмнің жеке дамуында геннің әсерін зерттеу үшін қолданылады. Бұл әдістің көмегімен малды азықтандыру мен күту жағдайларының өзгеруінің гендерге әсерін бақылауға болады. Кейінгі кезде малдың тұқым қуалаушылық қасиеттерін тереңірек зерттеу үшін жалпы генетиканың басқа да әдістері атап айтқанда биохимиялық, иммуногенетикалық, физиологиялық т.б. әдістері қолданыла бастады.

1. Тұқым қуалаушылықтың материалдық негіздері

Клетка – тірі организмдердің негізгі құрылымдық бірлігі. Клетканың генетикалық информациясының материалдық негізін цитогенетика ғылымы зерттейді. Клетка күрделі биологиялық жүйе оның генетикалық құрылымы әр қилы және ол клетканың бас компоненттерімен тығыз байланысқан. Организмнің кез-келген клеткасы 2 негізгі элементтен – ядро және цитоплазмадан тұрады.

Цитоплазманың құрамында органоидтар болады. Олар: митохондриялар, рибосомалар, лизосомалар, Голджи комплексі, эндоплазмалық тор және тек өсімдік клеткаларында ғана кездесетін пластидтер. Клетканың бұл құрылымдық элементтерінің әрқайсысының өзіне тән құрылысы мен атқаратын қызметтері бар.

Митохондрия. Оның пішіні таяқша немесе түйіршік тәріздес, ұзындығы 5-7 мкм болып келеді. Оның іші-сыртын мембраналар қаптап жатады. Ішкі мембранасында криста деп аталатын қатпарлар болады. Әр организмдегі клеткалардың түріне қарай митохондриялардың саны шамамен 2-2,5 мыңдай болады. Митохондриялардың негізгі қызметі клеткадағы заттардың алмасуы үшін қажетті энергияның қорын жинақтайды. Ал оның көзі – мейілінше энергияға бай қосылыс АТФ.

Рибосомалар негізінен эндоплазмалық тор мен ядро қабықшасының сыртқы қабатында орналасатын шағын денелер. Химиялық құрамы белок пен РНҚ –дан тұрады. Рибосомада ДНҚ мен РНҚ –ның қатысуында белок синтезі жүреді.

Лизосомалар – сыртқы липопротеидті мембраналармен қоршалған, диаметрі, 0,4 мкм-дей бөлшектер. Олардың құрамында клетканың ішіндегі заттарды ыдыратуға қатысатын ферменттер жинақталады.

Гольджи комплексін ең алғаш рет 1898 жылы Италия оқымыстысы К. Гольджи тапқан, сондықтан ол соның есімімен аталады. Гольджи комплексі-мембраналар, гранулалар және вакуольдерден тұратын күрделі құрылым. Онда заттар алмасуы процесінде бөлінетін және клеткадан сырқа шығарылуға тиісті ыдырау өнімдері – секреттер, кейбір улы заттар т.б. жинақталады.

Эндоплазмалық тор цитоплазманы торлап жататын әр түрлі ұзындық-қысқалы түтікшелерден тұрады. Ол клетканың ядросы мен бүкіл органоидтарын бір-бірімен байланыстырып тұратын заттардың алмасу процесіндегі бірден-бір реттеуші жүйе болып табылады.

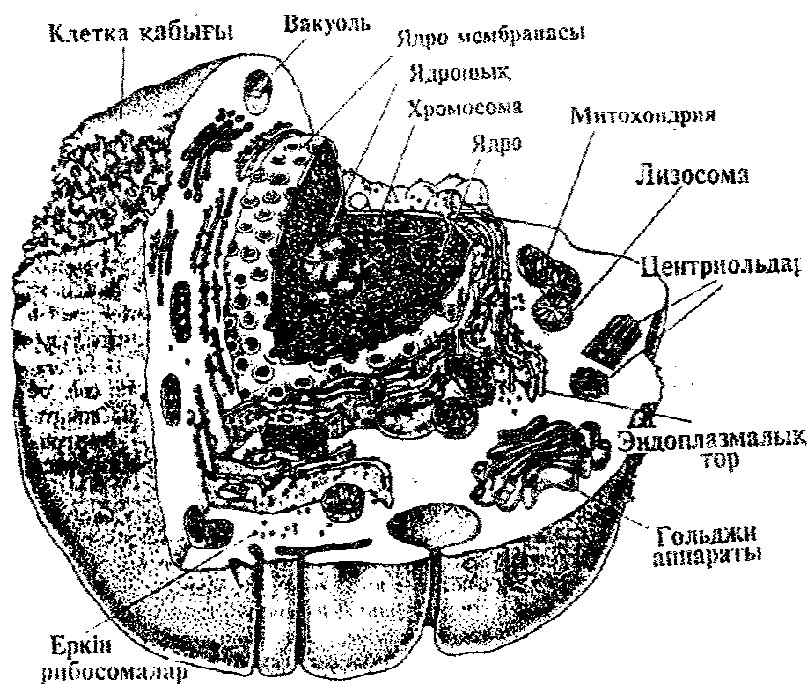
Цитоплазмадағы аса маңызды органоид жасыл өсімдіктердің барлық клеткаларында кездесетін *пластидтер*. Ол үш түрлі болып келеді: фотосинтез процесіне қатысатын жасыл түсті түсті пигмент хлорофилл түзетін хлоропластар, түссіз – лейкопластар және әр түрлі пигменттер түзетін хромопластар.

Ядро - өзінің хромосомаларымен гендерінде организмнің негізгі генетикалық информациясын жинақтаған клетканың негізгі компоненті. Ядролы организмдер көп клеткалы балдырлар жануарлар мен өсімдіктер және бір клеткалы балдырлар мен қарапайымдар эукариоттар деп аталады. Ядросы қалыптаспаған организмдер немесе прокариоттар деп аталады. Ядро 2 түрлі күйде болуы мүмкін: тыныштық – интерфаза және бөліну стадиясы – митоз немесе мейоз.

Митоз. Бұл процесс кезінде тұқым қуалайтын материал – хромосомалар алдымен екі еселеніп алып, содан соң жана түзілген екі клеткаға тең мөлшерде бөлінеді. Митоздың генетикалық мәнінің өзі бір организмге тән тұқым қуалайтын информацияның жана түзілген екі клеткада бірдей, ұқсас болатындығында. Клетка өзінің бөлінуі барысында бірнеше кезеңнен өтеді, оларды біріктіріп клеткалық немесе метоздық цикл деп атайды. Клеткалық циклдің өзі бірнеше фазалардан тұрады. Олар: интерфаза, профаза, прометафаза, метафаза, анафаза, және телофаза.

Интерфазалық клетка ядросында ядро қабығы, ядро шырыны, ядрошық және хромосомалар болады. Ядро қабығы ядроны цитоплазмадан бөліп тұрады, ядро қабығында көптеген ұсақ саңылаулар болады, олар арқылы ядро цитоплазма арасында байланыс қамтамасыз етеді. Ядро шырыны қоймалжың зат, онда

ядрошықтар мен хромосомалар болады. Ядрошықтың құрамында рибосома түзілуі үшін аса қажетті рибонуклеин қышқылы болады және олар хромосомалармен белгілі бір байланыс құрайтын денешік болып табылады. Хромосома тұқым қуалаушылық информацияға жауапты жалпы клетка жүйесінің негізгі және басты органоиды.



Эукариот клеткасының құрылысы.

Хромосомалардың морфологиялық құрылысы митоздың метафаза стадиясында жақсы байқалады. Осы кезеңде хромосома біршама тығыз консистенциялы негізгі бояғыштармен айқын боялатын қос таяқша тәрізді болып көрінеді. Хромосоманың формасы алғашқы немесе центромералық тартылысқа байланысты. Алғашқы тартылыстың белгілі бір бөлігінде клетка бөліну кезеңдерінде хромосома қозғалысын меңгеретін арнайы зат – центромера орналасады. Центромералық тартылыс хромосоманың денесін 2 иыққа бөледі. Центромерасының орналасуы әр түрлі хромосомалар үшін тұрақты және соған байланысты хромосоманың 3 морфологиялық типін ажыратады. Метацентрлі хромосома центромера оның орта бөлігінде орналасқан яғни мұнда хромосоманың иықтарының ұзындығы бірдей немесе шамалас болып келеді. Субметацентрлі хромосома иықтарының ұзындығы әр түрлі хромосома.

Акроцентрлі хромосоманың бір иығы өте ұзын 2-шісі өте қысқа болады, сондықтан жарық микроскопында байқалмайды. Кейбір хромосоманың өзіндік тән сипаты болып 2-ші тартылыс саналады. Ол ядрошық ұйымдастырушы деп аталады. Сонымен қатар бұл тартылыста рибосомалық РНҚ гені орналасқан. 2-ші тартылыс хромосоманың ұшына жақын орналасса, онда ол бөліп тұрған дистальды бөлік спутник деп аталады. Хромосоманың дәл ұшында орналасқан бөлік теломера деп аталады. Оның белгілері қарама-қарсылық сипаты бар, сол себептен хромосомалар бір-бірімен бос ұштарымен қосылып кете алмайды. Теломераның жоғалуы әр түрлі хромосоманың бір-бірімен оңай қосылып, олардың морфологиясының өзгеруіне әкеледі.

Әрбір хроматида гомологты хромосоманың кез-келген басқа хроматидаларымен хиазма құра алады, демек хиазмаға биваленттің 2,3 типті төрт хроматиданың төртеуі де қатысуы мүмкін, бірақ әрбір хиазмаға 2 хроматида ғана қатыса алады. Бивалентті хиазмалардың саны әр түрлі. Әдетте олардың саны 2-3-ден аспайды. Хиазма саны ұзын хромосома қысқа хромосомаға қарағанда көп болатыны дәлелденді. Гомологты хромосоманың бір-бірін кермелеп ажырап кетуі нәтижесінде хроматидалар хиазма нүктелерінде үзіліп кетеді. Үзілген хроматидалардың бірқатары басқа хроматидаларымен орын ауыстырып қосылуы мүмкін, бұл процесс кроссинговер деп аталады.

Профазаның ақырғы стадиясы диакинез кезінде хромосома барынша спиралданады және жуандайды. Биваленттер оқшауланады, олардың саны гаплоидты болады. Диакинездің сатысында ядро мембранасы мен ядрошықтар еріп кетеді.

Метафаза. Биваленттер экватор жазықтығында орналасады, олардың центромералары шүйке жіпшелерімен қабысады. Митоз метафазасы мен мейоз-1 метафазасы арасындағы айырмашылық гомологты хромосомалар экватор жазықтығында жұп тарайды.

Анафаза Әрбір биваленттегі центромера 2-ге бөлінбейді, бәрақ жаңадан түзілген хроматидалар бұдан былай бір-бірімен жабыспайды. Шүйке жіпшелері қос хроматидамен жалғасқан центромераны қарама-қарсы полюстерге қарай тартады. Мұның нәтижесінде әр полюсте хромосоманың гаплоидты шоғыры жиналады.

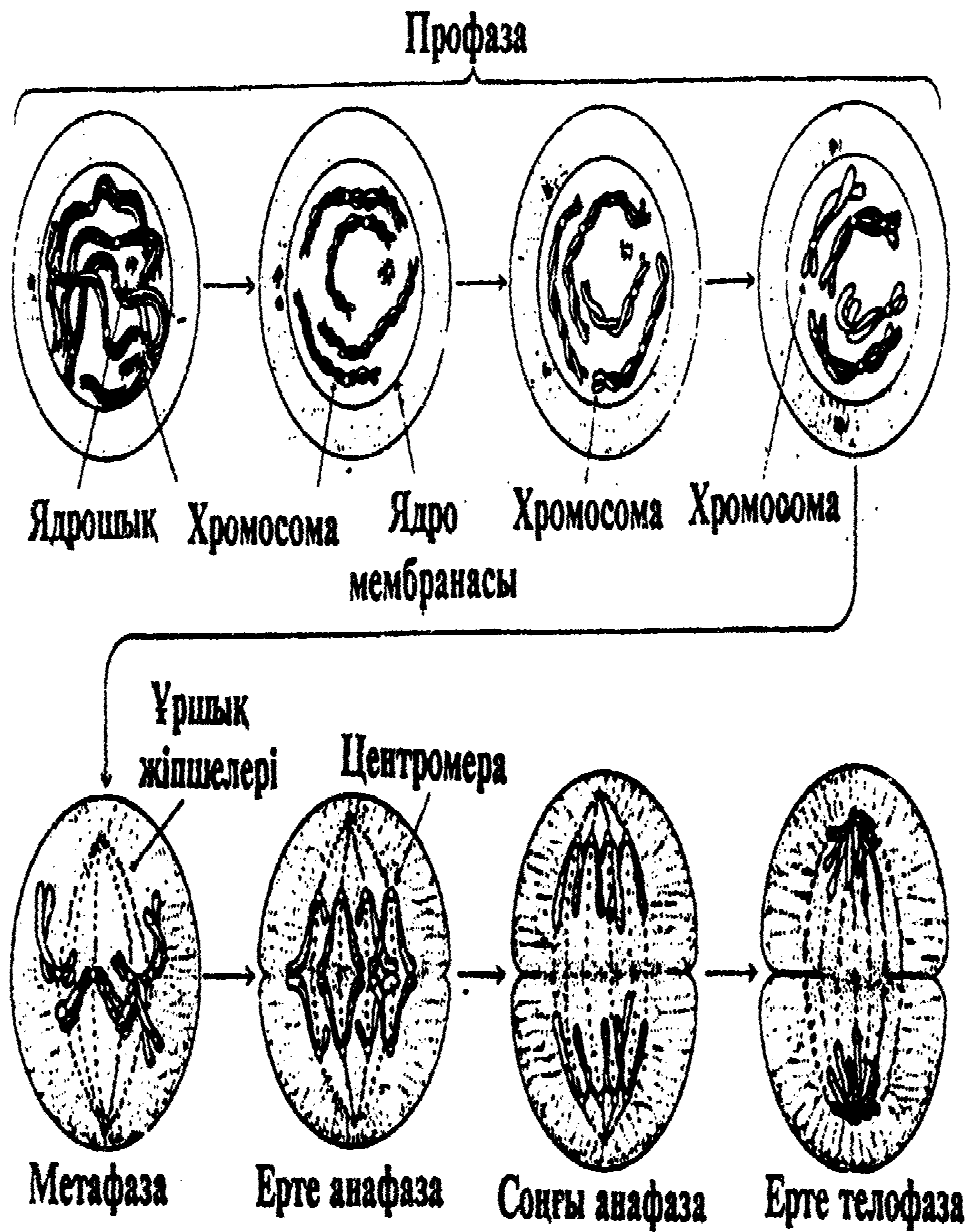
Телофаза Гомологты хромосоманың айналасында ядро мембранасы мен ядрошықтар түзіледі. Хромосомалар деконденсацияланады. Телофаза 1 аяқтала бергенде цитоплазма бөлінеді, сөйтіп бастапқы бір клеткадан гаплоидты хромосомалары бар 2 жас клетка пайда болады.

Интеркинез не интерфаза 2 әдетте тек жануар клеткасында болады. Оның митоз бен мейоз-1 интерфазасынан айырмашылығы жаңа ДНҚ синтезделмейді. Мейоз 2 немесе эквациялық бөліну митозбен бірдей, мұнда клеткалар кезектескен 4 фазадан өтеді: профаза 2, метафаза 2, анафаза 2 және телофаза

2.анафаза 2-де хромосомалар хроматидалар одан шүйке жіпшелерінің көмегімен қарама-қарсы полюстерге таралады. Ал телофаза 2 тағы да 2 клетка қалыптасуымен анықталады. Сонымен мейоздың 2 рет қатарынан бөліну нәтижесінде бастапқы диплоидты жиынтық бір клеткадан хромосомаларда гаплоидты саны бар жаңа жыныс клеткалар түзіледі, оларда хромосомалар саны мен ДНҚ мөлшері сома клеткасындағыдан есе аз. Митоз бен мейоз арасындағы ең басты айырмашылық осы.

Мейоздың ерекшеліктері. Мейоз 1 редуциялық бөліну деп аталады. Өйткені бөліну нәтижесінде түзілген жаңа клеткада центромералар саны бастапқы аналық клеткадан 2 есе аз. Мейоз эквациялық бөліну себебі мұнда митоздық бөлінудегідей центромералардың бөлінуі өтеді, бірақ жаңадан пайда болған хроматидалардың бір-бірінен ешқандай айырмашылықтары болмайды. Мейоздың генетикалық маңызы. 1. Мейоз жыныстық жолмен көбейетін организмдердің түрлі ұрпақтарында хромосомалар санының тұрақтылығын қамтамасыз етеді. Жынысты көбеюдің соңғы стадиясы – ұрықтанудың 2 жыныс клеткасының қосылуы. Егер жыныс клеткада хромосомалар саны сома клеткадай болса, онда олардың саны әрбір ұрпақ сайын еселеніп тұрады.

2. Мейоз организм геномы гендерінің үйлесуін соған байланысты генотиптің алуан түрлілігін қамтамасыз етеді. 1-шіден метафаза 1-де гомологты хромосомадағы әкелік және шешелік хромосоманың метафаза пластинкасының 2 жағының біріне қарай ажырау мүмкіндігі бірдей екендігіне сүйену керек. Осыған байланысты жыныс клеткадағы әкелік және шешелік хромосоманың үйлесуі кездейсоқ жүреді. Сондықтан хромосоманы көп түрлерде хромосоманың гаметадағы әсерлесуінің мәні өте зор, ал гаметаға әке-шешесінің біреуінің ғана хромосоманың түсу мүмкіндігі аз. Мысалы, кариотипінде 23 жұп хромосоманы бар адамның кез-келген әкелік хромосоманың метафаза 1 пластинкасының бір жағына таралуы $1/2$ -ге тең. Бірақ әкелік хромосоманың бір полюске қарай ығысу мүмкіндігі тым аз. 2-шіден профаза 1 кезеңінде өтетін кроссинговер процесін ескеру қажет. Жаңадан түзілген әр түрлі хроматидалар арасындағы бөліктердің алмасуы гамета типтерінің санын шексіз көбейтеді. Ал хромосома 2-3 хиазмадан келетінін және оның шекарасының мейоздан мейозға әр қилы өзгеретінін ескеру онда мейозды организм генотипінің алуан түрлілігін қамтамасыз ететінін түсіну қиын болмайды. Организм генотипінің алуан түрлілігі мейоздан кейінгі этап – ұрықтануда арта түседі. Кроссинговердің өзін есептемеген адамның мейоз процесінде 8 млн әр түрлі геннің комбинациясы пайда болады. Ұрықтану процесінде комбинациялар саны $64 \cdot 10^8 (8 \cdot 10^8)$ -ге дейін артады. Бұдан біздің әрқайсымыздың мейоз кезінде түзілген гаметалардың бірден-бір теңдік жоқ үйлесуінің өнімі екенімізді түсіну қиын емес.



Митоз. Кариотиптің 2 хромосомасы ғана көрсетілген.

Гаметогенез. Жыныс клеткасының даму процесі гаметогенез деп аталады. Еркек жыныста бұл процесс сперматогенез ал ұрғашыларда оогенез деп аталады. Гаметогенез барысында жыныс клетка көбею, өсу, жетілу және қалыптасу сатыларынан өтеді.

• *Сперматогенез.* Алдымен бастама эпителий клеткасында митоз арқылы бөлінуі сперматогониялардың түзілуіне әкеледі олар өз кезегінде өздерінің мөлшерін үлкейтіп бірінші қатарда сперматоциттерге айналады. Бұл сперматоциттер мейоздың 1-ші бөліну нәтижесінде гаплоидты 2-ші қатардағы сперматоциттерді түзейді, олар мейоз 2-ден сперматоциттерге сперматозоидтарға айналады. Жетіліп қалыптасу кезінде сперматидтердің сперматозоидтарға алу процесі спермиогенез деп аталады. Сперматозоид – еңде түзілген, қозғалғыш еркек гамета, олардың мөлшері млн-дап саналады. Мысалы, қабанның 1мл. 100млн. және одан көп пісіп жетілген сперматозоидтар бар. Олардың формасы әр түрлі малда әр қилы бірақ құрылысы бірдей. Сперматозоидтың басында гаплоидты санды хромосомалар орналасқан ядро бар. Аралық бөлімде центриольдар мен митохондриялар орналасқан. Сперматогенезде бастапқы бір клеткадан 4 жаңа жыныс клетка пісіп жетіледі.

Оогенез. Оның жалпы схемасын мынадай түрде көрсетуге болады: бастама эпителий клетка – оогония – 1-ші қатардағы ооцит – 2-ші қатардағы ооцит – аналық жұмыртқа клетка. Мейоз нәтижесінде көрсетілген бағыттаушы кішкене денешіктер оогенезде ешқандай қызмет атқармайды, мейоздың аяғында ыдырап кетеді. Аналық клеткада гаплоидты жиынтықты хромосомамен қатар цитоплазманың барлық органеллары болады. Аналық жыныс клетканың саны сперматозоид санынан әлдеқайда аз. Осының нәтижесінде бастапқы аналық клеткадан жалғыз жыныс клетка пісіп жетіледі.

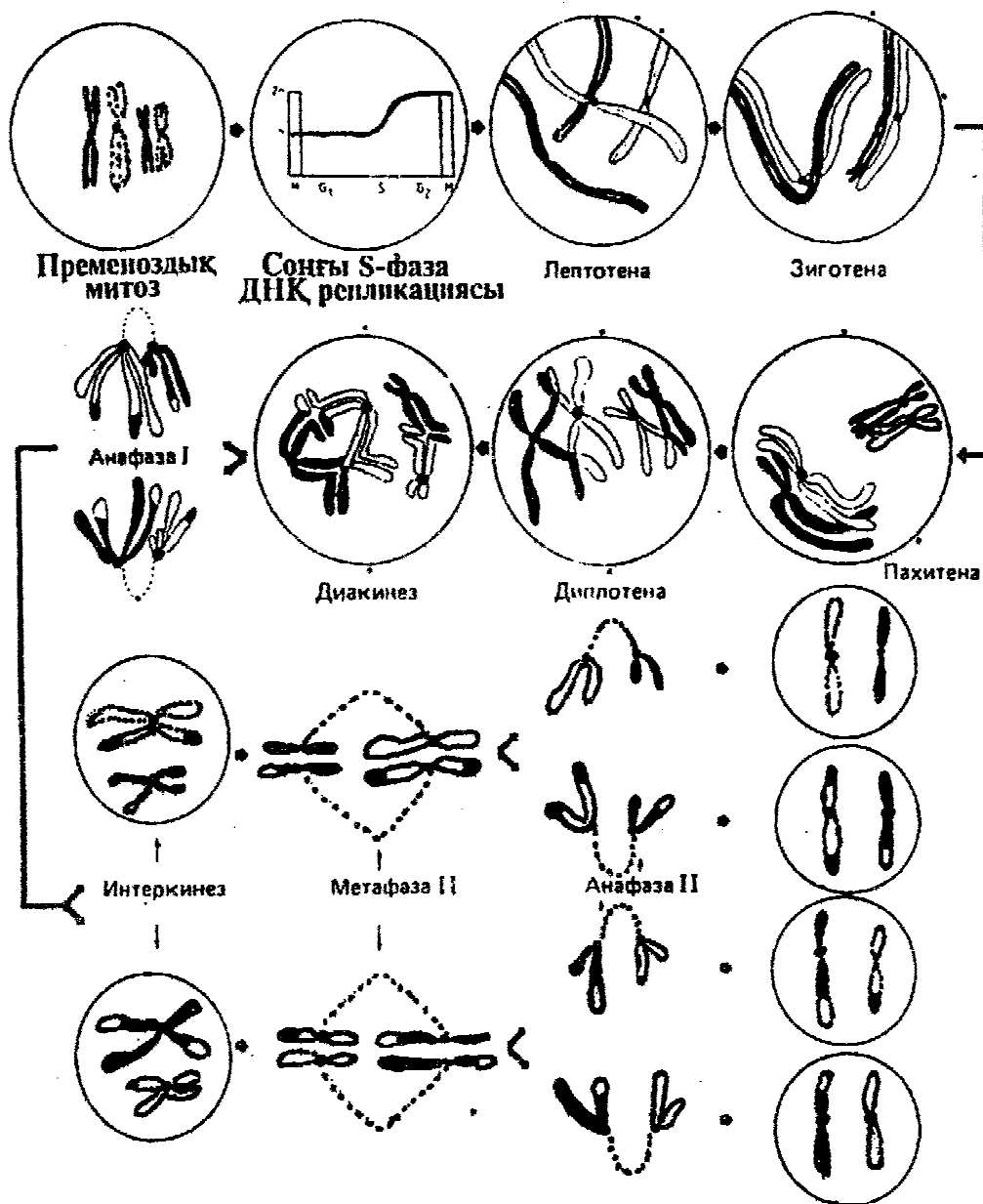
Ұрықтану. Бұл дегеніміз – аналық және аталық гаметалардың гаплоидты хромосомалар жиынтығының қосылу процесі. Аналық жыныс жолдарына енген сперматозоид қапация деп аталатын аз физиологиялық өзгерістерге душар болады, осыдан кейін сперматозоидтың енуі мейоздың 2-ші бөлінуінің аяқталуына жағдай туғызады және 2-ші қатардағы ооцит пісіп жетілген аналық жұмыртқа клеткаға айналады. Екі гаметаның ядролы пронуклеуске айналады, сперматозоидтар – аталық пронуклеуске, аналық жұмыртқаның ядросы – аналық пронуклеуске. Пронуклеустердің қосылуы кариогамия деп аталады. Бұл кезеңде хромосоманың диплоидты саны қалпына келеді, ал ұрықтанған жұмыртқа зигота деп аталады. Бұдан соң организмнің жек дамуы – онтогенез басталады. Бір клеткалы зиготаның ары қарай дамып, көп клеткалы ұрыққа, одан соң ересек организмге айналуы митоз бен мейоз процестері арқылы іске асады. Жыныстық жолмен көбейетін организмдердің тіршілік циклі ұрпақтан-ұрпаққа осылайша қайталана береді.

Партеногенез. Бұл жыныстық көбеюдің бір түр өзгерісі, мұнда аналық жыныс клетка жаңа дараққа аталық гаметамен ұрықтанбай дамиды. Көптеген

насекомдарға,соның ішінарада гаплоидты партеногенез байқалады. Олардың ерке және ұрғашы жыныстарында гаплоидты гаметалар түзіледі. Кейбір аналық жұмыртқа клеткалар ұрықтанып,олардан диплоидты ұрғашы дарақтар,ал ұрықтанбаған жұмыртқа клеткалардан гаплоидты еркек дарақтар өрбиді. Трутеньдердің аналық жыныс клетканы ұрықтандыра алатын сперматозоидтары мейоз жолымен емес,митоз арқылы түзіледі. Қоғамдық насекомдардың осындай көбею механизмінің адаптациялық маңызы бар,өйткені ол әр типтегі ұрпақтардың санын реттеуге мүмкіндік туғызады.

1.1 Тұқым қуалаушылықтың цитологиялық негіздері

Хромосоманың микроскопиялық құрылысының негізін спиралданған дезоксирибонуклеопротеид не хроматин жіпшелері – хромонема құрайды. Митоздың профаза стадиясынан бастап-ақ хромосомалар бірдей диаметрлі, өзара өрілген бір-біріне морфологиясы пара-пар 2 жіпшелерден – хроматидалардан ал әрбір хроматида 2 жарты хроматидалардан тұрады. Митоздың нәтижесінде аналық хромосоманың хроматидасы жаңа хромосомаға айналады. Цитогенетиканың басты проблемаларының бірі хроматиданың қанша ДНҚ жіпшелерінен тұратынын анықтау. Соңғы ғылыми мәліметтер бойынша хроматидаға бір ғана дуплексті ДНҚ сай келеді. Митоз бен мейоз кезінде хромосоманың айналымдық өзгерісі хромонемалардың спиралдануына және деспиралдануына байланысты. Интерфазалық ядрода хромосомалар барынша деспиралданған сондықтан да оларды жарық микроскопымен бақылау қиын. Хромонемалардың спиралдану процесі интерфазаның соңынан басталып метафазада ең жоғарғы сатыға көтеріледі. Осы процестің барысында хромосомалар қысқарып жуандайды, соған байланысты метафазада олар өте жинақы болып көрінеді. Хромосоманың жалпы морфологиялық және құрылымдық өзгешеліктері оның бүкіл ұзына бойындағы учаскелерінің спиралдану ерекшелігіне байланысты, алғашқы және 2-ші тартылыстардың спутник пен гетерохроматинді аймақтардың хромонеманың спиралдануының әр түрлі екені дәлелденді.

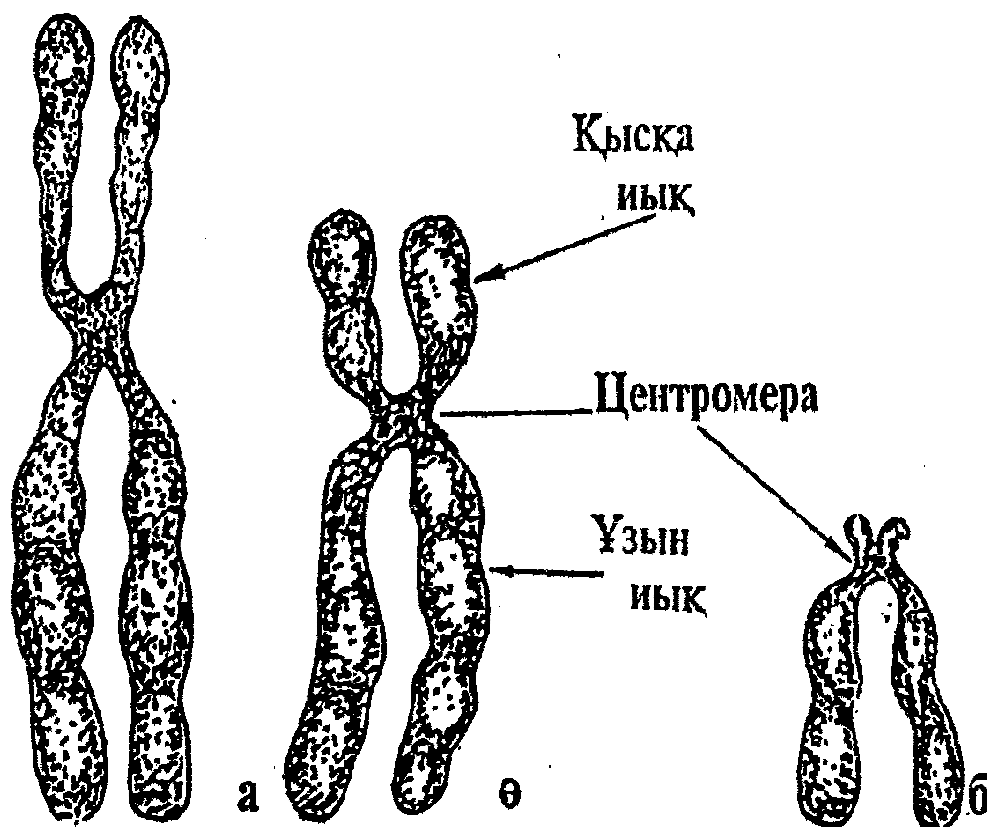


Мейоз стадиялары. Әкесінің хромосомасы кара, шешесінің - ақ түспен боялған. Суретте еркекте өтетін мейоз бейнеленген. Әйелде өтетін мейозда бағыттаушы денешік түзіледі (F.Vogel, A.G.Motulsky, 1986).

Генетикалық талдау хромосоманың ұзына бойы гендердің қызметіне байланысты ерекше бөліктерге дифференцияланған стадиясын көрсетеді. Атап айтқанда хромосома бойында жуандаған, дезоксирибонуклеопротеидті жіпшелері тығыз спиралданған учаскелер – хромомераларды ажыратады. Хромосоманың мұндай бөліктері жіпшелердің жергілікті ширатылуы арқасында пайда болады. Олардың хромосома орналасу орны тұрақты және хромосомадағы көлемі әр түрлі болады. Сондықтан хромомералық бейне хромосомаларды жіктеуде қолданылады. Хромомералардың және хромомера аралық аймақтардың генетикалық маңызы әлі толық зерттелген жоқ. Интерфазалық ядродағы хромосоманың күйі хроматин деп аталады. Интерфазалық ядроның негізгі бояулармен боялу дәрежесіне байланысты хроматиннің 2 түрін ажыратады. Митоздың соңынан бастап деконденсацияланатын және нашар боялатын хроматин аймағы эухроматин деп аталады. Бұл аймақта жинақталуының жалпы тығыздығы интерфазада 1000-2000 болған митоз кезінде эухроматин тағы 5-10 есе конденсацияланады. Қызметі байқалатын гендердің басым көпшілігі эухроматин аймақта орналасады. Сондықтан хромосоманың эухроматин аймағын активті бөлік деп түсінуге болады. Осыған байланысты аймақтың кішігірім бөлігі жоғалса, клетка түгелдей жойылып кетеді. Хроматиннің айқын боялатын және бүкіл клетка циклінде конденсацияланған күйде болатын аймағы гетерохроматин деп аталады. Гетерохроматиннің генетикалық активтілігі байқалмайды, өйткені ол митоз циклінің барлық кезінде ширатылған күйде қалады. Гетерохроматинді аймақ хромосоманың дистальды және проксималды учаскелерін құрайды, сонымен бірге олардың ішкі бөлігінің құрамына да кіреді. Гетерохроматиннің әр түрлі 2 типін ажыратады: конститутивті және факультативті. Факультативті гетерохроматин термині хромосома жұбының бірінің әр кезде конденсацияланғанына байланысты қолданылады. Бұған айқын мысал ретінде сүтқоректілердің ұрғашы жынысының бір Х-хромосомасының гетерохроматинделуін жатқызуға болады. Сол сияқты еркектің Y-хромосомасының гетерохроматинделуін басым бөлігі конденсацияланған. Конститутивті гетерохроматинге жұптағы 2 хромосоманың да конденсацияланған бірдей бөліктері жатады. Бұған эукариот геномында кездесетін сателлитті ДНК тізбегі жатады.

Жалпы алғанда хромосома бөлігі - эу және гетерохроматин сатыларынан өтеді. Эухроматинді аймақтың митоздың бас кезінде тығыз конденсациялануына байланысты гетерохроматинге айналады, сондықтан да бұл кезде оның генетикалық активтілігі байқалмайды. Ал гетерохроматин әр кезде конденсацияланған демек оның гендері ешуақытта депрессияланбайды, яғни қызметі байқалмайды.

Химиялық құрамы және құрылымдық ұйымдастырылуы. Хромосомалар биологиялық қызмет атқарады. 1-шіден хромосомалар белок синтезінің тұқым қуалау ерекшелігін анықтайды. Демек организмнің клетка жүйесінің даму өзгешелігін дифференцилануының негізін құрайтын барлық биохимиялық процестерді бақылайды. 2-шіден олардың таңқаларлық дәл дупликацияға қабілеттілігі арқасында генетикалық информация бірнеше клетка және организм ұрпағында жалғастырып отырады. Хромосомасының осындай тамаша қасиеттері олардың құрамына кіретін заттардың ерекшелігіне байланысты. Хромосома негізінен дезоксирибонуклеопроteidтерден тұрады. Дезоксирибонуклеопроteidтер құрамына ДНҚ қышқылы және РНҚ қышқылы негізгі белок-гистон немесе протамин, липидтер, полисахаридтер және бивалентті металдар кіреді.



Хромосоманың типтері: а – метацентрилі, б - субметацентрилі, б - акроцентрилі хромосомалар.

1.2 Тұқым қуалау заңдылықтары. Г.Мендель ілімі

Қазіргі генетиканың тарихы 1900 ж Э.Чермак, К.Кор және Г.Де Фриздердің жеке белгілердің тұқым қуалау заңдарын ашып, ген теориясының қабылдануынан басталады, олар осы заңдарды 1865 ж Г.Мендель ашқанын білмеген болатын. Қарама-қарсы белгілерімен сипатталатын өсімдік сатыларын будандастыру нәтижесін талдай отырып. Г.Мендель тұқым қуалау факторларының бар екендігі туралы идеяны дәлелдеді. Осындай факторларды зерттейтін жаңа ғылым У.Бэтсонның ұсынысы бойынша 1906 ж бастап генетика деп, ал олардың өздері Иогансеннің ұсынысы бойынша 1909 ж бастап дамыды. Көптеген ғалымдар Мендельге дейін де биологиялық белгілердің қалайша тұқым қаулайтынын білуге талпынды. Олар өсімдіктерді не жануарларды будандастырды және ұрпақ пен ата-аналар арасындағы ұқсастықтарды байқады. Алайда бұл ғалымдар тұқым қуалау процесін жеке белгілерде емес, барлық белгілерді тұтастай алып зерттеуге тырысты. Мендель жеке белгінің тұқым қуалауын зерттеу қажеттілігін алғаш рет атап көтсетті. Мендель тәжірибелерге мынадай талаптар қойды: 1) Будандастыру үшін алынған ата-аналық формалардың зерттелгелі отырған белгілері қарама-қарсы болуы керек. 2) Ата-аналық формалар таза линияға жатуы керек, яғни олардың әрқайсысы өзара шағылысуда мәлім белгіні ұрпақтан ұрпаққа әр уақытта беруі қажет. 3) Будандар мен олардың ұрпақтарының тіршілік қабілеттілігі мен тұқымдық қасиеті тұрақты болуы керек. Мендель осы объектілерді гибридологиялық әдісті жете зерттеп, тұқым қуалауды зерттеудің жаңа принциптерінің негізін салды. Мендель басқа бір ерекшелігі – сандық талдау. Ол әрбір келесі ұрпақта зерттеліп отырған белгілері бойынша айырмашылығы бар дарақтардың санын есепке алды. Гибридологиялық әдісте белгілердің тұқым қуалауын зерттеу үшін шағылыстыру схемасын құрастырады. Шағылыстыру немесе будандастыру көбейту белгісімен (х) таңбаланады да, бұл белгі ата-аналар арсына түсіріледі. Шағылыстыру схемасын жазған кезде алдымен ұрғашы, сонан соң «х» белгісінен кейін еркек жыныстың белгісі мен гендері жазылады. Ұрғашы жыныс шолпан планетасының символы белгісімен, еркек жыныс марс планетасының символы белгісімен жазылады. Одан төмен орналасқан қатарда ата-аналар түзетін гаметалардың барлық типтері жазылады. Ата-ана Р әрпімен (латын parents - ата-ана), ал қатардан алынған будандар F әрпімен (латын fields - ұрпақ) белгіленеді. Будандардың бірінші ұрпағы F₁, 2-ші ұрпағы F₂ т.с.с. белгіленеді.

Мендель заңдары: Мендель бір не екі жұп белгілері бойынша айырмашылығы бар бұршақтарды шағылыстырып, олардың 1-ші және 2-ші ұрпақта тұқым қуалауын талдады, сонымен қатар будандарды бастапқы формаларымен шағылыстыру нәтижесін де зерттеді. Осы жұмыстардың

нәтижесі Мендельге тұқым қуалаудың 3 ережесін тұжырымдауға мүмкіндік берді, кейін олар Мендель заңдары деп аталып кетті.

Мендельдің 1 (F1-дің біркелкілік) және 2 (F2-де белгілердің ажырау) заңдары. Гибридологиялық талдауда будандастырудың ең қарапайым түрі – моногибридтік будандастыру. Бір-бірінен бір жұп белгілері бойынша айырмашылығы бар ата-аналық форманы будандастыру моногибридтік будандастыру деп аталады. Бұл будандастыруда дамуы аллельді гендермен анықталатын тек бір ғана жұп белгілердің тұқым қуалау заңдылығы зерттеледі. Ата-ананың басқа белгілері есепке алынбайды. Моногибридтік будандастыру тәжірибелерінің бірінде Мендель ас бұршақтың тегіс және бұдыр дәнді сорттарын өзара будандастырды, нәтижесінде 1-ші ұрпақтағы барлық будандар тегіс дәнді болып шықты, яғни сыртқы пішіні бойынша біркелкі. Тұқым сортының тегіс пішінді белгісі бұдыр белгіге басымдылық дамуын тежейтін белгі доминантты деп аталады. Мұндай белгілер Мендель бойынша доминантты тұқым қуалау факторлары әсерімен анықталады, шағылыстыру схемасында олар латын әріптерінің бас әрпімен белгіленеді. Дамымай қалған белгі рецессивті деп аталады. Мұндай белгілердің тұқым қуалау факторлары латын әліпбиінің кіші әріптерімен белгіленеді. 1909 ж дания ғалымы В.Иогансен ғалымға «ген», «генотип» және «фенотип» ұғымдарын енгізді. Ген – тұқым қуалау бірлігі. Ген доминантты не рецессивті болуы мүмкін. Организм гендерінің жиынтығы генотип деп аталады. Зерттеліп отырған белгінің гендері бойынша генотип 2 түрлі болуы мүмкін: гомозиготалы немесе гетерозиготалы. Генотиптері бірдей гендерден тұратын дарақтар гомозиготалы деп, ал әр түрлі гендерден тұратын дарақтар гетерозиготалы деп аталады. Генотип пен ортаның өзара әрекеттесу нәтижесінде қалыптасқан организмнің байқауға болатын белгілерінің жиынтығы фенотип деп аталады. Организмнің тіршілігі бойында оның фенотипі өзгеруі мүмкін бірақ генотипі өзгермейді.

Бірінші ұрпақ будандарының біркелкілік ережесі ата-ана генотипі гомозиготалы болса ғана сақталалды. 1-ші ұрпақ генотип бойынша да біркелкілік гетерозиготалы. Сонымен Мендельдің 1 заңын былай деп тұжырымдауға болады: бір-бірінен қарама-қарсы белгілері бойынша айырмашылығы бар гомозиготалы ата-аналар формасын шағылыстырғанда барлық 1-ші ұрпақ біркелкі фенотиппен сипатталады. 1-ші ұрпақты өздігінен тозаңдандыру немесе өзара будандастыру арқылы 2-ші ұрпақ будандарын алуға болады. Мендель тәжірибелерінде 2-ші ұрпақ будандары дәнінің сырты тегіс те және бұдыр да болатындығы анықталады, әрбір бұршаққапта 2 пішінді де дәндер әбден кездесуі мүмкін. Саналған 7324 дәннің 5474-і тегіс, 1850-і бұдыр дәнді болып шықты, мұның өзі 2,9 тегістің 1,1 бұдырға нә жуық шамамен 3:1 арақатынасын береді. Мұндай арақатынас басқа белгілердің тұқым қуалауын зерттегенде де байқалады. F2-де доминантты өсімдіктер саны рецессивті өсімдіктер санынан шамамен 3 есе көп болды. Сары тұқымды бұршақты жасыл

тұқымды бұршақпен будандастырғанда 1-ші ұрпақ будандары түгелімен сары ренді, ал 2-ші ұрпақ будандарының 3,01 бөлігі сары, 0,99 бөлігі жасыл ренді болып шықты. Осы бақылауға негізделген Мендельдің 2 заңын былайша тұжырымдауға болады: 2-ші ұрпақта белгі белгілі бір арақатынас аралығында ажырайды, атап айтқанда доминантты белгісі бар дарақтардың рецессивті белгісі бар дарақтарға қатынасы 3:1-ге тең.

Рецессивті белгілердің 1-ші ұрпақта байқалмай 2-ші ұрпақта көрілуіне сүйеніп, Мендель тұқым қуалаушылықтың дискреттілігін тұжырымдайды, демек организмнің кез-келген белгісі жеке тұқым қуалаушы факторларға байланысты. Қарама-қарсы белгілердің қалайша тұқым қуалайтынын ұғу үшін Г. Мендель тұқым қуалайтын факторлардың жұп екендігі туралы даналық гипотеза ұсынды. Сонымен таза линиялық доминантты және рецессивті организмдерді шағылыстыру нәтижесін мына схемадағыдай етіп өрнектеуге болады.

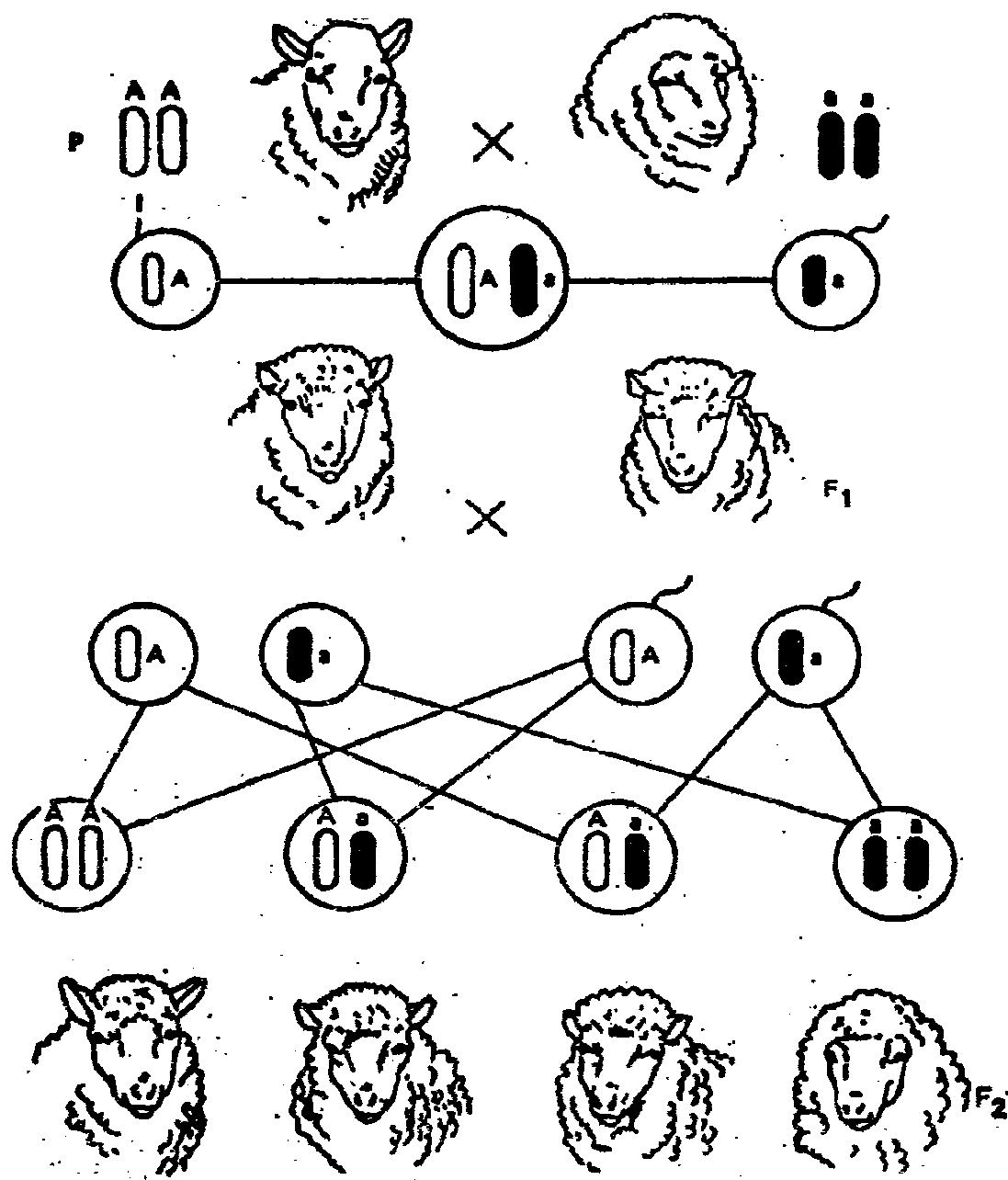
Мендель клетка бөлінуіндегі хромосманың ажырау тәртібін білмесе де, тұқым қуалайтын факторлардың гаметалары кездейсоқ ажырайтынын дұрыс түсіне білді. Бұл арада Г. Мендель гаметалар тазалығының гипотезасын ұсынды. Бұл гипотеза бойынша гетерозиготалы будандарда әр түрлі тұқым қуалайтын факторлар араласып кетпейді, олар жыныс клеткалар процесінде әр түрлі гаметаларда жеке, таза күйде болады. Мендель процесінің ашылудымен Мендельдің осы жорамалы толық цитологиялық дәлелдеме алды, әрбір жыныс клеткаға гомологты хромосманың тек бір сыңары ғана түседі, яғни жұп геннің біреуі, ал гаметадағы алуан түрлі гендердің қисындасуы кездейсоқ жүреді де, статистика заңдылығына бағынады. Жалпы Мендель заңдары барлық тірі организмдерге тән және олардың ауыл шаруашылығындағы маңызы үлкен.

Доминант түрлер. Моногибридтік будандастырудың 2-ші ұрпағында фенотиптің 3:1 арақатынаста ажырау белгінің толық ылық түрлері доминанттылығында байқалады. Алуан түрлі организмдердің көптеген белгілерінің тұқым қуалауын зерттеу бір белгінің 2-ші белгіден басым болмайтынын көрсетеді. Мұндай жағдайда «доминантты» және «рецессивті» белгілер не организмдер туралы сірә айтуға болмайды. Осыған сәйкес толық доминанттылықтан басқа толымсыз, кодоминанттылық және тысқары доминанттылық ажыратады. Толымсыз доминанттылық жануарлар мен өсімдіктер жиі байқалады. Мұндай жағдайда 1-ші ұрпақ Мендельдің 1 заңына сәйкес генотип бойынша біркелкі, бірақ белгінің көрінісі аралық сипатта болады: гетерозиготалы 1-ші ұрпақтың әр түрлі гендері бір-біріне басымдық жасамайды. Екінші ұрпақта фенотиптердің ажырауы генотиптің ажырауына дәл келеді: 1:2:2, себебі AA және Aa генотиптерінің фенотиптік көрінісі әр түрлі болады. Мысалы, құлағы жоқ және құлағы ұзын қойлар шағылыстырылса, шұнақ ұрпақ туады, ал 2-ші ұрпақтың арақатынасы 1 ұзын құлақты (AA):2 шұнақ құлақты (Aa):1 құлақсыз (aa) болады. Осы жолмен андалузия тауығы

қауырсынының көгілдір түрі, тауық қауырсынының бұйралығы, паломино жылқысының сары түсі тұқым қуалайтыны дәлелденді. Жалпы толымсыз доминанттылықты белгілердің қарапайым аралық көрінісі емес, көп гендердің өзара ерекше әрекеттесу нәтижелі деп түсіну керек. Мысалы, қара және ақ құстардан алынған андалузия тауығының көгілдір түсі жаңа фенотип пайда болғандай әсер береді. Алайда андалузия тауығы (Аа) шынында қара, бірақ оның қауырсынының боялуы төмен сондықтан да көгілдір түстің әсерін береді.

Кодоминанттылық – екі геннің гетерозиготалы дарақ белгісін қалыптастыруға қатысуы. Кодоминанттылықтың нақты белгісі болып қан топтары мен организм белоктары типтерінің басым қуалауы саналады. Мысалы, ірі қарада гемоглобиннің бірнеше типі кездеседі. Бұлардың ішінде А және В типі гемоглобиндер жиі кездеседі. Гетерозиготалық (АВ) ұрпақта гемоглобиннің осы 2 типі болады. Кодоминанттылық көбінесе молекулалық деңгейде анықталатын белгілерге тән, сонымен бірге ол кәдімгі деңгейде анықталатын сапалы белгілерде байқалуы мүмкін. Кодоминанттылықта басымдылық құбылысы тән емес екеніне қарамастан 1-ші ұрпақ буындары бірдей болады, демек Менделдің 1-ші заңы бұл құбылыс үшін де дәл.

Тысқары доминанттылық деп гетерозиготалы дарақтар (Аа) белгілерінің дамуы жағынан гомозиготалы дарақтардан (АА, аа) асып түсуін түсіндіреді. Бірінші ұрпақ будандары даму көрсеткіштері жағынан ата-анадан асып түседі. Мұндай құбылыс гетерозис деп аталады. Будандардың 1-ші ұрпағы және кейбір тұраралық гибридтер тіршілік қабілеті және өнімділігі жағынан жақсы деген ата-ана формасынан асып түседі. Гетерозис, әсіресе тұраралық гибридтерде айқын көрінеді. Қашыр (бие мен әңгінің гибриді) тіршілігінің ұзақтығы, жұмысқа қабілеттілігі және қолайсыз жағдайларға төзімділігі жағынан жылқыдан да, есектен де асып түседі. Ал айыр түйе мен аруанадан алынған F1-қоспақ салмағы және жүк тарту күші бойынша ата-аналық формалардан асып түседі. Тысқары доминанттылықтың генетикалық мәні соған байланысты гетерозис құбылысының байқалуы 1-ші ұрпақ дарақтарының белгісіне әсер ететін бірнеше гендердің гетерозиготалық күйге ауысып олардың басым түсу нәтижесімен сипатталады. Сондықтан да генетикалық тұрғыдан алшақ формаларды будандастыруда гетерозистің көрінісі бірнеше белгілерде байқалды, ал тұқым ішілік шағылыстыруда тысқары доминанттылықтың әсері 1-2 белгіден аспайды.



Қой құлағы кейпінің тұқым қуалауы.

Аллельді гендер және көптік аллелизм. Гендердің хромосома орналасатыны белгілі. Диплоидты организмде хромосоманың жұп екендігін ескерсек, онда белгіні анықтайтын гендер де жұп. Міне осындай гомологты хромосоманың бірдей бөліктерінде орналасқан жұп гендер аллельді гендер деп аталады. Организм аллельді гендердің біреуін шешесінен, екіншісін әкесінен алады. Мутация нәтижесінде геннің кез-келген өзгеруі жаңа аллельдің пайда болуына әкеледі. Осындай мутациялар арқылы пайда болатын белгілі бір геннің бірнеше күйі көптік аллелизм деп аталады. Мұндағы аллельді гендердің кез-келгені бір белгіге әсер етеді. Шағылыстыру нәтижесінде аллельдер моногибридтік будандастыру ережелеріне сәйкес тұқым қуаласа, онда олар көптілік аллелизмге жатқызылады. Аллельді гендерден дамитын белгілер аллеломорфты деп аталады.

Мендельдің 3-ші заңы – белгілердің тәуелсіз ажырауы. Бұл заң полигибридтік будандастыруда ашылды. Мұндай будандастыруда бастапқы формалар 2 және одан да көп белгілері бойынша айырмашылықтары болады. Полигибридтік будандастырудың ең қарапайым түрі дигибридтік будандастыру, мұнда 2 тегінің тұқым қуалауын талдайды. Мендель ас бұршақтың сары түс қабықты сортын жасыл бұдыр қабықты сортымен будандастырды, яғни олардың альтернативті 2 белгісі тұқымның түсі және пішіні жағынан айырмашылығы болды. Будандардың 1-ші ұрпағында тұқым сары түсті, оның қабығы болып шықты, демек бастапқы ата-аналық формалар аталған екі белгі бойынша гомозиготалы болған. Бірінші ұрпақтың генотипі дигетерозиготалы – АаВв. Өздігінен тозаңданған 1-ші ұрпақ өсімдіктерін зерттеп, Мендель F₂-де фенотип бойынша 4 категорияға бөлінген 556 санын алды, атап айтқанда 315-сары тегіс, 108-жасыл тегіс 1-сары бұдыр және 32-жасыл бұдыр. Мендель 32 арақатынас бірлігі ретінде алды, сөйтіп дигибридтік ыдырау формуласын жалпы алғанда былайша өрнектеледі: АВ:3Ав:3аВ:1ав.

Екінші ұрпақтың генотип және фенотип бойынша арақатынасын анықтау үшін Пеннет торын пайдаланайық. Тордың горизонталь бойымен F₁ будандары түзейтін аталық гаметалардың типтерін, ал вертикаль бойымен аналық гаметалардың барлық типтерін жазады. Аталық және аналық гаметалар шығатын түзулердің қиылысында екі гамета гендерін жазамыз, олар зигота генотипін түзеді. Тордың әр бөлігі толтырылған соң F₂-нің фенотип бойынша ажырауын санау оңай: 16 зиготаның 9-ы қара тұқыл (АВ), 3-уі қара мүйізді (Ав), 3-уі қызыл тұқыл (аВ) және 1-уі қызыл мүйізді (ав). Екінші ұрпақ дигибридтерінің мүмкін арақатынасын алгебралық жол арқылы да анықтауға болады. Ол үшін аталық және аналық гамета типтерін көп мүшелі сан ретінде қарап, өзара көбейту керек: (АВ+Ав+аВ+ав) (АВ+Ав+аВ+ав). Жақшаларды алгебралық ашудан соң мынадай фенотип аламыз: 9АВ:3Ав:3аВ:1ав.

Тригибридті будандастыруда - 3ген, тетрагибридтік будандастыруда – 4ген әр түрлі гомологты хромосомадан орналасса, онда олардың тұқым қуалауы Мендельдің 3-ші заңына толық бағынады. Екі немесе бірнеше ген бір гомологты хромосома орналасуы мүмкін, мұндай жағдайда олардың тұқым қуалау заңдылығы өзгеше болады. Белгілердің тәуелсіз комбинациялау заңы мал селекциясында жиі қолданылады. Мысалы, қазақтың ақ бас ірі қара тұқымы жергілікті қазақы сиырларын ағылшынның герефод тұқымымен шағылыстыру арқылы алынған. Осы тұқымды қалыптастыруда сұрыптау жұмысы қазақы сиырдың жергілікті жағдайда ерекше бейімділігі мен ауруға төзімділігін герефод тұқымының жоғарғы еттілік сапасымен үйлестіру бағытында жүргізілді.

Талдаушы будандастыру. Талдаушы будандастыру дегеніміз генотипі белгісіз қажет дарақты рецессивті формамен будандастыру. Дарақтың генотипі олардың ұрпақтарында белгілердің ажырау сипатына қарай анықталады. Алынған ұрпақ түгелдей доминантты белгімен сипатталатын болса, онда дарақтардың генотипі гомозиготалы, ал ұрпақтар арақатынасында рецессивті белгісі бар дарақтар табылса, онда оның генотипі-гетерозиготалы. Мысалы, тоқал бұқаның генотипі гомозиготалы, әлде гетерозиготалы екенін анықтау үшін ол мүйізді сиырлармен шағылыстырады. Бұдан алынған ұрпақтар түгелдей тоқал болса, онда бұқаның генотипі гомозиготалы болғаны, ал тоқал бұзаулармен қатар мүйізді бұзаулар алынса, олардың генотипі – гетерозиготалы. Талдаушы будандастыру кері шағылыстырудың бір және ол үшін ұрпақтардың фенотип бойынша ажырауы генотип бойынша ажыраумен бірдей болуы тән. Қызыл да мүйізді сиырды генотипі белгісіз қара да тұқыл бұқамен шағылыстырғанда алынған ұрпақтың 25 қара тұқыл, 25 қара мүйізді, 25 қызыл тұқыл, 25 қызыл мүйізді болса, онда осы ажырауға қарап шағылыстыруға алынған форманың генотипі дигетерозиготалы деп тұжырымдауға болады, өйткені бұл форманың тең мөлшерде 4 түрлі гамета түзуі екі аллель бойынша гетерозиготалы болған жағдайда ғана мүмкін.

1.3 Аллельді емес гендердің өзара әрекеттесуі

Комплементарлық. Бұл дегеніміз доминантты гендердің бірлескен ықпалы арқылы жаңа белгінің дамуы. Комплементарлық әрекеттесудің мысалдарын қарастырайық. 9:3:3:1 арақатынас. Мұндай ажырау роза күлтесіне ұқсас айдары бар виандат тауық тұқымы мен айдары бұршақ тұқым тәрізді таза тұқымды корниш этештерін шағылыстырғанда пайда болады. Осындай шағылыстырудан F-де белгінің біркелкілігін және де доминантты айдарлы тауықтар күту керек еді. Бірақ бұл арада мүлде жаңа айдар типі – жаңғақ жемісі тәрізді айдарлы тауықтар пайда болды. Енді осы F1-ді өзара шағылыстырсақ, F2-де 9 жаңғақ жемісі, 3 роза күлтесі, 3 бұршақ жемісі және 1 жапырақ тәрізді тауық айдары

типтерінің ажырауын аламыз. Пайда болған жаңа түзілістердің көрінісіне мән бермесек, бұл шағылыстырудың ажырауы жоғарыда қаралған қарапайым дигибридтік шағылыстырумен салыстырғанда ешқандай айырмашылығы болмас еді. Мұны түсіну үшін айдар түрлерінің тұқым қуалауына тәуелсіз екі жұп ген қатысатынын білу қажет. Тәуелсіз екі геннің тұқым қуалауы Мендельдің 3-ші заңына толық бағынады, осыған қарамастан олардың белгіге ықпал етуінде өзара байланысы байқалды. Осы екі жұп ген қатысатынын дигетерозиготалық тән $9:3:3:1$ арақатынасы дәлелдейді. Бастапқы шағылыстыруға алынған айдары роза күлтесі тәрізді тауықтың генотипі $RRrr$ бұршақ жемісі тәрізді айдары бар әтештің генотипі $rrPP$ яғни олар гомозиготалы болған. F_1 -дің барлығында F_2 -нің $9/16$ бөлігінде тауық айдары – жаңғақ жемісі тәрізді. Жаңа фенотипінің дамуы бірін-бірі толықтыратын немесе комплементарлы екі жұп доминантты гендердің өзара әрекеттесуіне байланысты. Жаңғақ жемісі тәрізді тауық айдары генотипінің жалпы формуласы – $R-P$. Ал екінші жаңа түзіліс – жапырақ тәрізді айдар қос рецессивті геннің бірін-бірі толықтыруын, яғни комплементарлық өзара әрекеттесуін жорамалдап тұрғанын көрсетеді. Дәл осындай арақатынас дрозофила шыбыны көзінің қызғыш және тоты құс қауырсыны жасыл түстерінің тұқым қуалауында байқалады. Мысалы, көгілдір тоты құс сары құспен шағылыстырылса, F_1 будандары түгелдей дерлік жасыл түсті болады, F_2 будандарында белгілер 4 фенотиптік кластарға ажырайды: 9 жасыл:3 көгілдір:3 сары:1 ақ.

$9:7$ арақатынас. Қоян жүнінің ұзындығы қалыпты болуы үшін қоян генотипінде комплементарлы және бір-біріне аллельді емес екі доминантты ген қатысуы қажет. Осы екі доминантты аллельдің бір өзгеріске ұшырап, рецессивті аллельге айналса, онда қоянның жүні қысқа болады. Ал осындай генотипі әр түрлі қысқа жүнді қояндар шағылыстырылса F_1 ұзын жүнді болады. Екінші ұрпақтың $9/16$ бөлігінің жүнінің ұзындығы қалыпты болса, $7/16$ бөлігі қысқа жүнді болып туады. Осыған ұқсас жағдайлар генетикалық әр түрлі ақ қояндарды және ақ қауырсынды тауықтар мен әтештерді шағылыстыру нәтижесінде де байқалады.

Эпистаз. Генетикалық өзара әрекеттесу бір-бірін екі жақты толықтыратын гендердің бірігіп әрекеттесуімен шектелмейді. Кез-келген жұп доминантты ген рецессивті серігінің байқалуына кедергі жасайды. Кейде аллельдің белгіге әсері басқа локуста, мүмкін басқа хромосомада орналасқан геннің әсерімен тежеледі. Мұндай құбылыс эпистаз деп аталады. Ал геннің белгіге деген әсерінің тежелуі гипостаз деп аталады. Эпистаз екі түрлі, яғни доминантты және рецессивті болуы мүмкін. Доминантты эпистаз жануарлар мен өсімдіктер дүниесінде жиі кездесетін құбылыс, оны AB немесе Av теңсіздіктерімен белгілеуге болады. Бір доминантты аллельдің екінші доминантты аллельдің белгіге әсерін тежеуі салдарынан қайсы бір мал түліктерінің түстері мен кейбір генетикалық

ақаулары тұқым қуалайды. Доминантты эпистаздың белгілі мысалы болып жылқының кейбір түстерінің тұқым қуалауы саналады. Гомозиготалы боз және кара жылқылар өзара шағылыстырылса, $C>V$ болғандықтан алынған ұрпақ түгелдей ($CcVv$) боз түсті болады. F_2 -де фенотип бойынша 12 боз :3 кара:1 жирен пайда болады. Генотипінде C аллельі жоқ, бірақ генотипінде V аллельі болса, кара фенотип даимды ал жирен жылқылар әр уақытта қос рецессивті гендерден дамиды. Ақ және қоңыр ит шағылыстырылса дәл осындай арақатынас байқалады. F_1 түгел ақ түсті болады, ал F_2 кезінде белгі $12\backslash 16$ ақ, $3\backslash 16$ кара және $1\backslash 16$ қоңыр түс болып ажырайды.

Рецессивті эпистаз дегеніміз рецессивті аллельдің басқа рецессивті немесе доминантты аллельден басым түсуі: $aa>vv$ немесе $aa>V$. Жоғарыда қоян түгі ұзындығының 9:7 қатынаста ажырауы гендердің өзара комплементарлы әрекеттесуі мысалы ретінде баяндалады. Осы жағдайды рецессивті эпистаз ретінде де қарастыруға болады. F_2 -нің $6\backslash 16$ бөлігінде еселенген рецессивті эпистаздың әсері байқалады: ағені V геннің ($aa>V$) v гені A генінің ($vv>A$) белгі дамуына әсерін басады, сондықтан да қоян түгі қысқа болады. Жоғарыда талқыланған 9:3:4 қатынаста генотипі $aavv$ тышқанның альбинос болуы да рецессивті эпистаз арқылы қалыптасады.

Полимерия. Полимерияда немесе полигенді тұқым қуалауда бір белгінің дамуы біржақты әсер ететін бірнеше аллельді емес гендердің өзара әрекеттесуіне байланысты болады. Гендердің осылай әрекеттесуі типін алғашқы рет швед генетигі Нильсон-Эле бидай дәні түсінің тұқым қуалауын зерттегенде ашты. Бидай дәнінің ақ түстен бозғылт қызылға, одан әрі қызыл түстің түрлі рендеріне түрленуі екі аллельден үйлескен генотиптің доминантты гендерінің санына тікелей байланысты: $aavv$ – ақ, $aaVv$, $Aavv$ – бозғылт қызыл ... $AABV$ – қоңыр қызыл т.б. Полимерияның принципі өте маңызды мағынаға ие болды, өйткені оның көмегімен сандық белгілердің тұқым қуалау ерекшелігі түсіндіріледі. Малдан қырқылған жүн, аналықтың сүттілігі мен төлдегіштігі, тауықтың жұмыртқалағыштығы, организмнің тірі массасы т.б. альтернативті сипатта емес белгілердің әрқайсысы үздіксіз өзгеріспен сипатталады. Мұнда мендельдік ажыраудың қарапайым формулаларын қолдану мүмкін емес сияқты, бірақ жете талдаулар сандық белгілердің полигенді тұқым қуалайтынын көрсетеді. Шынында да осындай күрделі белгілердің дамуына көптеген гендер әсер етеді. Әрбір жеке жұп аллельдің тұқым қуалауы Мендель заңдарына дәлме-дәл сәйкес келеді, бірақ фенотип бойынша ажыраудың көрінісі кенет күрделенеді. Полимерлі тұқым қуалауда негізінен гендердің аддитивті немесе кумулятивті әсері байқалады, яғни сандық белгінің дәрежесі бір мағналы әсер ететін доминантты гендердің жалпы санына тең.

Гендердің арақашықтығы ұлғайған сайын кроссинговер жиілігі арта түседі, ал гендер арасы жақындаған сайын хромосомалардың айқасуы төмендейді. Осыған байланысты Морган гендер аралығының қашықтығын кроссинговер

жиілігі арқылы табуға болатынын ұсынды: $x = \frac{(a+c)}{n} \cdot 100$. Мұнда x – гендерінің ара қашықтығы немесе кроссинговер жиілігі, a – бірінші кроссовер тобындағы дарақтар саны, n – тәжірибедегі ұрпақтар саны. 1% кроссинговерге тең гендер арақашықтығы морганида деп аталады. Бұл формуланың қолдануын түсіну үшін мына мысалды қарастырайық. Тауықта роза гүлінің күлтесіне ұқсас айдардың жапырақ тәрізді айдардан басым екендігі жоғарыда айтылды, ал тауық аяғы ұзындығының әдеттегідей болуы қысқа аяқтылықтан рецессивті болады. Роза күлтесі тәрізді айдары бар қысқа аяқты дигетерозиготалы әтешті айдары жапырақ тәрізді ұзын аяқты тауықтармен талдаушы шағылыстыру жүргізгенде алынған 60 ұрпақ мынадай қатынаста ажырайды делік: 22 айдары роза күлтесі тәрізді, аяғы қысқа; 1 айдары роза күлтесі тәрізді, аяғы ұзын; 4 айдары жапырақ тәрізді, аяғы қысқа; 33 айдары жапырақ тәрізді, аяғы ұзын. Бұдан тауық айдарының формасы мен аяқтары ұзындылығының гендері бір жұп гомологты хромосомада орналасатынын көреміз. Бұл екі геннің ара қашықтығы шамамен 8 морганидаға тең. $x = \frac{(1+4)}{60} \cdot 100 = 8,3$.

Гендердің орналасуы. Хромосомалардың генетикалық картасы. Морганның жас шәкірттерінің бірі – Альфред Стертевант өзінің дипломдық жұмысын орындау кезінде кроссинговер жиілігі гендердің хромосома бойында тізбектеле орналасатындығын көрсетеді деп бірінші болып уәж айтты. Үш ген арасындағы өзара қатынасты зерттей келе ол бірінші мен екінші, екінші мен үшінші, бірінші мен үшінші гендер арасындағы кроссинговер жиілігі не олардың қосындысына, не айырмасына тең екенін көрсетті. А және В гендерінің ара қашықтығы, мысалы 17 морганидаға, ал В мен С гендерінің ара қашықтығы 10 морганидаға тең болса, онда А және С гендерінің ара қашықтығы АВ және ВС қашықтықтардың қосындысына ($AC = AB + BC = 27$ морганида) не айырмасына ($AC = AB - BC = 7$) тең. Бұл А, В және С гендері хромосомада тізбектеліп орналасқан жағдайда ғана мүмкін. Яғни олардың хромосомада орналасуы бір түзудегі үш нүктеден ара қашықтығының геометриялық заңдылығына сай келеді. Осы ереженің дұрыстығын бір хромосомада орналасқан көптеген үштік гендерде жүргізілген тексерулер дәлелдеді. Гендер арасындағы кроссинговер жиілігінің талдау арқылы хромосоманың генетикалық картасы жасалды. Хромосоманың генетикалық картасы дегеніміз гендердің хромосомадағы орналасу нүктелерінің үлгісі. Геннің хромосомадағы орнын табу үшін ең алдымен оның қандай хромосомада орналасқанын анықтау керек. Бір хромосомада орналасқан гендер тіркесу тобын құрайды. Тіркесулер тобының саны әр уақытта түрдің хромосоманың гаплоидты санына тең болады. Мысалы, дрозофиладағы хромосоманың гаплоидты саны мен тіркесулер тобы 4-ке, қойда 27-ге, жылқыда 32-ге тең. Әдетте гендердің ара қашықтығын анықтау үшін бір мезгілде ең аз дегенде 3 ген арасындағы кроссинговер жиілігі есептелінеді. Триангуляция деп аталатын бұл әдіс гендердің хромосомадағы орналасу тәртібін анықтауға мүмкіндік береді. Мысалы, 4 ген арасындағы кроссинговер

жиіліктерін қарастырайық: $D-A=27\%$, $B-D=17\%$, $D-C=10\%$ және $C-D=7\%$. Гендердің ара қашықтығын және орналасу тәртібін анықтау үшін, ең алдымен хромосоманы кескіндейтін түзу салып, оның ортасына кроссинговер жиілігі ең аз гендерді түсіреді, яғни $C-D=7\%$. Екіншіден мәніне қарай келесі гендер арасындағы кроссинговер жиілігі таңдалады, яғни $B-C=10\%$ және B генінің C генінің не оң не сол жағында орналасу мүмкіндіктері белгіленеді. Үшіншіден келесі кроссинговер жиілігі $B-D=17\%$ дәл жоғарыдағыдай белгіленеді. Бұл арада B генінің оң жағында орналаса алмайды, олай болған жағдайда $B-C=24\%$ -ке тең болар еді. Төртінші A генінің орнын анықтау үшін A мен B гендері арасындағы кроссинговер жиілігін білу қажет $A-B=10\%$ болса, A гені B генінің сол жағында орналасады.

2 Жыныс хромосоманың жынысты анықтау механизмі

Жыныс – организмнің белгілері мен қасиеттерінің ерекше жиынтығы. Жыныс организмнің кез-келген басқа белгілері сияқты генетикалық жолмен анықталып, тұқым қуалайды. Алуан түрлі организм түрлерінде жыныстың анықталуы әр түрлі, ал халық шаруашылығында практикалық маңызы бар жануарларды қарастырсақ, онда олардың жынысының генетикалық анықталуы ерекше жыныс хромосоманың жиынтығына байланысты екенін көреміз. Жануарлардың әр түрлі жыныстарын цитогенетикалық зерттеу олардың хромосомалар құрамында айырмашылық болатынын дәлелдеді. Айырмашылық хромосоманың бір ғана жұбында байқалады, олар жыныс немесе гетерохромосомалар, кейде гоносомалар деп аталады. Ұрғашы және еркек жыныстардағы басқа бірдей хромосомалар аутосома деп аталады. Сүтқоректі жануарларда сондай-ақ кейбір жәндіктер отрядтарында, мысалы қосқанаттыларда, ұрғашының кариотипі XX әріптерімен белгіленетін бірдей жыныс хромосомалардан тұрады. Еркекте жұп жыныс хромосоманың бірі ұрғашынікімен ұқсас, ал екіншісі әдетте кішірек болады және Y әрпімен белгіленеді (XY). Бірдей жыныс хромосомалары бар жыныс гомогаметалы деп атайды, өйткені ол гаметалардың бір ғана сортын береді. Әр түрлі жыныс хромосомасы бар жыныс гетерогаметалы деп аталады. Құста, көбелекте және кейбір қосмекенділер мен балықта жыныстың хромосомалық анықталуы керісінше: гомогаметалы жыныс болып еркек, гетерогаметалы болып ұрғашы – саналады. Ақырында гапло-диплоидия деп аталатын жынысты анықтаудың мүлде басқа механизмі ара мен құмырсқадан кеңінен таралған. Бұл насекомдардың жыныс хромосомасы жоқ: ұрғашы және жұмысшы аралар диплоидты дарақтар, ал еркек аралар гаплоидты. Аналық ара ұрықтанған жұмыртқадан дамиды, ал ұрықтанбаған жұмыртқадан жалқау ара трутень дамиды паратеногенез.

Ұрықтың бастапқы даму стадиясында аналық та, аталық та емес көбею органдарының бастамалары гонадалар пайда болады. Бұлардан не дамитыны жыныс хромосомаға байланысты. Гетерогаметалы дарак гонадаларының дифференциясы ерекше белок – НҮ антигеннің әсерімен жүреді. Бұл белоктың НҮ-гені Y-хромосомада орналасқан. НҮ-антигеннің қатысуымен көбею органдарының бастамаларынан аталық без дамиды. Аталық бездер өз кезегінде еркек жыныс жолдарының дифференциялануына себепкер болатын жыныс гормондарын түзеді. Кейінірек басқа хромосомада орналасқан көптеген гендердің әсерінен аталық жыныстың әрі қарай дамуы іске асады. Жыныстың анықталуы жыныс хромосома орналасқан гендерге тікелей байланысты, соның ішінде ең басты рөлді Y-хромосоманың НҮ-гені атқарады. Гонадалар дифференциясы, гаметогенездің өтуі аутосомаларда орналасқан гендердің қатысуымен және олардың өзара әрекеттесуімен жүреді.

Организмнің бисексуалдығы. Жыныс организмнің басқа күрделі белгілері сияқты тек жыныс хромосоманың гендерімен ғана емес, сонымен қатар аутосомадағы көптеген гендердің әсерімен анықталады және оның дамуы сыртқы ортаның әсеріне де байланысты. Осыған байланысты көптеген ғылыми деректер организмнің бисексуалдық немесе қосжыныстылық қабілеті бар екенін дәлелдейді, яғни организм белгілі жағдайларға не ұрғашы не еркек жынысқа дамуы мүмкін. 1919 ж. К.Бриджес жынысты анықтаудың теңгерімдік теориясын ұсынды. Бұл теория бойынша дрозophilаның жынысы X-хромосома саны мен аутосома жиынтығы арасындағы арақатынаспен анықталады. X/A-1 болса, қалыпты ұрғашының X/A-0,5 болған жағдайда қалыпты еркек шыбынының фенотипі дамиды, ал X/A арақатынасы басқа шамаларға тең болған жағдайларда шыбын жынысының дамуы өзгереді. Организмнің интерсексуалдығын ірі қарада кездесетін фримартинизм құбылысынан көруге болады. Әр түрлі жынысты егіздерден алынған ұрғашы бұзаулардың 90-95 проценті жыныс органдарының қалыпты дамуының бұзылуына байланысты өсе келе ұрпақ бермейді. Мұндай фримартин деп аталатын бұзауларда өз жынысының белгілерімен қатар, еркек жыныстың белгілері, яғни гермафродитизм түрлі дәрежеде дамиды: жойылуға жақын аналық безден ұрық шығару жолдары мен қуық түсті безі қалыптасқан аталық безге дейін кейде ең қалдығы ұмаға түсіп, желінің артқы жағына орналасады. Әдетте екі апталық ұрғашы қынабының ұзындығы 12-15 см болады, ал фримартиндікі 4-5 см. Жыныстық дифференция процесі ішкі секреция жүйесінің қызметімен тығыз байланысты. Сондықтан жыныстың даму жолы гормондардың әсерімен анықталады. Жалпы алғанда гормондардың синтезделу дәрежесін гендер бақылайды. М.М.Заводавскийдің классикалық тәжірибелерінен жыныс безі жоқ тауық сыртқы белгілері жағынан этешке айналатыны дәлелденді. Бұл процесс кері де бола алады. Тауықта тек сол жақ аналық без жұмыс істейді. Табиғи жағдайда ол әр түрлі себептермен редукцияланса, оң жақ гонада бастамасы

аталық безге айналып, спермалар түзілуі мүмкін. Мұндай құстардың фенотиптері еркек, ал генотипі ұрғашы. Бұл арада біз құстың жынысы жыныс хромосомалар арқылы емес, жыныс гормондар атап айтқанда еркек, гормондардың активтілігі арқылы қалыптасатынын көреміз.

X және Y немесе жыныс хромосома тек белгілі бір жыныстың дамуын бақылайтын гендер ғана емес, сондай-ақ организмдердің көптеген басқа белгілерінде анықтайтын гендері бар. Гендері жыныс хромосома орналасқан белгілер жыныспен тіркескен белгілер деп аталады.

X-хромосомамен тіркескен белгілер. Жыныспен тіркескен белгілердің тұқым қуалау гендері аутосомада орналасқан белгілерден өзгеше. Мұндай тұқым қуалауда кәдімгі менделдік арақатынас байқалмайды. Мұның негізгі себебі X пен Y және Z пен W хромосоманың өзара мөлшерінің әр түрлі болуы ғана емес, сонымен қатар олардың генетикалық активтілігінің айырмашылығында. Қазіргі кезде X және хромосома орналасқан бірқатар гендердің Y және Z хромосома жоқ болуы қағида ретінде қаралады. Жалпы алғанда Y және W хромосоманың генетикалық активтілігі өз гомологтарымен салыстырғанда әлдеқайда төмен. Y немесе W хромосомадағы бірлі-жарым гендерді есептемегенде, оларды генетикалық тұрғыдан бос деп қарауға болады.

Кроссинговердің цитологиялық дәлелі. Осы уақытқа дейін біз жанама деректерге сүйене отырып гендер рекомбинациясының негізіне кроссинговер яғни гомологты хромосомалар учаскерлерінің алмасуы жатады деп келдік. Кроссинговердің тікелей дәлелдерін алғаш рет 1931 жылы Х.Крейтон мен Б.Мак-Клинтон жүгеріні және К.Штерн дрозофиланы зерттеу арқылы көрсетті, екі жағдайда да гендер рекомбинациясы цитологиялық тұрғыдан байқалатын хромосома учаскелерінің алмасуына дәлме-дәл келеді. Әдетте кроссинговер хромосоманың морфологиясын өзгертіп із қалдырмайды, өйткені жұптағы мүлде бірдей морфологиялық екі хромосома бір-бірімен тепе-тең гомологты бөліктерімен алмасады. Сондықтан кроссинговердің цитологиялық нәтижесін белгілеу үшін, жұптағы гомологты хромосомаларды арнайы эксперимент арқылы гетероморфты ету керек. Штерн осындай гетероморфтылықты дрозофиланың XX-жұп жыныс хромосомада жасай алды. Мұнда ол рентген сәулесі арқылы транслокацияны қолданып, қызыл және домалақ көздің гендері орналасқан X-хромосомаға Y-хромосоманың бөлігін жалғастырды, мұның нәтижесінде оның пішіні Г тәрізді болды. Жұптағы екінші X-хромосома сәулесінің әсерімен екі бөлікке бөлінді. Центромералы бөлігінде күңгірт қоңыр көздің және қысық көзділіктің гендері орналасты, мұндай хромосома әдеттегідей түзу формалы болғанымен, мөлшері қысқа болады. X-хромосоманың екінші бөлігі төртінші хромосомамен қосылды, сондықтан ол редукциялық бөлінуде жоғалмайды.

2.1 Цитоплазмалық тұқым қуалау

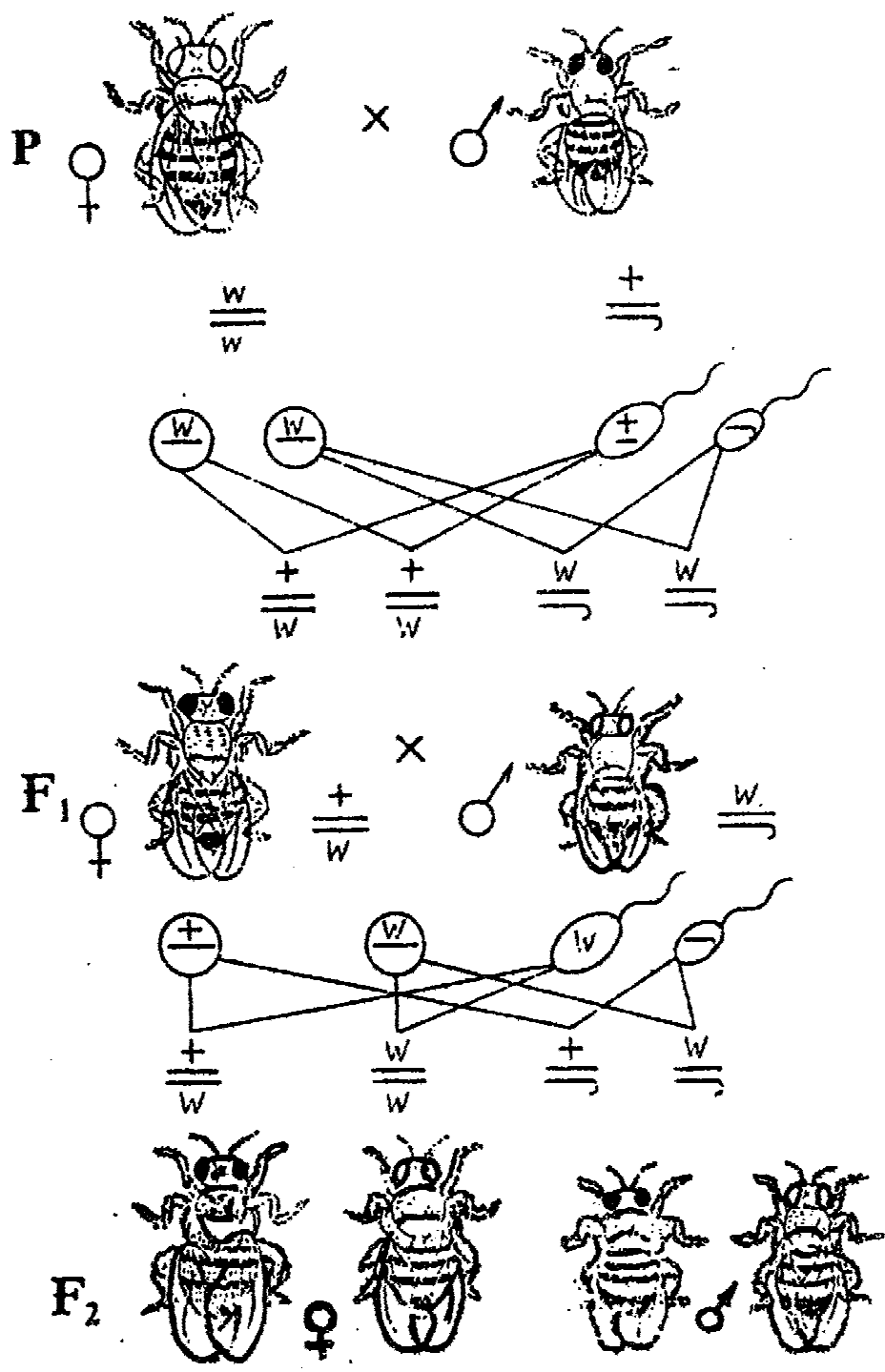
Тұқым қуалаушылықтың хромосомалық теориясы тұқым қуалау құбылысында басты рөлді ядро және оның құрамында болатын хромосома атқаратындығын анықтап берді. Бірақ сонымен қатар генетиканың ғылым болып қалыптасуының алғашқы кезеңінің өзінде-ақ кейбір белгі қасиеттерінің тұқым қуалауы клеткадағы хромосомалық емес компоненттерге байланысты екендігін және оның Мендель заңдылықтарына бағынбайтындығын көрсететін деректер белгілі бола бастады. Сөйтіп ядродан немесе хромосомадан тыс болатын гендер туралы пікір қалыптасты, кейінен ол цитоплазмалық тұқым қуалау деп аталады.

Ядро мен цитоплазманың тұқым қуалаудағы рөлі. Қандай болсын тірі құрылым тұқым қуу қызметін толық атқару үшін, біріншіден, ол клеткадағы зат алмасу процесіне қатысуы керек, екіншіден, оның өзін-өзі өндіре алатын немесе өздігінен екі еселене алатын қабілеті болуы керек, үшіншіден, ол митоздық бөлінудің нәтижесінде жаңадан түзілген жас клеткаларға тең мөлшерде ажырауы керек. Ядролық зат – хромосоманың осы қойылған талаптарға толық жауап бере алатыны белгілі. Ал цитоплазмада осындай қасиеттерге ие құрылымдар барма деген болсақ – цитоплазма органоидтардың көпшілігі бірінші талапты қанағаттандыра алады. Мысалы: центриолдар алсақ клетканың бөлінуіне қажетті ұршық тәрізді жіпшелерді жасауға қатысады, пластидтер соның ішінде хлоропластар фотосинтез процесін қамтамасыз етеді, митохондриялар – тыныс алу және энергия орталығы, рибосомаларда белок синтезделеді.

Сонымен қатар центриолдар, пластидтер және митохондриялардың өзін-өзі өндіру, яғни репродукцияларына алу қабілеттері де бар. Бұл олар екінші талапқа да сай келеді деген сөз. Бірақ цитоплазма элементтерінің ешқайсы да клетка бөлінген кезде хромосомалар сияқты теңдей екіге ажырай алмайды.

Ядро мен цитоплазманың арасында бұл айтылғандардан басқа да айырмашылықтар бар. Олар:

1. Ядрода әрбір биологиялық түрдің өзіне тән тұрақты хромосомасы болады, ал цитоплазма органоидтарының өзі бірнешеу және олардың саны тұрақты емес.
2. Ядро құрамындағы бір хромосома бұзылса, оны екінші біреуі алмастыра алмайды, ал цитоплазманың бүлінген органоидтары алмастыра береді.



Дрозофила кезінің түсінің жыныспен тіркесіп тұқым қуалауы.

Хромосома мен цитоплазма органоидтарының осы көрсетілген айырмашылықтарына байланысты олардың тұқым қуалаушылықтағы атқаратын қызметтерінде де өзгешеліктер бар. Хромосомалар арқылы анықталатын тұқым қуалау ядролық немесе хромосомалық деп аталады. Ал тұқым қуалаудың материалдық емес немесе цитоплазмалық элементтері болған жағдайда ол хромосомалық емес немесе цитоплазмалық деп аталады.

Тұқым қуалаушылықта ядро ғана маңызды рөл атқарады, ал цитоплазманың мәні онша емес деп қарауға болмайды. Себебі қызмет істеп тұрған біртұтас системаның барлық тетіктерінің де клетка тіршілігі үшін маңызы бар. Жалпы ядроны тұқым қуалайтын қасиетті сақтайтын орын, ал цитоплазманы оны жүзеге асырушы орган деп қарастыру керек. Ядро мен цитоплазманың құрылымдық және функцияналдық жағынан бір-бірінен айырмашылығы болатыны жоғарыда айтылды. Ядролық тұқым қуалау Мендель заңына сәйкес жүреді, ал цитоплазмалық тұқым қуалау оларға бағынбайды. Ядро мен цитоплазманың тұқым қуалаудағы рөлін зерттеу үшін түрлі әдістер қолданылады. Соның бастысы ядроны алмастыру әдісі. Ядроның алмастыру қазіргі кезде қолданылып жүрген бір жолы жұмыртқа клеткасының ядросын алып тастап, басқа бір организмнің аталық жыныс клеткасымен ұрықтандыру. Мұндай зиготаның дамуы негізінде гаплоидты хромосома жиынтығы бар андрогенді ұрпақ алынады. Себебі ол аталық ядро мен аналық клетканың цитоплазмасынан жаралған.

Жалпы өсімдіктерде болсын, жануарларда болсын, аналық жыныс клеткасында, яғни аналық жұмыртқада цитоплазманың мөлшері көп, ал аталық гаметада ол жоққа жуық. Сондықтан цитоплазмалық тұқым қуалау ядролық тұқым қуалауға қарағанда аналық жолмен жүреді.

Цитоплазмалық тұқым қуалауды зерттеудің негізін 1908-1909 жылдары неміс оқымыстылары К. Корренс пен Э. Баур салды.

К. Корренс тұнаруы өсімдігінің, ал баур қазтамақ пен намазшам гүлдің ала жапырақты болуының тұқым қуалауын зерттейді. Нәтижесінде олар мұндай белгінің тұқым қуалауы цитоплазма арқылы болатынын анықтады.

Пластидтік тұқым қуалау. Пластидтер өсімдік организмінде бейне бір көмірсулар синтездейтін лаборатория іспетті. Кей жағдайда пластидтердің бөліну арқылы көбейетіндігі және сол бөліну кезінде жаңадан түзілген жас клеткаларға таралып ажырайтындығы белгілі болған.

Пластидтердің өзі арнаулы белоктардан, ДНҚ мен РНҚ-дан тұрады. Бір клеткаға шаққанда, пластидтердің саны жоғары және төменгі сатыдағы өсімдіктердің әр түрлерінде бірден жүзге дейінгі аралықта. Клеткасында жалғыз ғана пластиді бар түрлер талшықтылар мен мүктерде кездеседі. Пластидтердің құрамында жоғарыда айтылғандай РНҚ мен ДНҚ бар. Бірақ

азотты негіздердің құрамы жағынан пластидтердің ДНҚ-сы хромосомадағы ДНҚ –дан өзгеше, сол сияқты олардың құрамында болатын РНҚ-ның рибосомалық РНҚ-дан айырмашылығы көп. Сонымен, көптеген зерттеулердің нәтижесі пластидтердің тұқым қуалаушылыққа қатысы бар екенін және генетикалық информацияның олардың ДНҚ-сында сақталатындығын көретті. Клеткадағы тұқым қуалайтын қасиеті бар пластидтердің жиынтығын Реннер деген генетик пластидом деп атаған.

К. Корренс түн аруы өсімдігі жапырағының ала болуының тұқым қуалауын зерттегенде оның өсу нүктесін әр түрлі клеткалардың тобын тапқан. Олардың біреулерінің пластидтерінің хлорофилл түзу қабілеті болмаған, екінші біреулері түзе алған. Соның нәтежесінде өсімдіктің жапырағы ала болып келеді. Бұл ала жапырақтылардың өзі онтогенез барысында сыртқы орта жағдайына байланысты өзгеріп отырады. өменгі температурада ондай өзгеріс үдей түседі., ал жоғары температурада, керісінше, жапырақтың алалығы азайып, тіпті бірте-бірте жойылып та кетеді.

Митохондрия арқылы тұқым қуалау. Митохондрия – клеткадағы тыныс алуға тікелей қатысы бар органоид. Клетканың бөліну кезінде олар жаңа түзілген жас клеткаларға шамамен бірдей мөлшерде ажырайды. Митохондрияның құрамынан ұзындығы 5 мкм-ден (жануарларда), 20-32 мкм-ге дейін (саңырауқұлақтар мен өсімдіктерде) жететін ДНҚ-да табылған. Ол өзінің құрамы жағынан да ядролық ДНҚ-дан өзгеше келеді.

Митохондриялық гендер негізінен екі топ белгілерді анықтайды. Біріншісіне тыныс алу жүйесінің жұмысына байланысты белгілер жатса, екіншісіне антибиотиктер мен клетка уына төзімділікке қатыстылар жатады.

Генетикалық тұрғыда ашыту бактериясының митохондриялары көбірек зерттелген. Оларда бүкіл клеткадағы ДНҚ-ның 10-20% болады. Осындай саңырауқұлақтардың кейбіреулерінде тыныс алу кемістігі анықталған. Ол кемістік олардың митохондриялардың тұқым қуатын өзгеріске ұшырауына байланысты, анығырақ айтқанда, цитохромоксидаза ферменттерінің активтілігі төмендеген.

Б. Эфрусси ашыту бактериясының секірмелі түрде пайда болған тыныс алу кемістігі бар ергежейлі колония түзетін штамын тапты. Ондай мутантты штамдар өте баяу өседі. Олар цитохром а мен в-ның сол сияқты цитохромоксидаза ферментінің жетіспеуінен тыныс алу кемістігіне ұшыраған және спора түзу қабілеті болмайды. Ергежейлі мутанттар митохондриялардың ДНҚ-сын алып зерттегенде, оның құрамының курт өзгеретіндігі және соның салдарынан қандай болсын биологиялық информацияны кодтау қабілетінен айырылатыны анықталды. Бұл келтірілген деректер ашыту саңырауқұлағында болатын аталмыш қасиеттің тұқым қуалауы цитоплазмаға байланысты екенін көрсетеді. Ергежейлі

мутациядан басқа бұл организмдердің митохондрияларындағы ДНҚ-ны өзгерту арқылы хлорофениколға, эритромицинге және кейбір басқа антибиотиктерге төзімді мутантты түрлері алынған.

Цитоплазмалық аталық стерильдік. Цитоплазмалық тұқым қуалаудың ең айқын да нақты мысалдарының бірі- цитоплазмалық аталық стерильдік. Мұндай құбылыс жүгері, пияз, қызылша, зығыр сияқты өсімдіктерге тән болып келеді. Жүгері өсімдігіне болатын цитоплазмалық аталық стерильдікті 30-жылдары Америкада М. Родс, бұрынғы Кеңес одағында М.И. Хаджинов ашты. Жүгері өсімдігінің бір үйлі екендігі белгілі, аналық гүлдері собығында жинақталады да, аталықтары шашағында болады. Сол жүгерінің кейбір сорттарының шашағынан толық дамыған, яғни стерильдік аталық тозаңдар табылған. Зерттей келе бұл белгінің цитоплазманың бір ерекшеліктеріне байланысты екендігі анықталды. Аталық стерильдік қасиеті бар өсімдікті қалыпты өсімдіктің тозаңымен тозаңдандырғанның өзінде олардан алынған ұрпақтың көпшілігі стерильді болып шыққан және мұндай қасиет бірнеше буын бойы жойылмай қайталанып отырған. Бұл осы белгінің цитоплазма арқылы тұқым қуалайтындығын көрсетеді.

Тозаңның стерильдігін қамтамасыз ететін цитоплазма ЦИТС белгісімен, фертильді, яғни ұрықтандыруға қабілетті тозаңы бар өсімдіктердің цитоплазмасы ЦИТН белгісімен белгіленеді. Стерильдік қасиетті рецессивті ген rf , ал фертильдікті доминантты RF гені анықтайды. Демек өсімдік генотипінде рецессивті ген гомозиготалы ($rfrf$) күйінде болса ғана, цитоплазма тозаңның стерильдік болуын қамтамасыз етеді. Ал егер генотипінде доминантты гомозигота ($RFRF$) немесе гетерозигота ($Rrfr$) болса, өсімдіктің тозаңы қалыпты, яғни фертильді болады.

Эндосимбионттар Цитоплазмалық тұқым қуу кейде эукариоттардың цитоплазмасында эндосимбионттар – бактериялардың немесе вирустардың болуына байланысты. Эндосимбионттар деп бөтен бір организмнің клеткасында тіршілік ететіндерді айтады. Генетикалық тұрғыда эндосимбиоз инфузорияның қаппа бөлшектері мысалында жақсы зерттелген. Т. Соннеберн 1938 жылы кейбір инфузорияның өз бойынан басқаларының тіршілігін жоятын улы зат шығаратын түрін тапты. Кейінен бұл қасиеттің цитоплазма арқылы тұқым қуалайтыны анықталды. Сонда өлтіргіш инфузория өзінің цитоплазмасында қаппа-бөлшек, яғни улы бактерияны алып жүреді. Мұндай бактерия улы зат - парамецин бөліп шығарады, соның әсерінен басқа инфузориялар өлімге душар болады. Барлық қаппа-бөлшектер парамецин жасап шығару қабілеті бола бермейді.

Генетикалық зерттеулердің нәтижесі қаппа-бөлшектердің цитоплазмамен бірге тұқым қуалайтын және оның қаппа бактериялардың

репродукциясы үшін қажетті ядролық доминантты К аллелін алып жүретін инфузорияларда ғана болатынын көрсетті. Өлтіргіш инфузорияны (КК), ондай қасиеті жоқ инфузориямен (кк) будандастырғанда алынатын гетерозиготалы ұрпақтың (Кк) сипаты конъюгацияланатын клеткалардың бір-бірімен цитоплазма алмастырып үлгеру-үлгермеуіне байланысты. Ұзақ уақыт бойы будандастырған жағдайда ондай алмасу жүреді де генотипі гетерозиготалы (Кк) ұрпақтың бәрі де фенотипінде «өлтіргіштер» болып шығады. Мұндай жағдай тек ата-анасынан доминантты гомозиготалы (КК) цитоплазманы алған жағдайда ғана жүзеге асады. Ал, керісінше, генотипі Кк особьтар ата-анасынан рецессивті гомозиготалы (кк) цитоплазманы алса, олардың «өлтіргіш» қасиеті болмайды.

Эндосимбиозға дрозифиланың да кейбір белгілерінің қатысы бар. Соның бірі – жыныстық арақатынасы. Дрозифиланың кейбір түрлерінің ұрпағында кейде ата-аналық особьтар мүлдем болмайды немесе жартылай ғана бар. Зерттей келе бұл белгінің аналық жолмен тұқым қуалайтындығы және дрозифила клеткасының цитоплазмасында симбионттардың, яғни ядролық гендер арқылы бақыланатын вирустардың болатыны анықталды.

Цитоплазмалық тұқым қуалауға генетикалық талдау. Цитоплазмалық тұқым қуалауды зерттеудің клеткадағы жалпы генетикалық жүйені түсіну үшін маңызы зор. Көп уақытқа дейін біз генотип деген терминнің мағынасын тек хромосомада шоғырланған гендердің жиынтығы. Ал тұқым қуалайтын элементтердің цитоплазмада болады. Цитоплазмада және оның органоидтарында шоғырланған тұқым қуалайтын факторлар плазмотип немесе плазмон деп аталады. Осыған байланысты генотип жөніндегі бұрынғы ұтымды кеңейтіп, оған хромосомалық геном мен цитоплазмалық плазмонды бірге қосып айту керек. Цитоплазмалық тұқым қуалаудың өлшемі хромосомалық тұқым қуалаудағы ген деп аталатындығы тәрізді плмоген делінді.

Сонымен, цитоплазмалық тұқым қуалау да хромосомалық тұқым қуалау сияқты өз алдына жеке дискретті фактор. Ядролық тұқым қуалауын мұның айырмашылығы – аналық жолмен тұқым қуалайды және онда ажыраудың тұрақты сандық қатнастары болмайды, яғни Мендель заңдарына бағынбайды.

3. Тұқым қуалаушылықтың молекулалық негіздері

Қазіргі күндері геннің дезоксирибонуклеин қышқылының бөлігі екендігі жалпығы мәлім. Осы нуклеин қышқылын 1868 жылы швейцариялық дәрігер Ф. Мишер клетка ядросынан бөліп алу арқылы анықтаған. Ал 1929 жылы Р. Фельген ДНҚның хромосома құрамында болатындығын көрсетті. Мұның өзі ДНҚның генетикалық материал екендігін

кдәлелдейді. ДНҚның негізгі құрылымдық бөлігі нуклеотид. Ол үш бөліктен тұрады: көмірсу дезоксирибоза, пуриндік және перемединдік азоттық негіздерден, фосфор қышқылының қалдығынан тұрады.

Жануарлар мем адамның клеткаларында паразиттік тіршілік ететін вирустардың ішінде ДНҚ-сы емес, РНҚ-сы бар формалар белгілі (мысалы, полиомелитті, энцефалитті және т. с. с. туғызатын вирустар). РНҚ-сы бар бактериофагтар да сипатталған.

Сонымен, жаңа құбылыстарды (трансформация, трансдукция, плазмидтер мен эписомалардың болуы) ашу микроорганизмдерді зерттеуде тұқым қуалаушылықтың материалдық негіздері туралы біздің түсініктерімізді едәуір кеңейтті және ДНҚ-ның клеткадағы құрылысына (жекелеген молекулалар немесе хромосомалар) және шоғырлануына (ядро немесе цитоплазма) қарамастан, клеткадағы тұқым қуалау информациясын сақтаушы ролін ДНҚ атқаратынын сенімді түрде көрсетті. Кейбір вирустар мен фагтарда тұқым қуалау информациясын сақтаушы РНҚ болуы мүмкін.

3.1 Геннің табиғаты

Аллелизм және аллелизм критерийі. Бір геннің әр түрлі күйін аллельдер деп атайды. Мутациялалу нәтижесінде ген екіден артық күйде бола алатыны белгілі.

Мынадай сұрақтың тууы заңды нәрсе белгілі бір белгілі көрінісін өзгертетін, бір-бірінен тәуелсіз пайда болған қандай да екі мутацияның аллельді немесе аллельсіз екенін, яғни олардың біргенде немесе әр түрлі генде пайда болғандығын іс жүзінде қалап анықтауға болады. Аллелизмнің критерийі қандай?

Функционалдық критерийі әр түрлі гендердің өзгерісі бар екі мутантты шағылыстырғанда бірінші ұрпақтың буданы әрбір геннің қалыпты аллельдерінің басым болуына байланысты жабайы фенотипі бар дигетерозигота пайда болатынына негізделеді. Мұндағы жағдайда зерттелетін мутациялардың қалыпты аллельдері бір-біріне кимпьяментарлы деп есептеу қабылданған. Сонымен қатар, егер шағылыстырылатын мутанттарда бір геннің аллельдері болса, компаундта жабайы тип пайда болмайды.

Әр түрлі гендердегі мутациялар гана өзара рекомбинациялан алады деген түсінік рекомбинациялық тестік негізінде Морган мектебінің зерттеушілері, функционалдық (гетеро-зигота — мутантты фенотип) және рекомбинациялық (рекомбинация жоқ) критерийлер сакталған жағдайларда мутацияларды аллельді деп есептеді. Геннің құрылымы туралы түсініктің өзгеруіне байланысты аллелизмнің критерінде де анықталды.

3.2 Геннің құрылымы

1929-1930 жылдары біздің елімізде А. С. Серебровский мен оның жас қызметкерлері - И. П. Дубининнің, Б. П. Сидоровтың және т. б. жұмыстарында геннің функционалдық күрделілігі тұңғыш рет эксперимент арқылы көрсетілді. Авторлар дрозофиладан жыныстық хромосоманың, нольдік нүктесіке шоғырланған локустың scute квивттік аллельдер сериясын зерттеді. Бұл локустың SC^2 , SC^3 және басқа мутациялары шыбын денесіндегі әр түрлі қылшықтардың редукциялануына себепші болады.

Генді картаға түсіру. Қазіргі уақытта ген құрылысының күрделілігі туралы ғана емес, сондай-ақ организмдердің бірқатар тобы үшін (фагтар, ішек таяқшасы, дрозофила, жібек құрты және т. б.) жекелеген гендер ішіндегі мутацияларды мұқият картаға түсіру жұмысы жүргізілді, яғни гендер картасы жасалды. Бірін-бірі жабатын делециялар методы генді картаға түсірудің ең қолайлы әдісі болып табылады. Оны пайдалану үшін қолда әр түрлі делециялар нәтижесінде түзілген мутантта; коллекциясы болуы қажет. Мұндан линияларды - тестерді талданатын мутанттармен шағылыстырғанда, егер делеция ауданында талданатын мутация түзілсе, онда бұл жағдайда рекомбинация процесі жүрмейді. Егер шағылыстырғанда рекомбинация жүрсе, демек, талданатын мутация делеция ауданында емес, басқа локуста пайда болғаны. Мутацияларды шоғырлау осылайша жүргізіледі.

Геннің молекулалық құрылысы. Геннің шамасын, яғни ондағы нуклеотидтер жұбының санын және оның минималды молекулалық массасын шамамен есептеп шығаруға болады. Қазіргі уақытта T_4 фагының 50-ден астам гені белгілі. Объектіні зерттеу барысында гендер саны арта түсері сөзсіз. Ол екі еселенеді деп жорамалдауға болады. Бұл фаг ДНК-ның молекулалық массасы 120×10^6 -ға тең. Демек, бір геннің молекулалық массасы 1×10^6 шамасында болады. Нуклеотидтердің бір жұбының молекулалық массасы 600-ден сәл асатындықтан, бұл ген орта есеппен алғанда нуклеотидтердің сызықтық орналасқан

1500

жұбынан тұратындығын білдіреді. Жуықтатылып алынған бұл есептеулер геннің атқаратын қызметі мен оның мөлшері (500-6000 нуклеотид) туралы осы кездегі түсініктермен жақсы үйлеседі. С. Бсизер T_4 фагының r II ауданы картасының генетикалық және физикалық (молекулалық) масштабтарын салыстырып T_4 фагымын рекомбинация бірлігіне ең азық дегенде нуклеотидтердің екі жұбы келетінін, ал жекелеген нуклеотидт гендер.

3.3 Генетикалық код

Мендель-Морганның ген-белгі постулаты генетикалық зерттеулердің негізгі өзегі болды. Гендердің көпшілігі ерекше белок ферменттер синтезін

бақылайтындығы көптеген микроорганизмдерден көрсетіледі: ферменттер активтілігінің өзгеруінен немесе жойылуынан байқалады.

Ген қазіргі уақытта бұл қағиданы әрбір белок үшін оның құрылымы мен активтілігін бақылап отыратын ген болады деп түсіну керек.

Адам қанының тұқым қуалайтын зілді ауруы орақша-клеткалы анемия ауруы кезінде –мутацияның нәтижесінде гемоглобиннің қасиеті өзгереді. бұл жағдайда 574 амин қышқылының қалдығынан тұратын гемоглобин молекуласында бір ғана алмасу өтеді: глутамин қышқылын валин алмастырады. Осыдан келіп, ген полипептидтік тізбектің амин қышқылды құрамына демек, олар түзетін белоктарды бақылайды деген қорытынды жасауға болады.

ДНҚ-да информация қалай жазылған? Бұл сұраққа жауап беру үшін, бір жағынан, ДНҚ молекуласының екінші жағынан, белоктардың құрылысын еске түсіру керек. ДНҚ-нің құрамына оның ерекшелігін айқындайтын 4 негіз (аденин және гуанин — пуринді, тимин және цитозин - пиримидинді негіздер) кіреді. Белоктардың құрамына 20 амин қышқылы кіреді. Міне осылар, полипептидтік тізбектегі осылардың орналасу жүйелілігі белок молекулаларының алғашқы құрылымын ғана емес, сондай-ақ оның төртінші құрылымына дейінгі бүкіл кейінгі құрылымын, демек, белоктардың бүкіл алуан түрлілігі мен ерекшелігін анықтайды. Сонымен, нуклеотидтердің ДНҚ-да орналасу жүйелілігінде амин қышқылдарының белок молекуласында орналасу жүйелілігі туралы тұқым қуалау информациясы жазылуы мүмкін деп жорамалдауға болады. Бұл қағиданы жүйелілік болжамы түрінде Ф. Крик дамытты. «Жүйелілік болжамының» әділдігі, атап айтқанда, Ч. Яновский мен оның қызметкерлерінің жұмыстары арқылы дәлелденді. Авторлар *Escherichia coli*- триптофансинтетаза ферментін бақылайтын локустың нәзік құрылымын зерттеп, ДНҚ молекуласындағы нуклеотидтер жүйелілігінің өзгеруі болып салалатын тоғыз мутацияны тапты. Мутанттық форманың белок ферментіндегі амин қышқылдарының орналасу жүйелілігін зерттеу оның ДНҚ-дегі нуклеотидтер жүйелілігінің өзгеруіне параллельді өзгертетінін көрсетті, яғни геннің және ол бақылайтын белоктың колинеарлығы дәлелденді. Бірақ тұқым қуалау информациясы ДНҚ-да қалай жазылған, қалай шифрланған? Генетикалық информацияның гендерде кодпен жазылғандығы туралы идеяны алғаш рет 1954 жылы Д. Гамов айтқан.

Генетикалық кодтың негізгі белгілері. Генетиктердің, биохимиктердің, цитологтар мен басқа да мамандардың күш салуы арқасында қазіргі уақытта генетикалық кодтың негізгі белгілеуі белгілі болды.

Код ең алдымен триплетті болып табылады, яғни әрбір амин қышқылын үш негіз (кодон) кодпен береді. Төрт негізден 3-тен әр түрлі 64 комбинация жасауға болатынын қарапайым есептеу көрсетеді, бұл 20 амин қышқылын кодпен жазуға толық жеткілікті. Бірақ, теориялық есептеулерден басқа, Ф. Крик пен оның қызметкерлері ішек таяқшасын зақымдайтын T_4 фагының r11

мутациясын зерттеуде кодтың триплетті екендігіне тікелей эксперименттік дәлелдемелер алды.

Алайда бұл қағиданы дәлелдейтін тікелей эксперименттер де жүргізеді. Азотты қышқылдың жәрдемімен темекі мозаика вирусының бір ғана негіздің (цитозин урацилге) алмасуына байланысы болатын мутация алынды. Осы вирус синтездейтін қабықшануы белогында бір ғана амин қышқылының өзгерісі көрсетілді. Адамның мутанттық гемоглобинін талдағанда да осындай нәтижелер алынды. Кодтың өзіне тән сипаты: оны оқу арқашан да белгілі бір пункттен басталады. T₄ мутантты фагының рекомбинациясын зеттеу арқылы Крик бұған да эксперименттік дәлел тапты.

4. Өзгергіштік және оны жіктеу

Егер генетикалық ерекшелік ДНҚ молекуласындағы нуклеотидтер жұптарының жүйелілігімен анықталатын болса, мутацияның пайда болуы нуклеотидтер жүйелілігінің бұзылуымен байланысты болуы тиісті. Мұндай өзгерістердің төрт түрі бар деп жорамалдауға болады. Нуклеотидтердің біреуінің немесе көбінің алмасуы, нуклеотидтер жұптары жүйелілігінің өзгеруі, нуклеотидтердің бір немесе көптеген жұптарының екі еселенуі, нуклеотидтердің бір немесе көптеген жұптарының түсіп қалуы.

Ультракүлгін сәулелердің ДНҚ ерітінділері мен бактерияларға әсерін зерттеуде, олар ДНҚ тізбекшесінде қатар орналасқан тиминнің екі негізі арасында байланыс тузілуіне себепші ботыны анықталды. Мұндай байланысқан негіздер тимин димері деп аталды. Димерлер неғұрлым көп түзілсе, бактериялар соғұрлым көп қырылған. Егер сәулелендіруден кейін бактерияларды жарықта қалдырса, олар аз қырылатын болған. Байқасақ, клеткада зақымданудың зардабын жоя алатын механизмдер айтар екен. Клеткадағы зақымдануды қалпына келтіру репарация деп аталды. Репарация ферменттері өсімдіктерден, жануарлар мен адамдардан табылды. Дорепликативтік гетарацияның тағы бір түрі эксцизиялық репарация деп аталды. Бұл ультракүлгін сәулелердің әсерінен ғана емес, сондай-ақ қараңғыда иондаулы радиациялар мон химиялық мутагендердің әсерінен болатын зақымдануларды да емдеп жазады. Қараңғылық рспарацияның механизмі көп сатылы болады.

Генетика тұқым қуалаушылық құбылысын ғана емес, сонымен қатар өзгергіштік құбылысын да зеттейді.

Өзгергіштік деп жаңа белгілерге ие болу немесе бұрынғы белгілерінен айырылу қабілетін білдіретін жанды нәрсенің өзгеру қасиетін түсінеді. Ол особьтардың алуан түрлілігінен көрінеді. Өзгергіштікті тұқым қуалаушылыққа қарама-қарсы қасиет деп айтуға да болады. Өзгергіштік тірі табиғаттың эволюция барысындағы бүкіл көп түрлілігіне негіз болды.

Особьтар белгілерінің алуан түрлілігін түр, тұқым, сорт және т.с.с. шегінде өзгергіштікті бағалау - әрқашан да олардың фенотиптік көрінісі бойынша жүргізіледі.

Алайда олардың фенотиптік алуан түрлілігінің себептері түрліше болуы мүмкін. Генотиптері бірдей организмдер белгілері көрінісінің өзгеруін анықтаған генотиптер мен орта жағдайларының айырмашылығы. Бұл принцип бойынша өзгергіштікті екі типін ажыратады.

Генотиптік өзгергіштік. Геннің немесе клетканың генетикалық аппаратының басқа да элементтерінің өзгеруі организмнің қасиеттері мен белгілерінің өзгеруіне себепші болуы мүмкін. Мұндай өзгерістерді *мутация* деп атайды. Мутациялар жекелеген жыныс клеткаларында секірмелі түрде пайда болады және ұрпақтарда сақталады.

Өзгергіштік гендердің мутациялары ғана емес, сондай-ақ түрліше комбинациялары арқылы да жүзеге асуы мүмкін. Өзара әсер ету жағдайында гендердің комбинациясы жана белгілердің пайда болуына немесе олардың жаңаша үйлесулеріне әкеп соғуы мүмкін. Мұндай өзгергіштікті *комбинативті өзгергіштік* деп атайды. Мутациялық және комбинативтік өзгергіштік генотиптердің әр түрлілігімен қамтамасыз етіледі, сондықтан олар генотиптік немесе тұқым қуалайтын өзгергіштікке жатады.

Фенотиптік өзгергіштік. Жеке даму процесінде организмнің морфологиялық, физиологиялық, биохимиялық және басқа ерекшеліктерінің заңды өзгерістері байқалады. Бұл өзгерістердің пайда болуы уақыты мен тәртібін онтогенезде генотип қатаң түрде белгілеп отырады. Мұндай өзгергіштікті *жасқа байланысты* немесе *онтогенетикалық өзгергіштік* деп атайды. Адамның дене және ақыл-ойының дамуы заңды түрде және біртіндеп қалайша жүзеге асатынын еске түсіре отырып, онтогенетикалық өзгергіштіктің мысалдарын жеке өз басының тәжірибесінен байқауға болады. Онтогенетикалық өзгергіштіктің генотиптік өзгергіштіктен айырмашылығы, мұнда жас ерекшелігіне қарамастан, организмдерде бірдей генотип сақталады. Мұндай өзгергіштікті *фенотиптік* немесе тұқым қуалайтын өзгергіштікке жатқызады.

Организмнің барлық белгілері мен қасиеттері тұқым қуалап анықталады, алайда организмдер алдыңғы ұрпақтан белгілер мен қасиеттердің өздерін емес және тіпті олардың даму қажеттігін емес, оның болу мүмкіндігін ғана қабылдайды. Тіпті белгі дамиды жағдайда да оның байқалу дәрежесі сыртқы орта жағдайларына байланысты белгілі бір шекте өзгеріп отыруы мүмкін. Мәселен, адамда секпілдің болуы генотип арқылы анықталады, алайда олардың даму дәрежесі күн көзінде ұзақ болуына байланысты. Сондықтан организмдерде белгілі бір реакция нормалары тұқым қуалайды деп айту қабылданған.

Әр түрлі орта жағдайындағы бірдей генотиптер көрінісінің алуан түрлілігін *модификациялық өзгергіштік* деп атайды. Онтогенетикалық өзгергіштік секілді

ол да фенотиптік немесе тұқым қуаламайтын өзгергіштікке жатады. Бірақ онтогенездің әрбір мезгілінде белгінің байқалу дәрежесі түрліше болуы мүмкін. Мәселен, бір телімді жапырақтың мөлшері мен тісшелерінің саны әр түрлі болуы мүмкін және т.с.с. Бұл – *модификациялық өзгергіштік*.

Мутациялық өзгергіштік «Мутация» терминін «Мутациялық теория» атты классикалық еңбегінде Г. Де Фриз тұңғыш рет ұсынды. Ол тұқым қуалайтын белгінің секірмелі, үзілмелі өзгеру құбылысын мутация деп атайды.

4.1 Мутациялар классификациясы

Генеративтік және соматикалық мутациялар. Көп клеткалы организмнің кез келген тканьдерінің клеткаларында және оның барлық даму сатысында мутациялар пайда болуы мүмкін. Жетілмеген және жетілген жыныс клеткаларында пайда болған мутацияларды генеративтік, ал басқа тканьдердің клеткаларында пайда болған мутацияларды – соматикалық мутация деп атайды.

Егер мутанттық гені бар гамета зигота түзілуіне қатысатын болса, яғни келесі ұрпаққа берілетін болса, онда организмнің белгілері мен қасиеттерінің өзгеруіне себепші болатын мутациялар табылуы мүмкін. Егер мутация доминантты болса, онда жаңа белгі немесе қасиет тіпті осы гаметадан шыққан гетерозиготалы организмде де көрінеді; егер мутация рецессивті болса, онда мутантты ген гетерозиготалы күйінде сақтала отырып, бірнеше ұрпақ бойында өз әсерін көрсетпеуі мүмкін.

Соматикалық мутация мозаикалы түрде көрінеді. Мутантты ткань учаскелері бар особьтарды *мозаикалар* деп атайды. Онтогенезде соматикалық мутация неғұрлым ерте пайда болса, осы мутациясы бар ткань кіші болады. Соматикалық ткань клеткаларындағы хромосомалар жиынтығының диплоидты болуына байланысты мутациялар, мутантты аллель доминантты немесе рецессивті, бірақ тек гомозиготалы күйінде болғанда ғана байқалуы мүмкін.

Морфологиялық мутациялар (оларды көбінесе көрінетін мутациялар деп атайды) органдардың, тканьдердің немесе клетканың жеке құрылымының құрылысындағы немесе қасиеттеріндегі өзгерістермен байланысты. Оларға мысалы, бірқатар ауыл шаруашылық малдарының – мүйізді ірі қараның, қойдың және т.б. аяқтарының қысқа, насекомдардың көзсіз және қанатсыз, сүт қоректілердің жүнсіз, өсімдіктердің тұксіз, адамдардың алып, ергежейлі, альбинизм болуы жатады.

Әр түрлі организмдерде физиологиялық процестердің өзгеруін туғызатын көптеген *физиологиялық мутациялардың* болатыны белгілі. Тышқандарда «вальс билегендей» айналмалы қимыл туғызатын мутация осыған нақты мысал бола алады. Физиологиялық көпшілігі особьтардың тіршілікке қабілеттілігін өзгертеді.

Мутацияларды адаптациялық маңызына қарай классификациялау. Адаптациялық маңызына қарай мутацияларды пайдалы, бейтарап және зиянды мутациялар деп бөлуге болады.

Организмдердің тіршілік қабілеттілігінің кемуі және дамуын тежелуі жартылай летальды немесе летальды топқа жататын мутацияларды туғызады.

Особьтардың тіршілік қабілеттілігін арттыратын, олардың адаптациялық мүмкіндіктерін ұлғайтатын, өсімталдығын жоғалтатын мутацияларды пайдалы мутацияларға жатқызады.

Антибиотиктер продуценттері – саңырауқұлақтар клеткаларында антибиотиктер синтезделуін арттыруға жағдай туғызатын мутациялар осыған мысал бола алады, өйткені ол мұндай клеткалардың тірі қалу ықтималдығын арттырады.

4.2 Гендік мутациялар

Гендер мутациялары барлық органикалық формаларда кездеседі. Түрдің жабайы формаларына тән болатын гендер аллелі *жабайы типі* немесе *қалыпты* гендер деп, ал өзгергендерін *мутантты гендер* деп атайды. Олардың арасында принципті айырмашылық жоқ. Түрдің жабайы формаларына тән көптеген гендер де бір кезде мутантты аллельдер түр эволюциясының барысында сол түріне жататын особьтардың бәріне таралатындай концентрацияға жеткен.

Геннің жабайы типтен жаңа жағдайға мутациялануына - *тура*, ал мутанттықтан жабайы типке мутациялануын – *кері мутация* деп атайды. Ал кері мутациялану процесінің өзін *ген реверсиясы* деп атайды. Бастапқы ген аралық сатысыз-ақ жаңа жағдайға және керісінше мутацияланады. Тура мутацияның пайда болу жиілігі әр түрлі гендер үшін түрліше болады, орта есеппен алғанда 100 мың немесе 1млн. генге бірден беске дейін тура мутация келеді, демек, мутациялар - өте сирек кездесетін құбылыс.

4.3 Хромосомалық мутациялар

Хромосомалардың қайта құрылуын мутацияларға жатқызу қабылданған, өйткені клеткаларда олардың болуы әдетте осы клеткалар қасиеттерінің немесе олардан пайда болатын организмдердің өзгеруімен байланысты болады. Егер хромосома иіндерінің бірінің соңы жойылатындай болып үзілсе, онда осы иін қысқарады. Егер онда центромералар жоқ болса, бөлініп қалған үзінді ойдағы гендермен бірге ядроның таяудағы бөлінуі кезінде жойылады. Мұндай жетіспеушілікті *терминальдық* немесе *соңы* деп атайды.

Хромосоманың шағын учаскелерінің бөлініп қалуына байланысты *микроделецияны* шамалы жетіспеушілікке жатқызады. Ұзақ жетіспеушіліктер

кейде фенотиптік эффект бере отырып және гендік мутацияны бейнелей отырып әдетте гомозиготалы күйде сақталады.

Хромосома аралық өзгерістер. Қарастырып өткен хромосомаішілік қайта құрылудан басқа, гомологты емес хромосомалар арасында учаскелер алмасуымен байланысты өзгерістер де болады. Хромосома аралық мұндай қайта құрылуды *транслокация* деп атайды.

Қалыпты хромосоманың бір жұбында ABCD гендері, ал екінші жұбында – EFGH гендері болады делік. Гомологты емес хромосомада үзілу бір мезгілде жүрсе, үзілген сегменттер орындарын ауыстырады, мысалы ABGH және EFCD, бұл жағдайда орын ауыстырған учаскелердің ұзындықтары тең немесе тең емес болуы мүмкін, сөйтіп олардағы гендердің мөлшері теі немесе тең емес болуы мүмкін. Алмасудың мұндай типін *реципрокты транслокация* деп атайды.

Транслокацияның басты генетикалық эффектісі ілінісу тобының өзгеруі болып табылады: орын ауыстырған гендер жаңа кесу тобына енеді де, осы арқылы генотиптің қалыптасқан системасы бұзылады.

Фрагменттердің үзілуі және қосылуы нәтижесінде кез келген хромосомалық қайта құрылу жүзеге асады.

4.4 Геномдық мутациялар

Әрбір түр үшін хромосоманың саны, формасы мен мөлшері систематикалық белгілер болып табылады. Кариотиптің негізгі бөлігі хромосомалардың гаплоидты жиынтығы, яғни гомологты хромосомалардың әрбір жұбынан біреуі ғана бар жиынтық. Мұндай гаплоидтық жиынтықта шоғырланған гендр тобын *геном* деп, ал гаплоидтық жиынтықтағы хромосомалар санын *негізгі сан* деп атайды да, оны *n* әрпімен белгілейді.

Митоз бен мейоз ұрпақтан ұрпаққа берілетін хромосомалар санының тұрақтылығын қамтамасыз ететін клетка бөлінуінің арасы дәл механизмі болып табылады. Алайда кейбір жағдайларда бұл механизм бұзылады, ол хромосомалардың клетканың плюстеріне қарай әркелкі ажырауынан – *хромосомалардың ажырамауынан*, сондай-ақ хромосомалардың цитокинезаның екі еселенуінен байқалады. Мұндай бұзылудың нәтижесінде хромосомалар саны өзгерген клеткалар пайда болады.

Тұтас гаплоидты жиынтық санының немесе жекелеген хромосомалардың артуы немесе кемуі есебінен хромосомалар саны өзгеруі мүмкін. Гаплоидты жиынтықтары тұтас көбейген организмдерді *полиплоидтар* деп атайды. Хромосомаларының саны гаплоидты жиынтыққа еселі болмайтын организмдерді *анеуплоидтар* немесе *гетероплоидтар* деп атайды.

Организм клеткаларындағы хромосомалар санының өзгеруі, оның белгілері мен қасиеттерінің өзгеруімен қатар жүреді, сондықтан оларды **геномдық мутациялар** деп атайды.

Полиплоидия – гаплоидты жиынтыққа қарағанда еселенген хромосомалар санына артатын геномдық мутациялар. Хромосомаларының гаплоидты жиынтықтарының саны әртүрлі болып келетін клеткаларды: $3n$ - триплоидты, $4n$ -тетраплоидты деп және т.с.с. атайды. Полиплоидты клеткаларда дамып жетілген организмдерді тиісінше *триплоидтар*, *тетраплоидтар* деп атайды.

Автополиплоидия. Бұл түрдің геномдарының көбеюі негізінде пайда болған полиплоидтарды автополиплоидтар деп атайды. Егер хромосомалардың негізгі санын A әрпімен белгілесек, онда A гаплоидқа, AA -автодиплоидқа, AAA -автотриплоидқа, $AAAA$ -автотетраплоидқа сәйкес келетін болады.

Автополиплоидтар мейозының диплоидтар мейозынан айырмашылығы бар. Мәселен, тетраплоидтар профазада биваленттер ғана емес, сонымен қатар триваленттер, квадринаваленттер және униваленттер де түзіледі. Пloidтылық едәуір жоғары болғанда барлық гомологты хромосомалардың конъюгациялануы поливаленттердің немесе мультиваленттердің түзілуіне әкеп соғады.

Аллополиплоидия. Әр түрлі түрлер геномдарының көбеюі нәтижесінде пайда болатын полиплоидтарды аллополиплоидтар немесе амфиплоидтар деп атайды. Мысалы, түр аралық буданда A және B геномдары қабысатын болса, одан алынған аллотетраплоид $AABB$ болады. Аллополиплоидияны басқаша түрде будандық *полиплоидия* деп атайды. Оның зор практикалық маңызы бар.

Анеуплоидия (немесе гетероплоидия) дегеніміз гаплоидты саны еселенбеген, хромосомалар санының өзгеруінен тұратын геномдық мутация.

Бұл құбылысты дрозофиланың жыныспен тіркескен белгілерінің тұқым қуалайтын зерттеуде К.Бриджес алғаш рет таза генетикалық әдіспен анықтады.

Жекелеген хромосомаларының саны өзгерген клеткалардың пайда болуын клетка бөлінуінде хромосомалардың кейбір жұптарының тарауы бұзылатындығымен түсіндіруге болады. Мұндай бұзылушылықтар соматикалық және жыныс клеткаларында кездесуі мүмкін. Жоғарыда сөз болған, кейбір полиплоидтар мен алшақ будандар секілді гомологты хромосомаларының конъюгациясы бұзылған формаларда тұрақты анеуплоидты гаметалар пайда болады.

Хромосомаларының жиынтығы $2n+1$ болатын организмді *трисомик* деп, $2n-1$ болатын организмді-*моносомик* деп, ал $2n-2$ болатын организмді-*нулисомик* деп атайды. Кейбір сирек жағдайларда хромосоманың белгілі бір жұбының қосымша бір хромосомасы емес, екі хромосомасы ($2n+2$)-*тетросомигі*, үш хромосомасы ($2n+3$)- *пентасомигі* болуы мүмкін және т.с.с.

4.5 Цитоплазмалық мутациялар

Организмнің белгілері мен қасиеттерінің өзгеруіне әкеп соғатын плазмогендердің өзгерісін *цитоплазмалық* немесе *плазмалық мутациялар* деп

атайды. Цитоплазмалық мутацияларды зерттеу олардың орналасу орнын анықтаудағы нақты қиындықтарға байланысты күрделене түсті.

Цитоплазмалық мутациялардың гендік мутациялармен ұқсастықтары бар: олар тұрақты және ұрпақтан ұрпаққа беріледі. Алайда оларды табу қиын, өйткені клеткада аттас цитоплазмалық құрылымдар көп мөлшерде кездеседі. Фенотипте рецессивті мутациялар байқалуы үшін клеткадағы тиісті цитоплазмалық құрылымдардың бәрі мутантты болуы қажет. Мутантты және мутантты емес құрылымдардың митозда бөліну жылдамдығы клеткадағы осы құрылымдардың жалпы санына байланысты.

Цитоплазмалық мутациялардың табиғаты алуан түрлі болуы мүмкін. Өзгерудің екі типі белгілі. Оның бірінші типіне құрылымнан айырылу жатады. Қараңғы жағдайда ұзақ уақыт өсіруден пластидтерінен айырылатын эвгленаның мутантты штаммалары осыған мысал бола алады. Құрылымынан айырылу қайтымсыз құбылыс болып табылады да, талшықтылардың бірқатар қасиеттерінің өзгеруіне себепші болады. Цитоплазмалық құрылымдары атқаратын қызметі жағынан немесе морфологиялық тұрғыдан өзгерген мутанттар екінші типке жатады. Бұған ашытқы мен нейроспорадағы «тыныс алу» мутациялары мысал бола алады. Мутантты және қалыпты клеткалардың электрондық микрофотографиялық суретінен олардың митохондрияларының морфологиясы жөнінен бір-бірінен айырмашылығы жоқ екені көрінеді.

Мутантты плазмогендер рецессивті немесе доминантты бола алады. Олардың көрінісін доминантты плазмогендер басып тастайтын болса да, клеткада рецессивті плазмогендер сақталады және өздерін-өздері өндіреді.

Плазмогендердің ерекшеліктері. Кейбір химиялық заттар өңделетін клеткалардың көптеген мөлшерінде цитоплазмалық мутациялар туғыза алады. Бұл тұрғыдан алғанда плазмогендердің хромосомалық гендерден түбегейлі айырмашылықтары бар. Хромосомалық гендерде осы агенттер әсер еткенде мутациялар 10^{-6} және одан да сирек жиелікте пайда болады.

Сонымен, цитоплазмалық мутациялардың болуы түр генофондын бұрынғыдан да байытып, эволюциядағы өзгергіштіктің қосымша резерві болып қызмет етеді.

Мутацияларды индукциялаушы факторлар. Ішкі және сыртқы орта факторларының арнайы әсер етуін тұқым қуалайтын өзгергіштіктің пайда болуын индукцияланған мутациялық процесс деп түсінеді.

Әр түрлі факторлардың (мутагендердік) тұқым қуалайтын өзгергіштікке тигізетін әсерін зерттеуге жататын алғашқы зерттеулер біздің ғасырымыздың бас кезінде пайда болды. Қазіргі уақытта мутациялардың пайда болуына температураның, ультракүлгін және рентген сәулелерінің, химиялық заттар мен басқа да агенттердің әсері сенімді түрде дәлелденген. Иондаушы сәулеленудің әсерін зерттеуде де жоғары табыстарға қол жетті. Иондаушы сәулелердің әсері. 1925 жылы Г. А. Надсон мен Г. С. Филиппов саңырауқұлақтардағы тұқым

қуалайтын өзгергіштікке радиий сәулесінің әсерін біздің елімізде тұңғыш рет көрсетіп береді. Алайда дрозофилада пайда болатын мутациялар санын есептеудің арнайы методын М-5 методы жасаудың арқасында рентген сәулесінің тұқым қуалайтын өзгергіштікке әсерін көрсететін неғұрлым сенімді дәлелді 1927 жылы Г. Меллер тапты. Сәулелендіру мутацияның пайда болу жиілігін спонтанды жиілікпен салыстырғанда жүздеген есе арттыратыны көрсетілді. Кейінірек бірқатар зерттеушілер (Л. Стадлер, Л. Л. Сапсгнм және т. б.) жоғары сатылары өсімдіктер - жүгері, темекі, арпа, бидайда мутацияның пайда болуына радиацияның әсерін анықтады.

Сәулелендіруден кейін клеткаларда барынша алуан түрлі қайтымсыз өзгерістер байқалады: алып ядролары бар клеткалар, көп ядролы клеткалар пайда болады, митоздық активтілік тежеледі және т. с. с. Сәулеленген клетка анафазада бөлінген кезде көбінесе хромосомалық көпірше түзіледі, бұл хромосомалық қайта құрылудың немесе хромосомалардың жабысуының салдары болуы мүмкін. Сәулелендірудің әсерінен митоздың қалыпты жүрісінің бұзылуы полиплоидтық немесе анеуплоидтық клеткалардың пайда болуына әкеп соғуы мүмкін.

Модификациялық өзгергіштіктің маңызы. Жебе тәрізді (су бетіне шығатын), жүрек тәрізді (қалқып тұратын) және лента тәрізді (су түбінде кездесетін) ор түрлі жапыпақтары бар жебе жапырақ өсімдігі де модификациялық өзгергіштікке мысал бола алады (72-сурет). Демек, жебе жапырақтың жапырағының белгілі бір формасы емес, тіршілік ету жағдайларына қарап бұл форманы кейбір шекте өзгерту қабілеті тұқым қуалай детерминацияланған, бұл сөз жоқ организмнің бейімделгіштік ерекшелігі болып табылады, оның үстіне бірден генотипі бар барлық особьтар сыртқы жағдайларға бірден жауап қайтарады. Модификациялық өзгергіштіктің жаппай сипаты бар, сондықтан да өзгергіштіктің осы түрін Ч. Дарвин айқын өзгергіштік деп атаған

Модификациялық өзгергіштің заңдылықтары. Модификациялық өзгергіштікті зерттеуде генетиктер жоғарыда айтылғандай, әр түрлі сыртқы орта жағдайларында дамиды бір тектес генетикалық материалмен жұмыс істеді. Ылғалдылық температура, жарықтың түсуі, құрылым, топырақ құнарлылығы және т.с.с. көптеген жағдайлар тіпті бір танапта ешқашан да ұқсас болмайды. Сондықтан бидайдың бір танабындағы масақтың ұзындығы 6,2 см-ден 13,4 см-ге дейін ауытқуы мүмкін. Белгілі бір жағдайлар комплексі бір өсімдікке әсер ете отырып, оның масағының ұзындығы 7,4 см болуын анықтады, ал басқа өсімдікке сол жағдайлардың басқаша үйлесімі әсер етіп оның масағының ұзындығы 8,2 см болуын анықтайды. Бірінші өсімдік масағының ұзындығы басқаша емес, дәл 7,4 см болуы кездейсоқ жағдай. Мұның жануарлар мен микроорганизмдердің сандық белгілеріне де қатысы бар. Демек, модификациялық өзгергіштік заңдылықтарын зерттеудегі міндет кездейсоқ

құбылыстар массасындағы заңдылықтарды зерттеуге алып келеді. Ал мұны математика пәндерінің бірінің, атап айтқанда статистикалық методтарын пайдалана отырып істеуге болады.

5. Адам генетикасы. Адам генетикасының зерттеу әдістері

Жануарлардың, өсімдіктердің микроорганизмдердің жекелеген түрлерінің және адамның тұқым қуалаушылығын зерттеумен жеке генетика шұғылданады. Адамның жеке генетикасын сол сияқты антропо-генетика деп те атайды.

Негізгі генетикалық заңдылықтар барлық органикалық формалар үшін ортақ болады. Адам да соның қатарына жатады. Әлеуметтік өмір адамның өміріндегі биологиялық факторлардың ролін жоққа шығарған жоқ, қайта керісінше, оларды бұрынғыдан да күрделендіріп, сан алуан жасады. Сондықтан қоғамдық құрылыстың жоғарғы ұйымы, адамның биологиялық талаптарын жан-жақты үйлесімді және толық ескеруі керек.

Генеологиялық метод Адамның белгілі бір белгілерінің тұқым қуалау заңдылықтарын оның шыққан тегін генеологиясын жасау негізінде талдауды Ф. Гальтон ұсынды. Егер тікелей туыстастары-тұқым қуалайтын белгілердің иесінің ата-бабалары бірнеше ұрпақ бойында шешесінің және әкесінің линиялары бойынша немесе пробанданың ұрпақтары сол сияқты бірнеше ұрпақ бойында белгілі болса, бұл методты қолдануға болады.

Рецессивті гендер анықтайтын (рецессивтік тұқым қуалашылық) тұқым қуалайтын белгілерді талдау анағұрлым күрделі болады, өйткені бұл белгілер гетерозиготаларда көрінбей; және үзіліспен тұқым қуалайды. Рецессивтік тұқым қуалауды мысалы келтіріліп отыр. Осындай тип бойынша тұқым қуалайтын белгілерге жирен шашты болу, альбинизм, полиомиелитке шалдыққыштық және т. б. жатады.

Генеологиялық әдісті қолдану мәселен гемофилия сияқты аурудың тұқым қуалауының өзіндік ерекшелігі болатынын көрсетті: гемофилиямен ауыратын еркек адамдар дені сау, бірақ осы ген бойында гетерозиготалы шешелерден және дені сау әкелерден туады.

Қазіргі кезде белгілі болып отырған деректерді қорыта келіп, мынаны айтуға болады: адамда тұқым қуалаушылықтың басқа организмдер үшін белгілі барлық типтері табылды. Алайда әдістің маңызы тек қана тұқым қуалайтын белгілердің типтерін ғана анықтаумен шектелмейді.

Сонымен бірге генеологиялық әдісті қолдану кемістіктер, туулар, жастайынан қайтыс болу сияқтылардың кездесу мүмкіндігі туыстас адамдардың некелесуінен туатын ұрпақтарға туыстас емес адамдардың некелесуіне қарағанда көбірек боатындығын көрсетіп берді. Мұны туыстас адамдарда бірдей ендердің туыстас емес адамдарға қарағанда жиірек кездесе-індігі, демек туыстас адамдардың некелесуінен гомозиготалы, оның ішінде әр түрлі

кемістіктерді анықтайтын рецессивті гендер бойынша комбинациялардың жиі кездесетіні арқылы түіндіруге болады.

Цитогенетикалық метод. Адамның генетикасында цитогенетикалық метод деп адамның қалыпты және патологиялық күйіндегі кариотипін цитологиялық талдауды айтады. Алайда «цитогенетикалық метод» термині егер цитологиялық талдауды генеалогиялық талдаумен үйлестірсе де, және цитологиялық картиналарды фенотиптің әсермен байланыстырса да солай деп аталады. Мұндай зерттеулер аса күрделі келеді, олар соңғы жылдарда ғана қолданыла бастады.

1956 жылы Дж. Тийо мен А. Леван қалыпты жағдайда адамның соматикалық клеткаларында 22 жұп аутосомалар және бір жұп жыныстық хромосома болатындығын анықтады. Бұл жұп ер адамда гетероморфты –Х және Y; әйелдерде хромосоманың екеуі де біркелкі - Х болады. Адамда не бары 46 хромосома болады.

22 жұп гомологтық хромосомалардың бәрі нөмірленіп, ұзындықтарына және центромераларының орналасуына қарай топ-тапқа бөлінді, сондай-ақ жыныстық Х және Y хромосомаларына сипаттама берілді. Хромосомалар жиынтығын графикалық бейнелеу идиограмма деп аталады.

Егіздік метод. Бір төл беретін жануарлардың (адам, жылқы, мүйізді ірі қара және т.б.) бір мезгілде туған особьтары егіздер деп аталады. Егіздер бір жұмыртқалық және түрлі жұмыртқалық болып бөлінеді.

Бір жұмыртқалық немесе ұқсас егіздер бір сперматозойд ұрықтандырған жұмыртқадан дамиды. Бұл жағдайда зиготадан бір ұрықтың орнына бірнеше ұрық дамиды. (полиэмбриония). Әр жұмыртқалық егіздер бір мезгілде овуляцияланған бірнеше жұмыртқа клеткаларының әртүрлі спермотозодтармен ұрықтануынан дамиды. Әр түрлі жұмыртқа жасушалары мен спермотозоидтар, әдетте гендердің әртүрлі комбинацияларына ие болатындықтан түрлі жұмыртқалық егіздер, ерлі-зайыптылардың әр кезде туған балалары сияқты тұқым қуалаушылығы бір-біріне ұқсамайтын болады. Әр түрлі жұмыртқалық егіздер бір жынысты немесе әр түрлі жынысты болуы мүмкін.

Егіздік әдіс сол сияқты адамда бірқатар ауруларға (шизофрения, туберкулез, рахит) тұқым қуалайтын икемділік болатындығын өте дәл анықтауға мүмкіндік береді.

Онтогенетикалық метод. Тұқым қуалайтын аурулардың кейбіреулері гомозиготаларда ғана емес гетерозиготаларда да айқын емес формалар түрінде кездесетіні белгілі. Тұқым қуалайтын кемістіктердің гетерозиготалы иелерін анықтаудың маңызы аса зор, және мұндай гетерозиготаларды анықтау әдістері қазіргі кезде күшті зерттеліп жатыр.

Онтогенетикалық метод тұқым қуалайтын аурулардың онтогенезінде даму механизмін анықтау үшін де пайдаланылады мұның ауруды емдеу және алдын алу үшін маңызы зор.

Популяциялық метод. Популяциялық метод жекеленген гендердің немесе хромосомалық аномалиялардың адам популяцияларында таралуын зерттеуге мүмкіндік береді. Популяциялық метод көбіне халықтың тұқым қуалаушылық құрылымын зерттейтін демографиялық статистика деректеріне негізделеді.

Популяцияларда әртүрлі аномалиялардың таралу жиілігі әртүрлі екендігі белгілі болды онда рецессивті аллельдердің басым көпшілігі гетерозиготалы күйде болады.

Қан топтары бойынша популяциялардың генетикалық құрылымдары арасындағы осындай айырмашылықтардың болуын түсіндіру үшін мынадай гипотеза ұсынылды, осы гипотеза бойынша АВО жүйесіндегі қан топтарын сұрыптауда шешуші факторлар оба мен шешек індеті болды.

Медициналық генетиканың проблемалары. СНГ-де медицинаның табыстарына дәлел ретінде өткен ғасыр соңында адам өмірінің орташа ұзақтығы 32 жыл болса, оның қазіргі күнде 70 жасқа жетіп отырғанын, көптеген инфекция ауруларының енді сирек кездесетіндігі фактілерін келтірсе де болады. Мәселен, жаппай иммундеудің нәтижесінде балалардың полиомиелитпен аурулары әрбір 100000 балаға шаққандары 1958 жылғы 10,7-ден 1964 жылы 0,1-ге дейін азайды.

Індет және басқа экзогенді, алиментарлы аурулардың жиілігі кенет азайған қазіргі шақта тұқым қуалайтын этиологиясы бар аурулардың салыстырмалы ролі керісінше кенет арта түсті. Қазір мұндай аурулар саны 2000-нан асты, олардың басым көпшілігі психикалық ауытқуларға байланысты болып отыр. Дүние жүзілік денсаулық сақтау ұйымының мәліметтері бойынша диагноз қоюдық жаңа әдістерінің қолданылуына орай жыл сайын орта есеппен тұқым қуалайтын үш жаңа аурулар табылып отыр.

Бұл аурулардың кездесу жиілігін көз алдымызға келтіру үшін дүние жүзілік статистика деректеріне назар аударайық, оған қарағанда жаңа туған сәбилердің 4-5%-і, әдетте, тұқым қуалайтын ауруларға шалдыққан болады. Сондықтан тұқым қуалайтын ауруларды зерттеу, олардың алдын алу және емдеу адам генетикасында негізгі міндеттер болып табылады.

Цитогенетикалық әдісті қолдану хромосомалар санының өзгеруіне немесе хромосомалық абerrацияға байланысты болатын аурулардың үлкен бір тобын анықтауға мүмкіндік берді. Олар адамның хромосомалық аурулары деп аталды. Олардың қатарына, мысалы, Клайнфельтер синдромы (оның жана туған сәбилер арасындары кездесу жиілігі -0,15% шамасында), Шерешевский - Тернер синдромы (0,03%), Даун синдромы (0,16%) және басқалары жатады.

"Клайнфельтер синдромымен әрдайым ер адамдар ауырады және ол гонадалардың жете дамымауымен, ұрық түтікшелерінің дегенерациясымен, көп жағдайда ақылының кемістігімен, аяғының ұзын болуына байланысты, бойының биік болуымен сипатталады. Шерешевский - Тернер синдромымен ауырған әйелдердің жыныстық жетілуі баяулайды, гонадалары кеміс дамиды,

аменорсея (етек кірінің келмеуі), бедеу болуы, аласа бойлы болып қалуы және басқа патологиялық белгілері көрінеді.

Ұрпақтарында бұл екі синдромның да болуы ата-анасында гаметалар түзілген кезде жыныс хромосомаларының ажыраспауының салдары болып табылады. 45 хромосомалары (44 + X) бар зиготалардан Шерешевский Тернер синдромы, болатын әйелдер дамиды, ал; 47 хромосомы барынан (44 + XXУ) Клайнфельтер синдромы бар еркектер дамиды. Кариотипі 44+ Y болатын индивидтер табылған жоқ, сірә, бұл сияқты зиготалар эмбриональдық дамудың ерте сатысында өліп кететін болса керек.

Зиготадағы жыныстық хромосомалар санының өзгеруі туғызатын қаралған аурулар типтерінен басқа хромосомалық аурулар аутосомалардың ажыраспауынан да пайда болуы мүмкін. Мәселен, бойының аласа, бетінің дөңгелек, жалпақ, көзінің бір-біріне жақын, қысыңқы және аузының ашыңқы болуы туа пайда болған ндиотия - Даун ауруы бар балалардың 21-хромосомынан трисомия табылды.

СНГ-де бірінші болып тұжырымдалған Л. А. Зильбердің рак жөніндегі вирус-генетикалық теориясы танылып отыр, бұл теория бойынша РНҚ-сы бар онкогендік внрустар ревертазаның (кері транскриптаза) көмегімен ДНҚ-ның көшірмесін синтездеуге және қожайын-клетканың геномына қосарлана орналасуға, оны қатерлі геномға айналдыруға және тоқтаусыз пролиферация туғызуға қабілетті болады. Бұл жағдайда ортаның канцерогендік факторлары қожайын геномының тап осы бөлегін дерепрессиялаушы факторлардың ролін атқарады, сөйтіп ісіктің пайда болуын туғызады.

Медициналық генетиканың өте маңызды бөлімі иммундік генетика, соның ішінде, қан тобының генетикасы болып табылады. Мұны К. Ландштейнер ашқан АВО системасындағы қан топтарын алып талдайық. Әрбір адам эритроциттерінің антиген (агглютиноген) деп аталатын субстанциясы болады. Антигеннің қасиеттері генетикалық көптеген аллельдер сериялары бойынша: 1^0 , I^A , 1^B анықталады (13-тарауды қара). Эритроциттердегі антигеннің болуына қарай қан топтары А, В, АВ, 0 деп аталды. Адамдар қанының сары суында аптителалар (агглютининдер), яғни эритроциттердің агглютинациясын - желімделуін туғызатын белоктар болады. Алайда бұл құбылыс болмайды, өйткені адам қанының белгілі бір тобында қан арнасында кездеспейтін, эритроциттердің агглютинациясын туғыза алатын аптителалар ғана болады. Мәселен, А тобындағы қанда 8 эрит-роциттеріне қарсы тұратын аптитолалар (р-аптителалар), В тобында А тобының эритроциттеріне қарсы тұратын а-аптителалар, О тобында а- және р-аптителалар болады, алив тобында ешқандай аптителалар болмайды.

Қан құйғанда осы ерекшеліктерді білудің маңызы аса зор. Егер қаны А тобына жататын реципиентке В тобындағы донордың қаны құйылса, донор

эритроциттерінің агглютинациясы жүреді де, қан құйылған адамның (реципиенттің) өліп кетуі ықтимал.

1940 жылы резус-фактор деп аталған қан тобы табылды. Көпшілік адамдардың эритроциттері (85%-і) резус маймылдары қанымен иммунделген қоян қанының сары суымен агглютинденбейді (желімденеді), қалғандарының эритроциттері (15%) агглютинденбейді. Иммунделген қояндардағы адам мен маймыл эритроциттерінің агглютинациясын туғызатын антителалардың түзілуіне жауапты антиген резус-фактор деп аталды. Осы факторы (Rh) бар адамдарды оң-резустылар (доминантты белгі), ал осы факторы жоқтарын (rh) теріс-резустылар (рецессивті белгі) деп аталады. Адамның организмінде Rh факторына қарсы тұратын табиғи антителалар болмайды, бірақ теріс резусты организмге түскенде (қан құйғанда, екі қабат болғанда) резус-фактор оларды түзеді.

Қазіргі кезде эритроциттердің қасиеттерімен анықталатын қан топтарының оннан астамы системасы белгілі болып отыр, осыған орай әр адам осы топтардың белгілі бір және қайталанбас үйлестерімен сипатталуы мүмкін. Мұны медицинада және сот ішінде кеңінен қолданады. Адам қанының топтарын зерттеу генетиканың көптеген теориялық проблемаларын шешуге пайдаланылады. Бұдан бұрын айтылғанындай, адам генетикасының көкейтесті мәселелерінің бірі адамның тұқым қуалайтын ауруларын туғызатын мутациялардың қайнар бұлағы неде деген мәселе? Бұл сұраққа жауап беруде *радиациялық генетика* жетістіктерінің үлкен маңызы бар. Жануарларды, адам ткінің культураны зерттеу нәтижелеріне қарағанда адамдағы мутацияны иондаушы сәулелердің бәрі де қысқа мерзім ішінде де, үнемі беріп отырғанда да туғызады. Сәуле түсірілген барлық адамдардың 50%-нің өлімге ұшырау дозасы 350 p-ге тең. ,

Мутациялық процесс саласында генетиканың қол жеткен табыстары адамзаттың ғылым мен техника жетістіктерін қазіргі уақыт мүддесіне қарай ғана емес, сонымен бірге болашақ ұрпақтардың денсаулығын ескере отырып пайдалануын талап етеді.

Тұқым қуалайтын аурулардың профилактикасы және емдеу. Айта кету керек, кешегі күнге дейін барлық тұқым қуалайтын аурулар фатальды және емдеп жазылмайтын аурулар деп саналып келді. Қазіргі кезде оның дұрыс еместігі анықталып отыр. Адамның азабын азайтуға, кейде олардан мүлде құтылуына жағдай жасауға болады, бірақ бұл үшін осы ауруларды ерте бастан анықтауға жету керек. Генетика көптеген экспресс әдістерді тапты: жыныстық хроматинді анықтау, иммундық биохимиялық анализ және басқалар.

Организмде зат алмасуының бұзылуына қарай олардың алдын алудың және емдеудің түрлі жолдары бар: зат алмасудың зиянды өнімін бөлектеп тастайтын, дамуын тоқтата алатын заттарды организмге енгізуге болады; зиянды өнімді ауыстырып зат алмасу реакциясы тізбегін қалпына келтіретін

препараттарды беруге болады, белгілі бір ферменттік реакциялардың барысын бәсеңдете немесе жеделдете тусуге болады.

Мешел-тұқым қуалантын ауру, бірақ, бір жұмыртқалы егіздердің арасында кейде дискорданттық кубылыс байкалып отырады, яғни егіздің сыңары ғана науқастанады. Мұнда егіздерге жүргізілген байқау науқастанбағанының басқа бір аурудың алдын алу үшін витаминмен емдеу курсынан өткендігін көрсетті. Демек, тұқым қуалаушылық жағынаи мешел ауруына шалдығуға бейім келетіндердің осы ауруға ұшырауы шарт емес, бұл ауруды болдырмауға болады.

Қазіргі заманғы медицинаның тұқым қуалайтын аурулармен күресіндегі мүмкіншіліктеріне полиомиелит ауруы нақты мысал бола алады. «Полиомиелит тұқым қуалайтын ауру қатарына» жатады, бірақ оны тікелеп қоздырушы - індет. Осы ауруды қоздырушыға қарсы балаларды жаппай егу, бұл ауруға тұқым қуалаушылық жағынан алғанда бейім келетіндерді аурудың ауыр зардабынан құтқарды.

Қазіргі кезде медициналық-генетикалық консультациялар берумен қатар пренатальдық диагностика саласындағы, яғни баланың ана құрсағында жатқан кезінде тұқым қуалайтын ауруларды жедел және гетерозиготалылықты анықтау бағытындағы зерттеулер өте жедел қарқынмен өрістей түсуде. Бірнеше ондаған қатты ауруларды анықтауда практикалық табысқа қол жетті. Бұлар ең алдымен хромосомалық аурулар және белгілі бір ферменттердің ақаулары болуымен байланысты кездесетін аурулар.

Сонымен, адамның биологиялық тағдыры (ауру-сырқатты жеңуі және өмірін ұзартуы), оның әлеуметтік тағдыры сияқты, оның өз қолында болып отыр.

6. Популяциялық және селекцияның генетиканың негіздері

Түр құрайтын жеке особьтар тұқым қуалаушылық қасиеттері жағынан алғанда біркелкі болмайды. Әрбір организм түрге тән ортақ белгілерге ие, сонымен бірге оның өзіндік генотиптік ерекшеліктері де болады. Түрдің барлық генотиптік информациясын яғни түрдің эволюциясы процесінде қалыптасқан гендердің толық жиынтығын түрдің генофондысы деп атайды.

Популяциялар эволюцияның үш факторы: тұқым қуалаушылықтың, өзгергіштіктің және сұрыптаудың өзара әрекеттесуі негізінде тіршілік жағдайларымың әсерімен қалыптасады. Олардың құрылуы түрді мекеннің нақты жағдайларына «лайықтаудың» тәсілі болып табылады. Жануарлардың тұқымдары мен өсімдіктердің сорттары да популяциялар болып табылады, бірақ ол қолдап сұрыптау негізінде жасалады.

Популяцияның құрылымын генетикалық және статистикалық әдістерімен зерттеуді алғашқы рет 1903 жылы В. Иоганнсен қолданды.

Иоганнсен өздігінен тозаңданатын жекелеген өсімдіктердің ұрпақтарын топқа бөлуге оңай келетін, яғни таза линияларды бөліп алуға болатын өздігінен тозаңданатын өсімдіктер популяциясын зерттеу объектісі етіп алды. Полигенді анықталатын және сыртқы орта факторларының әсеріне күшті ұшырайтын бұршақ тұқымының массасын (көлемдері) зерттеді.

Иогансен бұршақтың бір сортының тұқымын өлшеп, ол көрсеткіш бойынша вариациялық қатар жасады. Массасы 150-ден 750 мг-ға дейін болды. Оған әрі массасы 250-350 және 550-650 мг болған тұқымдар бөлек себілді. Өсірілген әр өсімдіктің тұқымы қайта өлшенілді. Популяция жасап отырған сорттан таңдап алынған ауыр (550-650 мг) және жеңіл (250- 350 мг) тұқымдар бөлек егілді, олардан массасы әр түрлі өсімдіктер алынды. Ауыр тұқымдардан өскен өсімдіктер тұқымының орташа массасы 518,7 мг ал жеңіл тұқымнан өскендерінікі - 443,4 мг болды. Иоганнсен 6-7 ұрпақ бойында әрбір өсімдіктен ауыр және жеңіл тұқымды бөлек жинап отырды. Бірде-бір линияда тұқым массасының айтарлықтай өзгерісі болмады. Таза линияның ішіндегі тұқым көлемдерінің өзгеруі тұқым қуаламайтын, модификациялық өзгергіштік болып табылады.

Өздігінен тозаңданатын өсімдіктердің популяциясы генотиптік жағынан алғанда әр түрлі линиялардан тұрады, өйткені мұндай популяцияның өсімдіктері өзара будандаспайды.

Табиғатта айқас ұрықтанатын организмдердің популяциясы панмиксия негізінде қалыптасады. Панмиксия популяциясының құрылымын ашып көрсету үшін Д. Джонс және Е. Ист ұсынған қолдан жасалған будан популяциясының модельді тәжірибесін қарастырып көрейік. Олар күлтесінің биіктігі (қысқа және ұзын) әр түрлі болатын темекінің екі түрін өзара будандастырды. Бірінші ұрпақ өсімдіктері өзара будандастырылды, ал екінші ұрпақтан осы белгі бойынша өзгергіштігі ұқсас болған А және К линиялары алынды.

Іріктеп алынғап формаларды сұрыптау және будандастыру арқылы бастапқы популяцияға қарағанда басқаша белгілері бар линиялар жасауға болады, бұл оның гетерогенділігін көрсетеді. Бұл тәжірибеде қолдан сұрыптау бір белгі бойынша ғана жүргізілді. Ал табиғатта табиғи сұрыптау көптеген белгілер бойынша жүргізіледі.

Панмиксиялық популяцияда келесі ұрпақтың тұқым қуалаушылық құрылымы ұрықтану кезінде әр түрлі гаметалардың, сан алуан үйлесулері есебінен пайда болатындықтан белгілі бір генотип особьтарының саны ата-ана организмі жасаған гаметалардың түрлі типтерінің жиілігіне байланысты анықталып отырады. Панмиксия популяциясының генетикасын зерттеу жолдарының бірі онда жеке гендер бойынша гомозиготалы және гетерозиготалы особьтардың таралу жиілігінің сипатын зерттеу болып табылады.

Өздігінен ұрықтанатын организмдер популяциясына қолдануға Гарди-Вайнбергтің формулалары әрине жарамсыз. Өздігінен ұрықтанудың (өздігінен

тоздандудың) немесе туыстас шарылысудың (инбридингтің) генетикалық мәні популяцияны генотиптері әр түрлі линияларға ажырату процесі болып табылады. Бұл кезде гетерозиготалы қалыптағы гендер гомо-зиготалы қалыпқа ауысады. Осыған орай өздігінен ұрықтанатын организмдердің популяциясы көбіне гомозиготалы формалы болып келеді. Міне, сондықтан өздігінен тозданданатын өсімдіктер ұрпағында (таза линияларда) сұрыптау нәтижелі болмайды: гомозиготалы өсімдіктер генотиптік жағынан алғанда біртектес ұрпақ береді. Солай бола тұрғанмен, үнемі болып отыратын мутациялық процесс таза линиялардың өзінде де біршама гетерогенділіктің пайда болуына жеткізетін ескерген жөн.

Эволюцияның генетикалық негіздері генетикалық гомеостаз.

Гомеостаздың механизмдері. Популяцияның жүйелі бейімделу механизмдері болады, соның көмегімен ол өзінің тіршілігін жалғастырып отырады. Панмиксиялық популяцияның сыртқы орта факторларының ықпал етуі жағдайында өзінің генетикалық құрылымын сақтап қалуын қамтамасыз ететін процестер генетикалық гомеостаз деп аталады. Гомеостаз идеясын С. С. Четвериков 1926 жылы-ақ айтқан болатын.

Гомеостаз механизмдеріне популяцияның Гарди-Вайнбергтің формуласына сәйкес генотиптік жиіліктер теңдігін сақтау, гетерозиготалылықты және полиморфизмді сақтау, мутациялық процестің белгілі бір қарқыны мен бағытын сақтау жатады. Популяциядағы гетерозиготалылық. Популяциялардағы мутациялардың көптігі тұқым қуалайтын өзгергіштіктің резервін жасайды. Гетерозиготалы күйдегі мутациялардың резерві популяцияларға өзінің генетикалық құрылымын өзгерту арқылы өзгерген жағдайға неғұрлым қысқа мерзімде бейімделуіне мүмкіндік береді. Демек, популяцияда особьтардың гетерозиготалы күйде болуы олардың бейімделу икемділігін молайта түседі. Оған қоса, гетерозиготалардың өміршеңдігі әдетте, гомозиготаларға қарағанда жоғары. Олардың генотипіндегі реакция нормасы кеңірек, яғни олардың бейімделу мүмкіндігі гомозиготаларға қарағанда молырақ болады, бұл оларға селек-циялық артықшылық береді.

Популяцияның полиморфизмі. Көбейген кезде өзін ұдайы өндіріп отыратын генетикалық әр түрлі формалардың болуын популяцияның полиморфизмі деп атайды. Егер генотиптік өзгешеліктер фенотиптік өзгешеліктермен қоса жүрсе және гетерозиготалардың бейімделу артықшылықтары болса, популяциядағы сұрыптау кезінде гетерозиготалардың пайдасына теңелген (сбалансированный) полиморфизм жасалады. Популяцияда гетерозиготалар есебінен генетикалық және фенотиптік айырмашылығы бар особьтар кластарының белгілі бір арақатынасының ұрпақтан ұрпаққа өндіріліп отыруын теңелген полиморфизм деп атайды.

Полиморфизм популяцияны біртұтас система ретінде сақтап қалып отыратын механизм болып табылады. Сондықтан оны табиғи сұрыптау әсерінің

нәтижесі ретінде эволюция процесінде дамыған генетикалық гомеостаздың көрінісі деп қарауға болады.

Кез келген организмнің дамуы - оның клеткалары мен тканьдерінің тек авторспродукциясы ғана емес, заңды өзгерістердің ұзын тізбегі, химиялық, физикалық, морфологиялық және функционалдық тұрғыдан жаңаның пайда болуы.

«Онтогенез» деген ұғымға ұрықтанудан немесе жұмыртқа дамуын активтендіруден басталатын және организмнің өлімімен аяқталатын даму процесі кіреді. Жұмыртқа клеткасында да, сперматозоидта да дайын белгілер болмайды, оларда сыртқы және ішкі ортаның белгілі бір жағдайларында іске асырылатын көп клеткалы организм дамуының программасы ғана салынған.

Онтогенездің тұқым қуалайтын негіздерін зерттейтін генетиканың бөлімі феногенетика немесе онтогенетика деп аталады. Көп клеткалы организм өсуінің және жеке дамуының негізінде клеткалардың митоздық бөлінуі жатады. Митоз - тең тұқым қуалайтын бөліну, осыған байланысты организмнің маманданған әр түрлі тканьдеріндегі (мидың, бұлшық еттердің, терінің, бауырдың т. б.) клеткалардың генотиптері ұқсас болады. Бұл жағдайда мынадай сұрақ қойылады: онтогенездің барысында клеткалар мен тканьдері дифференцировкасының генетикалық механизмдері қандай болуы мүмкін?

Онтогенезді генетикалық зерттеудің бастапқы кезеңі: бір ген - бір белгі, немесе ген (ДНК) - РНҚ - белок - белгі принципіне сәйкес белгінің қалыптастырудағы геннің әсеріне анализ жасау болып табылады. Жеке дамудың тұқымқуалаушылық негіздерін зерттеудегі басты проблемалар гендердің дифференциациялы активтілігін зерттеу және ген – белгі тізбегіндегі аралық буындарды анықтау болып табылады.

Жануарлар мен өсімдіктердің онтогенезінде бірқатар негізгі процестер: өсу, тканьдердің дифференцировкасы, морфогенез яғни органдар мен белгілердің қалыптасуы жүзеге асырылады.

Онтогенезді басқару. Жануарлар онтогенезіне әсер етудің басқа құралы өсуіне, жыныстық қызметіне және өнімділігіне әсер етуші эндокринді препараттарды қолдану. Генотип эндокринді бездердің қызметі сипатын, олардың арасындағы функциялық өзара байланыстарды және организмнің басқа системаларының қызметін анықтайды.

Гипофиздің гормондары организмнің түрлі функцияларына, соның ішінде ішкі секреция бездері қызметіне орасан зор әсер етеді. Мәселен, гидростанциялардың салынуына байланысты қажеттігі арта түскен іс - балықты қолдан өсіру балық заводтарына ишқубациялау үшін уылдырық алу жолындағы қиыншылықтарға байланысты тежеліп келді. Н. Л. Гербельский бекіре тұқымды балықтардың жыныс өнімдерінің жетілуіне қажет болған уақытта жеделдететін гипофиздік егу әдісін ойлап тапты.

Организмнің жеке дамуы кезінде өзін қоршаған ортаның өзгеріп отыруына бейімделу қасиеті онтогенездік адаптация деп аталады. Онтогенездік адаптацияны шартты түрде тканьдік (клеткалық) және организмдік деп бөледі.

Онтогенездік адаптация механизмдерінің бар екендігін көп клеткалы организмдерден әсіресе жануарлардан неғұрлым айқын байқауға болады. Ең алдымен бұлардың қатарына организмнің ішкі ортасының тұрақтылығын қамтамасыз етіп отыратын физиологиялық механизмдер жатқызылады. Көп клеткалы организмнің басқа да бір қатар бейімделу механизмдері, мысалы, иммунитеті болады. Бұл сөзді кең мағынасында алып қарағанда иммунитет организмдердің бәрінде де болады. Ол іштен туған (генотиптік) және кейін пайда болған (фенотиптік) болып бөлінеді. Антиген болып табылған бөгде белоктық организмге енуі жануардың қанында тұқым қуалау арқылы қамтамасыз етілетін тиісті амтителалардың пайда болуына жол ашады, бұл организмді осы антигенге қарсы жұқтырмайтындай етеді.

Селекцияның генетикалық негіздері. Генетика селекцияның теориялық негізі болып табылады. Сонымен бірге селекцияның езіндік мақсаты, зерттейтін тақырыбы мен әдістері болады. Селекция қоғамның өндіргіш күштерінің даму деңгейіне лайық келетін мал тұқымдары мен өсімдік сорттары жетілдіру мен шығарудың теориясын және әдістерін жасайды) «Селекция» деген сөзді аударғанда «сұрыптау» деген мағына бергенімен оның мазмұны тек қана сұрыптаумен шектелмейді. Селекцияның мақсаты жануарлардың тұқымын, өсімдіктердің сорттарын және микроорганизмдердің штаммаларын шығару және жетілдіру, үй жануарларымен қолдан өсірілетін өсімдіктер эволюциясының заңдылықтарын зерттеу. Н. И. Вавиловтың айтуынша, селекция дегеніміз адам басқаратын эволюция.

Қазіргі кезде жер шары халқының жедел қарқынмен өсуіне байланысты селекцияның алдына ерекше міндеттер қойылып отыр. 2000 жылға қарай Жер бетіндегі халық екі есе көбейіп 6-7 млрд адам болады деп есептелінуде. Бұл жағдайда азық-түлік ресурстарын молайту, егістік жер көлемін ұлғайту, ауыл шаруашылық жануарлар санын көбейту арқылы емес, өсірудің және бағын-күтудің индустриялы жағдайларына бейімделген ерекше жоғары өнімді өсімдік сорттарын, мал тұқымдарын және микроорганизмдер штаммаларын қысқа мерзімде шығару негізінде ауыл шаруашылығын неғұрлым тез интенсификациялау арқылы мүмкін болады.

Н. И. Вавиловтың селекцияның мазмұны мен мақсаттары жөніндегі көзқарасы бойынша селекцияның құрамына төмендегідей негізгі бөлімдер кіреді деп есептеуге болады: 1) өсімдіктердің, жануарлардың және микроорганизмдердің сорттық, тұқымдық және түрліктің әр түрлілігін селекциялық жұмыстың объектілері ретінде зерттеу; 2) жекелеген генетиканың деректеріне негізделген мутациялық процесс пен будандастыру кезіндегі тұқым қуалау заңдылықтарын талдау; 3) селекцияланатын өсімдіктер, жануарлар мен

микроорганизмдердің белгілері мен қасиеттерінің дамуында ортаның тигізетін ролін зерттеу; 4) көбею жолдары әр түрлі организмдердегі қажетті белгілердің бекуін және күшене түсуін қамтамасыз ететін қолдан сұрыпау системаларын жасау.

Тұқым, сорт, штамма деп адам қолы мен жасалған және белгілі бір тұқым қуалаушылық ерекшеліктері болатын организмдердің популяциясын атайды. Тұқым сорт және штамма ішіндегі барлық особьтардың тұқым қуалаушылық арқылы қалыптасқан ұқсас қасиеттері болады: өнімділігі физиологиялық және морфологиялық қасиеттердің бір-комплексі және сыртқы орта факторларына байланысты болады. Тауықтың леггорн тұқымының массасы шамалы болады, бірақ жұмыртқалағыш келеді. Бағып-күту және азықтандыру жақсартылған жағдайда олардың жұмыртқалағыштығы артады, тірі салмағы бұрынғы қалпында қалады. Тауықты лангшан тұқымы салмақты келеді, бірақ жұмыртқалағыштың төмен болады. Азықтандырылуы жақсартылғанда олардың салмағы артады, бірақ жұмыртқалағыштығы сол күйінде дерлік қалады. Әрбір тұқымның өзіне тән белгілі экстерьерлері, жұмыртқасының массасы, ауруға төзімділігі болады.

Алайда тұқымның, сорттың және штамманың қасиеттері жақсы жағдайда өсіргенде, бағып-күткенде және азықтандығанда, агротехника қолданғанда, сондай-ақ белгілі бір табиғи жағдайларда ғана көрінеді.

Қазіргі кезде селекция мол өнімді жануарлар тұқымдарын, өсімдіктер сорттарын және микроорганизмдер штаммаларын шығару ісінде елулі табысқа жетті. Мысалы, рекордист-сиырлардан сауын маусымы кезінде майлылығы 4,5—5,0% болатын 35000 кг-ға дейін сүт алынады; В. С. Пустовойт шығарған күнбағыс сорттарының тұқымдарындағы майлылық 50%-тен артады.

Бастапқы материалдың комбинативтік және мутациялық өзгергіштігі жануарлардың жаңа тұқымдарын, өсімдіктер сорттарын және микроорганизмдер штаммаларын шығарудың негізі болады.

6.1 Будандастыру жүйелері

Селекцияда будандастыру әртүрлі жүйесі қолданылады. туыстас будандастыру (жануарларда) немесе өздігінен тозаңдану (өсімдіктерде) басқа да инбридинг, ал туыстас емес міндеттерге сәйкес селекцияда ұйымдастырудың бұл немесе баеқа жүйесін қолдану бастапқы материалдың сипатына, өзгергіштіктің типіне тәуелді болады.

Туыстас емес организмдердің шағылысуы аутбридинг деп аталады. Бұл жағдайда бір тұқымға немесе сортқа (тұқым ішілік немесе сорт ішілік шағылысу), сондай-ақ әр түрлі тұқым мен сортқа жататын (тұқым аралық немесе сорт аралық шағылысу) организмдер шағылысуы мүмкін. Туыстас емес особьтар шағылысқанда зиянды рецессивті мутациялар гетерозиготалы қалыпқа

етеді. Бір түр ішіндегі туыстас емес организмдерді шағылыстырғанда бірінші ұрпақтың будандары көбіне тіршілікке қабілетті не ауруларға төзімді, өсімталдығы жоғары болатынын ауыл шаруашылығының бүкіл тәжірибесі көрсетіп жүр.

Туыстас емес шағылыстыру селекция мен өсіріп-өндірудің маңызды әдісі қызметін атқарады. Шағылыстырудың бұл жолымен тұқым қуалайтын әр түрлі қасиеттер бір будан организмде біріктіріледі. Оның көмегімен жаңа тұқым немесе сорт жасау үшін әр түрлі бағалы белгілер үйлестіріледі.

Инбридинг туралы ұғым. Туыстас шағылыстыру деп (немесе мал шаруашылығындағы өсіру) туыстық дәрежесі жақын ара-қарындасының, әке мен қызының, шешесі мен ұлының, немесе ағалары мен қарындастарының шағылысуын айтады. Өсімдіктерде инбридингтің ең тығыз формасы өздігінен тозаңдану кезінде жүзеге асырылады.

Инбридинг кезіндегі депрессия. Жануарлар мен өсімдіктер гетерозиготалы күйде зиянды рецессивті мутацияларды алып жүретіндіктен, әдетте инбридинг гомозиготизация тудырады да, көбінесе тіршілік қабілетін, шығымдылығын, ауруға төзімділігін және т. б. төмендетеді. Д. Джонстың 15 ұрпақ, бойы жүгеріні өздігінен тозаңдату жұмысы мұның дәлелі бола алады.

Әріден будандастыру. Әріден будандастыру деп әр түрлі түрлер мен туыстарды шағылыстыруды айтады. Әріден будандастыруда түрлі түрлердің жекелеген гендері мен хромосомаларының комбинациялануын пайдаланады, ал кейде (ал-лоплодты будандарды алу кезінде) бүтіндей геномдардың комбинациялары пайдаланылады (13-тарауды қара), осының нәтижесінде жекелеген жағдайларда будандарда биологиялық және систематикалық жағынан алыс формалардың қасиеттерін үйлестіруге мүмкіндік туады.

Әріден будандастыру, әдетте, қиындықпен жүзеге асырылады. Мұның себептері әр түрлі болуы мүмкін көбею циклдерінің келмеуі, жануарлардың бір түрінің басқа түрде, жыныстық рефлекс тудыруға қабілетсіз болуы, жыныстық, аппарат құрылысының сәйкес келмеуі, жануарлардың басқа түрінің жыныс жолдарында спермалардың қырылуы, өсімдіктердің тозаң түтікшелері мен аналық тканьдерінің сәйкес келмеушілігі.

Әріден будандастырудың стерильділігі. Селекцияда әріден будандастыруды қолданудағы елеулі кедергі будандар үшін кәдімгі стерильділік болып табылады, ол ядро мен цитоплазманың сыйыспауынан және мұның нәтижесінде генеративті тканьдердің даму процесінде митоздардың бұзылуы, сондай-ақ нәтижесінде хромосомалар жиынтығы балансты емес гаметалар түзілуін қамтамасыз ететін мейоздағы хромосомалар конъюгациясының бұзылуы болуы мүмкін. Әріден будандастырудан алынатын будандардың стерильділігін жеңудің перспективті әдісі амфидиплоидтар алу болып табылады.

Селекцияда әріден будандастыруды қолдану. Өсімдіктер селекциясында, бәрінен бұрын, вегетативті көбейтілетін болғандықтан, әріден будандастырудың үлкен маңызы бар, өйткені әрірек будандардың вегетативті көбейе алатындығы стерильділік проблемасын алып тастайды. Мәселен, жабайы, вирусты ауруларға иммунды қант құрағының түрлерін қытайлық мәдени формалармен шағылыстыру қант өнімін үш есе арттыруға мүмкіндік берді. Практикада картопты, жүзімді және т. б. түр аралық будандастыру кеңінен пайдаланылады.

Әріден будандастыру микроорганизмдердің селекциясында да қолданылады. Мәселен, ашытқының екі түрінің буданында *Saccharomyces cerevisiae* және *S. carlsbergensis* екі түрдің де қанттарын гидролиздейтін ферменттері болады. Осының нәтижесінде ол сірнеден спирттің көп шығуына мүмкіндік жасайды. Бұл буданды штамма ажырау бермей-ақ вегетативті жолмен шексіз ұзақ көбейе алады.

Гетерозис туралы ұғым. Жануарлар мен өсімдіктер селекциясында гибридтік буданды, қуаттылық құбылысы немесе гетерозис айрықша орын алады, ол мынадайлардан тұрады. Жануарлар тұқымдары мен өсімдіктер сорттарының алуан түрлерін, нәсілдерің сондай-ақ гибридті линияларды шағылыстыру кезінде, будандары бастапқы ата-ана организмдерден өсу энергиясы, қоректік заттарды жақсы пайдалануы, әр түрлі ауруларға төзімділігі және т. б. жөнінен көбіне асып түседі. Будандарын өзара шағылыстыру бұл нәтиженің келесі ұрпақтарда тоқталуына әкеледі.

Дарвиннің пікірі бойынша гетерозис - түрлер эволюциясында шағылысудың биологиялық пайдалы себептердің бір болып табылады. Айқас ұрықтану табиғи сұрыптаумен сақталып отырады, өйткені айқас ұрықтану гибридтік қуаттылықты қолдаудың механизмі болып табылады.

Гетерозисті бекіту жолдары. Селекцияда гетерозисті пайдаланудың негізгі міндеттерінің бірі оны бекіту, яғни гибридті өндіру процесінде гетерозистік эффектіні сақтау болып табылады. Бұл міндеттерді шешу бірнеше аспектілерде ойластырылады. Гетерозисті бекітуді гибридтік организмді қалыпты жыныстық көбеюден апомиксистік көбеюге ауыстыру жолымен жүзеге асыруға болады (3-тарауды қараңыз), бұл кейбір өсімдіктер мүмкін. Диплоидты апомиксисті пайдалану кез келген ең күрделі деген гендердің гетерозиготалы жүйесін сақтау үшін спектива ашады. Бұл жағдайда аса үздік қасиеттері бар бір өсімдік сортқа бастама бере алады. Вегетативті көбейтіп өсімдіктерде, жыныстық жолмен алын-

Гетерозисі байқалатын диплоидты буданды полиплоидтық күйге ауыстыру жолымен де гетерозисті бекітуге мүмкін болады. Бұл жағдайда гендердің гетерозиготалы комбинацияларың қатар ұрпақтар бойына сақтау мүмкіндігі недәуір жоғары.

Комбинативтік өзгергіштік пен популяциялар генетикасының заңдылықтарын білу -селекцияда шағылыстырудың әр түрлі әдістерін жаңа

тұқымдар мен сорттар шығару үшін де, сондай-ақ тіршілік қабілеттері жоғары және өнімді гетерозистік будандарды алу үшін де тиімді пайдалануға мүмкіндік береді.

6.2 Сұрыптау әдістері

Сұрыптау - селекцияның негізгі әдістерінің бірі болып табылады. Генетикалық әдістермен ұштаса отырып ол белгілі қасиеттері мен белгілері бар сорттармен тұқымдарды жасауға мүмкіндік береді.

Жаппай сұрыптаудың мәні. Особьтарды сыртқы белгілер (фенотипі) бойынша генотиптерін тексермей сұрыптауды жаппай сұрыптау деп атайды. Мәселен, жаппай сұрыптауда леггор тауығы тұқымының бүкіл популяциясынан шаруашылықтар; 200-250 жұмыртқа беретін, тірі массасы 1,6 кг, түсі ақ, жұмыртқа басу инстинктісі байқалмаған құстарды көбею үшін қалдырады. Бұл талаптарға сай келмейтін барлық тауықтың тобынан шығарылып тасталады. Жаппай сұрыптаудың тиімділігі едәуір дәрежеде белгінің тұқым қуалау коэффициенті тәуелді болады. Жаппай сұрыптау жануарлар мен өсімдіктер популяциясы жақсартудың баяу әсер етуші құралы болып табылады, алай ол қажетті және селекциялық жұмыстың белгілі буындарын пайдаланылады. Мысалы, ол айқас тозаңданатын өсімдіктер; селекциясында кеңінен қолданылады. Онымен халық селекциясының сорттары жасалды.

Жеке сұрыптаудың мәні. Нәтижесінде әр түрлі организмдер ұрпақтарының дербестігін жоғалтатын жаппай сұрыптаудан айырмашылығы жеке сұрыптау кезінде ең алдымен жекелеген өсімдіктің немесе жануардың бірқатар ұрпақтар бойында ұрпақтары бағаланады. Мұның нәтижесінде индивидумның тұқым қуалайтын сапаларын ұрпақтарына қасиеттерін беру қабілетін бағалау мүмкін болады.

Сондай-ақ өсімдіктер селекциясында да жеке сұрыптау кеңінен пайдаланылады. Методикалық тұрғыдан ол әсіресе өзідгінен тозаңданатындар үшін айрықша қарапайым. Мұнда кез келген өсімдіктің тұқымына оның ұрпағы бойынша бағалау жүргізу үшін әр дәнді жекелеген жеткілікті. Мұндай сұрыптаудың мәні ол бүтіндей Иогансеннің таза линиялар тура іліміне негізделеді.

Тұқымдық малды ұрпақтары бойынша бағалау мен сұрыптау тұқымдық сапаларды жетілдірудегі ең сенімді жол.

Жеке сұрыптау белгілі бір генотиптерді бағалаудың және оны жасаудың ең сенімді құралы болып табылады.

Селекцияның генетикалық негіздерін зерттеу өсімдіктерді жануарлар мен микроорганизмдер селекциясының эмпирикалық тәсілдеріне ғылыми база яғни сұрыптау мен шағылыстырдың әр түрлі дәстүрлік әдістерінің маңызын

түсіндіруге мүмкіндік берді. Генетика селекция үшін жаңа формалардың, жасалу қарқынының тездететін принципті жаңа әдістерді жасады. нондайтын радиациялар мен химиялық мутагендер көмегімен тұқым қуалайтын өзгергіштікті қолдан тудыру гетерозис құбылысын практикада пайдалану үшін линия аралық будандарды өсімдіктерде де, сондай-ақ жануарларда да жасау, гетерозисті бекіту әдістерін жасау; жоғары өнім беретін сорттарды жасау және әріден будандастыру кезіндегі шағылыспаушылықты жеңу үшін авто және аллополиплоидты формалар мен синтетикалық популяциялар алу әдістерін жасау; айқас тозаңданушылар (жүгері, сорго және басқалары) мен өздігінен тозаңданушыларды (бидай) линия аралық будан тұқымдарын өндіруге жол ашқан цитоплазмалық аталық, стерильділікті қолдану.

Алайда генетиканың айқын табыстарына қарамастан адам игілігіне табиғат резервтерін пайдалану үшін зерттелмеген жұмыстар әліде болса көп.

7. Тәжірибелік жұмыстар

№ 1 Лабораториялық сабақ

Тақырып: **Қоректік ортаны дайындау. Тұқымқуалаушылық пен өзгергіштіктің заңдылықтарын анықтау.**

Сабақтың мақсаты: Студенттерге тұқымқуалаушылық пен өзгергіштіктің заңдылықтарын түсінді Дрозофила шыбынының биологиялық және морфологиялық белгілерін оқып үйрену және қоректік орта дайындау. Дрозофила шыбындарын қоректік орта бар пробиркаға орналастырып, бірінші және екінші ұрпақ алу үшін келесі тәжірибеге дайындық жасау.

Пайдаланылатын құрал-жабдықтар: Дрозофиламен жұмыс жасау үшін мынадай лабораториялық құрал-жабдықтар қажет:

Шыны стакандар, диаметрі 4 см, биіктігі 10см болатын пробиркалар, мақта тығындары; Эфир және беті темір сеткадан жасалған қақпағы бар стакан; Ақ заттық шыны, бинокуляр лупасы, етұсақтағыш, кастрюль, электрплитасы, термостат, мензурка, пинцет, карандаш.

Тапсырма: 1.Қалыпты жабай шыбын түрінің морфологиясымен танысу үшін бинокляр лупасы арқылы дрозофиланың ұсақ, дене ұзындығы 3 см екендігіне көз жеткізіңіздер.

2.Шыбындар қозғалмау үшін бір пробиркадан екіншісіне керегінше алып, наркоз, яғни күкірт эфирі немесе хлороформға батырылған мақта тығынымен тығындайды. Ұйықтаған шыбындарды ақ қағаз бетіне салып бинокулярмен қараңыздар.

3. Жабайы ортада тіршілік ететін сұр денелі, қалыпты қанатты, қызыл көзді шыбындардың аналығы мен аталығын бөліп анықтаңдар. Аналығы ірі, құрсағы дөңгеген, ұшы үшкірлеу келсе, аталығының құрсағы цилиндр тәрізді қара түсті болады.

4. Мутант түрлерді анықтаңдар. Олардың белгісі дене түстері қара, сары, тік қанатты немесе қанатсыз, көздері қоңыр түстен ақ түске дейін кездеседі.

5. Келесі тәжірибеге дайындық үшін №1пробиркаға салыңыздыр, 3-4 қалыпты аналықты 2-3 қара түсті дұрыс жетілмеген қанатты аталықты, №2 пробиркаға 3-4 қара түсті жетілмеген қанатты аналық пен 2-3 қалыпты аталықты, №3 пробиркаға бірінші ұрпақтан сұр денелі қалыпты қанатты 3-4 аналық пен 2-3 аталықты салыңыздарда термостатқа орналастырыңыздар. Төрт тәуліктен соң қандай құбылыс байқалатындығын анықтап қорытындысын дәптерге түсіріңіздер.

Жұмыстың барысы: Мұндай құбылыстарды анықтау үшін қалыпты лабораториялық жағдайда дрозофиланы (*Drosophila melanogaster*), тышқандарды және бұршақ немесе арабидопсис өсімдіктерінің әртүрлі сорттары қолданылады. Алайда тұқымқуалау заңдылықтарын анықтауда генетикалық зерттеулерде кеңінен қолданып келе жатқан дрозофила шыбыны анағұрлым қолайлы объекті табылады. Яғни оның тіршілік циклы жұмыртқа кезеңінен ересек күйге дейін 25 градус температурада 10 тәулікке созылса, 15 градуста 18 тәулікке жетеді. Дрозофила шыбыны күй талғамайды, көптеген линиялары бар, дене клеткасында не бәрі төрт жұп хромосома кездеседі.

Қоректік орта дайындау үшін керекті заттар: жүзім, агар-агар, картоп, ашытқы.

- | | | |
|---|--|---|
| 1. Су-100г,
Жүзім- 50г,
Агар-агар-2г. | 2. Су-100г,
Картоп-100г,
Агар-агар-1г. | 3. Су-200г,
Картоп-100г,
Жүзім- 75г,
Агар-агар-2г. |
|---|--|---|

Негізгі қоректік ортаның құрамын құраушы компоненттер-қант мен ашытқы. Қант ашытқы үшін қорек болып табылса, ашытқы дрозофила шыбындары үшін қорек. Қоректі тығыздандыру үшін агар-агар қолданылады.

Суға жуылған жүзімді ет ұсақтағыштан екі қайтара өткізіп, екінші рецепт бойынша дайындаса қабығынан аршылған картопты ұсақтап қосады. 200г суға агар-агарды қайнатаа отырып араластырады да, жүзім мен картоп қоспасына қосады. Қоспаны одан әрі араластыра отырып, 10-20 минут қайнатады да, ыстық күйінде пробиркаларға 25 мл-ден құяды. Қорек салқындаған соң беткі қабатына шыбынды орналастыра алдын ашытқы жағады. Осындай күйде 2-3 күн сақтайды. Дайын қоректік ортаға дрозофила шыбыны орналастырмас бұрын қалыпты жабай шыбын түрінің морфологиясымен танысу қажет.

Сұрақтар:

1. Генетика нені зерттейтін ғылым?

2. Организмдердің тұқымқуалаушылығы мен өзгергіштігін әртүрлі жолмен анықтаудың мәні неде?
3. Дрозофила шыбынын өсіру үшін қоректік ортаны қалай дайындау қажет?
4. Тұқымқуалаушылықты зерттеу үшін дрозофиламен тәжірибені қалай қою керек?

№ 2 Лабораториялық сабақ

Тақырып: Бірінші реттік будандардың біркелкілігі және екінші реттік ұрпақтарда белгілердің ажырау заңдылығы.

Сабақтың мақсаты: Алдында қойылған тәжірибені одан әрі жалғастыра отырып, тұқым қуалау заңдылықтарын зерттемес бұрын, қойылған бірінші тәжірибеден алынған дрозофила ұрпақтарына талдау жасау.

Пайдаланылатын құрал-жабдықтар: Дрозофиламен жұмыс жасау үшін мынадай лабораториялық құрал-жабдықтар қажет: Шыны стакандар, диаметрі 4 см, биіктігі 10см болатын пробиркалар, мақта тығындары; Эфир және беті темір сеткадан жасалған қақпағы бар стакан; Ақ заттық шыны, бинокуляр лупасы, ет ұсақтағыш, кастрюль, электрплитасы, термостат, мензурка, пинцет, карандаш.

Тапсырма: 1 Сабақтың соңында генетикалық символдарды пайдаланып шағылысу схемасын құраңыздар;
2 Келесі тәжірибеге дайындық ретінде бірінші будан ұрпақтарынан (аналығы да, аталығы да қалыпты канатты, сұр түсті) 3-4 аналық 2-3 аталықтарды бір пробиркаға одан әрі екі белгінің (дене түсі, канаттарының пішіні) тұқымқуалау заңдылығын зерттеу мақсатында салып қойыңыздар.

Жұмыстың барысы:

Мұндай мақсатты жүзеге асыру үшін алдымен бірінші пробиркадағы шыбындарды морилькаға салып, ақ қағаз бетінде қараймыз, яғни №1 пробиркадағы бірінші буданданда қандай морфологиялық белгілер байқалатындығына мән беріп, қорытынды жасаймыз. Одан әрі № 2 пробиркадағы шыбындарды морилькаға салып, ақ түсті шыныға салып, қараймыз. №1 және № 2 пробиркалардағы будан ұрпақтарының особьтары сұр түсті, қалыпты канатты екенін байқайсыздар. Қара түсті

денелі, жетілмеген қанатты шыбындар жоқ, алде бұл белгілер түпкілікті жойылған ба?

Енді бірінші реттік будандардың өз ара шағылысуынан пайда болған екінші реттік ұрпақты тексереміз. Дәл осылайша № 3 пробиркадағы шыбындарды түссіз ақ шыны немесе қағаз бетіне төгіп қараймыз. Екінші ұрпақта белгілердің барлық трлеріннің көрінетіндігін байқайсыздар. Сұр түсті және қара түсті денелі, содан соң қалыпты және жетілмеген қанатты шыбындарды алып санап ара қатынасын есептеп қорытындысын дәптерге түсіріңіздер.

Екінші ұрпақта жоғалған белгілер көрінеді, бірақ үш есе аз болады. Демек, бұл зерттеулер бірінші будан ұрпақтар біркелкі болса, екінші реттік будандарда беогілердің ажырайтындығы байқалады.

Сұрақтар:

1 Мендельдің бірінші және екінші реттік будандасу заңдары қалай түсіндіріледі?

2 Тәжірибе арқылы №1 және № 2 побиркалардан қандай өзгерістерді байқадыңыздыр?

3 Гибридологиялық анализ дегенді қалай түсінесіздер?

4 Доминантты, рецессивті ген, гомо және гетерозигота деген не?

№ 3 Лабораториялық сабақ

Тақырып: Тұқымқуалау заңдылығының статистикалық негізі.

Сабақтың мақсаты: Студенттерге белгілі бір жағдайдағы, әсіресе шағылыстыру процесіндегі практика барысында анағұрлым көрсекіштердің көптеп қайталануы статистиканы, мүмкіндіктер мен заңдылықтарды тудыратындықтан, оларды дәл есептеп нақты қорытынды жасауға уйрету.

Пайдаланылатын құрал-жабдықтар: Дрозофиламен жұмыс жасау үшін мынадай лабораториялық құрал-жабдықтар қажет: Шыны стакандар, диаметрі 4 см, биіктігі 10см болатын пробиркалар, мақта тығындары; Эфир және беті темір сеткадан жасалған қақпағы бар стакан; Ақ заттық шыны, бинокуляр лупасы, етұсақтағыш, кастрюль, электрплитасы, термостат, мензурка, пинцет, карандаш.

Тапсырма: 1 Төрт фенотипке ие болған дараларды анықтап,

сандық ара қатынасын есептеп көрсетіндер.

2 Желесі тәжірибе үшін №4 пробирканы алып, оған гетерозиготалы (сұр денелі қалыпты қанатты) аналық пен қара денелі жетілмеген қанатты аталықтарды салыңыздыр.

3 №5 пробиркаға екі түрлі белгілері бойынша гомозиготалы қалыпты шыбын мен мутант шыбынды салып шағылыстырыңыздыр.

4 №6 пробиркаға қалыпты гомозиготалы аналық пен денесі қара жетілмеген қанатты мутант аталықты салып будандастырыңыздыр.

Жұмыс барысы: Екінші лабораториялық жұмыста қойылған тәжірибеге одан әрі талдау жүргіземіз. № 3 пробиркадағы шыбынды наркоздаймыз да, ақ қағаз бетінде алынған ұрпақтарды жіктейміз. Алынған ұрпақтарда ата-ана белгілерінің көрінетіндігін байқайсыздар: сұр денелі, қалыпты қанатты, қара денелі жетілмеген қанатты, сондай-ақ, жаңа комбинативті белгілердің сұр денелі жетілмеген қанатты, қара денелі қалыпты қанатты қалыптасатындығы көрінеді.

Сұрақтар:

1 Белгілердің ажырау заңы ұрпақтардың тек көптеген мөшерінде байқалады?

2 AA, aa, Aa зиготаларының пайда болуының қандай мүмкіндіктері бар?

№ 4 Лабораториялық сабақ

Тақырып: **Дигибридті және полигибридті будандастыру кезіндегі тұқымқуалау заңдылықтары.**

Сабақтың мақсаты: Гаметалар тазалығы, Пеннет торы туралы түсінік қалыптастыру. Пеннет торы бойынша алынған ұрпақтардың генотиптерін және фенотиптерін ажырата білуге үйрету.

Пайдаланылатын құрал-жабдықтар: «Дигибридті будандастыру» плакаты, тақтамен жұмыс, шыны стакандар, диаметрі 4 см, биіктігі 10см болатын пробиркалар, мақта тығындары; Эфир және беті темір сеткадан жасалған қақпағы бар стакан; Ақ заттық шыны, биноккуляр лупасы, етұсақтағыш, кастрюль, электрплитасы, термостат, мензурка, пинцет, карандаш.

Тапсырма: 1 №6 пробиркадан қалыпты аналықтарды таңдап алып, мутантты аталықтармен шағылыстырыңыздар.

2 №9 пробиркаға 3-4 гомозиготалы қалыпты қызыл көзді аналықтарды 2-3ақ көзді аталықтарды, № 10 3-4 ақкөзді аналықтарды 2-3 қалыпты қызыл көзді аталықтарды салып шағылыстырыңыздыр .

Бұл тәжірибе белгілердің тұқымқуалауы организмнің жынысына тікелей байланысты екенін көрсетеді.

Жұмыс барысы: Алдындығы сабақта қойылға нжұмысты бақылап, қорытындысын жасаймыз. №4 және №5 пробиркалардағы дрозофилашыбындарын наркоздаймыз да, бірдей фенотипті особьтарды санаймыз. №4 пробиркадан төрт түрлі фенотиптің қатынасы 1:1:1:1-ге, сұр дене және қалыпты қанат, қара дене және қалыпты қанат, сұр дене жетілмеген қанат, қара дене және жетілмеген қанаттың бар екендігіне көзіміз жетеді. Ал №5 прбиркадағы барлық ұрпақтар фенотипі бойынша бір текті қалыпты, демек, генотип доминантты гомозиготалы болғаны. Енді №6 пробиркаға анализ жасаймыз. Барлық даралар қалыпты болып шығады. Солардың ішінен бірнеше аталықтарын алып, №7 пробиркадағы мутант аналықтармен шағылыстыру қажет.

Сұрақтар:

1 Ди және полигибридті будандастыру деген не?

2 Ди және полигибридті удандасу кезінде біркелкілік және белгілердің ажырау заңдылығы сақтала ма?

3 Гаметалар тазалығы деген не?

№ 5 Лабораториялық сабақ

Тақырып: Тәуелсіз таралу заңының бұзылуы.

Сабақтың мақсаты: Тәуелсіз таралу заңының бұзылуы ұрпақ организмінде болып жатқан процесстерге, яғни жаңа организмнің қалыптасып өсіп, дамуы үшін жыныс клеткаларының түзілуі, клетканың бөлінуі мен ұрықтану процестерінің жүзеге асатындығын оқып түсіндіру.

Пайдаланылатын құрал-жабдықтар: «Дигибридті және полигибридті будандастыру» плакаты, тақтамен жұмыс, шыны стакандар, диаметрі 4 см, биіктігі 10см болатын

пробиркалар, мақта тығындары; Эфир және беті темір сеткадан жасалған қақпағы бар стакан; Ақ заттық шыны, биноккуляр лупасы, етұсақтағыш, кастрюль, электрплитасы, термостат, мензурка, пинцет, карандаш.

- Тапсырма:**
- 1 №9 және №10 пробиркадағы дрозофила шыбындарына анализ жасаңдар.
 - 2 №10 пробиркадағы аналықтар қызылкөзділер, аталықтары ақ көзділер болып шығады. Соларды жеке-жеке санап, ажырау қатынасын есептеп шығарыңыздыр.
 - 3 Ұрпақтар неге біркелкі емес соған жауап іздеңіздер.
 - 4 Пияз тамырының тұрақты микропрепаратынан митозды және оның фазаларын көріп, дәптерге схемасын түсіріңіздер.

Жұмыс барысы: Тәжірибені одан әрі жалғастырамыз. №7 пробиркадағы шыбындарды алып, ақ қағаз немесе мөлдір шыны бетінде қараймыз да, фенотипі бойынша особьтарды санап, олардың фенотипі бойынша сандық қатынасын шығарамыз. Сондай-ақ №8 пробиркадағы дрозофила шыбындарына осылайша талдаулар жүргіземіз. №7 пробирка бойынша анализ жасағанда төрт түрлі екі белгісі бар фенотиптер пайда болуы тиіс еді бірақ, тек екі түрлі белгісі бар екі фенотип қана алыды. Неге? Бұл сұраққа жауап беру үшін тәуелсіз таралу заңының бұзылуы ұрпақ организмінде болып жатқан процесстерге, яғни жаңа организмнің қалыптасып өсіп, дамуы үшін жыныс клеткаларының түзілуі, клетканың бөлінуі мен ұрықтану процесстерінің жүзеге асатындығын білуіміз қажет.

Сұрақтар:

- 1 Клетканың органоидтарын ата. Хромосома қайда орналасқан?
- 2 Клетка бөлінер алдындағы дайындық кезең» қалай жүреді?
- 3 Митоз бен мейоз процесінің өз ара айырмашылығы қандай?
- 4 Митоз бен мейоздың биологиялық маңызы неде?

№ 6 Лабораториялық сабақ

Тақырып: .Тәуелсіз таралу заңының бұзылуы

Сабақтың мақсаты: Тәуелсіз таралу заңының бұзылуы ұрпақ организмінде болып жатқан процесстерге, яғни жаңа организмнің қалыптасып өсіп, дамуы үшін жыныс клеткаларының түзілуі, клетканың бөлінуі мен ұрықтану процестерінің жүзеге асатындығын оқып түсіндіру.

Пайдаланылатын құрал-жабдықтар: «Дигибридті және полигибридті будандастыру» плакаты, тақтамен жұмыс, шыны стакандар, диаметрі 4 см, биіктігі 10см болатын пробиркалар, мақта тығындары; Эфир және беті темір сеткадан жасалған қақпағы бар стакан; Ақ заттық шыны, биноккуляр лупасы, етұсақтағыш, кастрюль, электрплитасы, термостат, мензурка, пинцет, карандаш.

Тапсырма:

- 1 №9 және №10 пробиркадағы дрозофила шыбындарына анализ жасаңдар.
- 2 №10 пробиркадағы аналықтар қызылкөзділер, аталықтары ақ көзділер болып шығады. Соларды жеке-жеке санап, ажырау қатынасын есептеп шығарыңыздыр.
- 3 Ұрпақтар неге біркелкі емес соған жауап іздеңіздер.
- 4 Пияз тамырының тұрақты микропрепаатынан митозды және оның фазаларын көріп, дәптерге схемасын түсіріңіздер.

Жұмыс барысы: Тәжірибені одан әрі жалғастырамыз. №7 пробиркадағы шыбындарды алып, ақ қағаз немесе мөлдір шыны бетінде қараймыз да, фенотипі бойынша особьтарды санап, олардың фенотипі бойынша сандық қатынасын шығарамыз. Сондай-ақ №8 пробиркадағы дрозофила шыбындарына осылайша талдаулар жүргіземіз. №7 пробирка бойынша анализ жасағанда төрт түрлі екі белгісі бар фенотиптер пайда болуы тиіс еді бірақ, тек екі түрлі белгісі бар екі фенотип қана алыды. Неге? Бұл сұраққа жауап беру үшін тәуелсіз таралу заңының бұзылуы ұрпақ организмінде болып жатқан процесстерге, яғни жаңа организмнің қалыптасып өсіп, дамуы үшін жыныс клеткаларының түзілуі, клетканың бөлінуі мен ұрықтану процестерінің жүзеге асатындығын білуіміз қажет.

8. ГЕНЕТИКАЛЫҚ ТЕРМИНДЕРДІҢ СӨЗДІГІ

Аберрация-(хромосомалық) — мутагендік жағдай-лардың әсерінен немесе спотанды түрде пайда болатын әр түрлі хромосомдық өзгерістер.

Автогамия — бір ғана гүлден түзілген гаметалардың қосылуы негізінде болатын өздігінен тозаңдану. Бұл жақын тектіге өте ұқсас.

Автогенез — эволюцияны сыртқы орта жағдайлары-нан тыс ағзаның ішкі күштері әсерінің нәтижесі деп қарастыратын эволюциялық теорияның бір бағыты.

Автомутагендер — ағзада зат алмасудың барысында түзілетін мутагендік жағдайлар. Олар гендік және хро-мосомдық мутациялар тудыра алады.

Автополиплоидия — хромосомалардың гаплоидты жи-ынтығының еселеніп артуы.

Аденин—ДНҚ мен РНҚ нуклеотидтерінің құрамы-на енетін, пурин туындысы болып есептелетін азотты не-гіз.

Айқаспа— (**Кроссинговер**) —бірінші мейоздық бөлі-нудің профазасы кезінде болатын әрекет. Гомологтық хромосомалардың конъюгациясы кезінде олар үзіліп, сәйкес гендермен алмасады. Айқаспаның нәтижесінде жаңа комбинациялардың түзілуі комбикативтік өзгер-гіштікке себеп болады. Айқаспаға байланысты бір хро-мосоманың бойында орналасқан гендер арақашықтығын анықтауға мүмкіндік туады.

Айқындық — (**экспрессивтілік**) — белгінің ген әсері-нің күшінен фенотиптік көрініс деңгейімен сипатталуы. Бұл құбылыс сол геннің сыртқы жағдайлармен генотип-тік ортаның арақатынасына байланысты болады.

Аллель — хромосоманың белгілі бір бөлігінде орна-ласқан жұп генінің немесе оның альтернативті форма-ларының бір сыңары.

Аллополиплоидия — тұраралық будандастыруда зиготада немесе будан ағзаның дене жасушаларында се-ном санының еселеніп артуы.

Альбинизм — ағзада меланин пигментінің синтезі бұзылады. Сол себепті адамдар мен жануарлар терісі мен жунінде, көздің нұрлы қабықшасында тиісті пиг-менттілік болмайды. Ондай дараны альбинос деп атай-ды. Альбиностардың жарыққа сезімталдығы өте жоға-ры болады. Альбинизм аутосомды-рецессивтік жолмен тұқым қуалайды.

Алькаптонурия — ағзадағы гомогентизин кышқылы немесе алькаптон несеппен бірге сыртқа шығарылады. Құрамында мұндай заттың болуына байланысты несеп ауамен жанасқанда тез қараяды. Ауру адамда шемір-шек ұлпаларының болмауы байқалады. Ересек адамдар-да артритке себепші болады. Тұқым қуалау типі — ау-тосомды — рецессивтік.

Амитоз — интерфазалық ядроның қарапайым жол-мен тікелей екіге бөлінуі. Көбінесе арнайы (эндосперм, нуцеллус, паренхима, т. б. ұлпалардың

жасушаларында және кейбір патологиялық өзгеріске ұшыраған жасау-шалардың мысалы пәле (рак) жасушаларының белінуі кезінде байқалады.

Амфидиплоидтар — екі түрге жататын ағзалардың хромосом жиынтықтарының екі еселенуі нәтижесінде пайда болатын полиплоидия (ААВВ). Мысалы, бидай мен қарабидайдың, шалқан мен орам-жапырақтың (капуста), т. б. амфидиплоидтарын алуға болады.

Андрогенез — ұрықтың жұмыртқа жасушасы ядро-сының қатысуынсыз тек қана аталық ядродан дамуы.

Анемия — қан аздық. Эритроциттер мөлшерінің, он-дағы гемоглобиннің немесе жалпы қан мөлшерінің азаю-ынан пайда болатын аурулар тобы. Оның бірнеше түрі бар: Кули анемиясы немесе талассемия, орақ тәрізді жасушалы анемия, примахиндік анемия, т. б.

Анеуплоидия — хромосома санының оның гаплоид-ты жиынтығына еселенбей өзгеруі (артуы немесе кемуі). Мысалы, жүгеріде болатын 20 хромосоманың 21 немесе 19 болып өзгеруі.

Аниридия— көзде сыртқы мөлдір қабықтың болмауы (екі көзде бірдей). Соның салдарынан қасаң қабақтың, көз бұршағының бұлдырлануы, көрудің нашарлауы, қа-тарактаның пайда болуы, жарыққа қарай алмау байқа-лады. Аутосомды — доминантты тип бойынша тұқым қу-алайды.

Анофтальмия — көз алмасының мүлде болмауы (рецессивті белгі). Толымсыз доминанттылық жағдайда гетерозиготалы даралардың көз алмасы кішірейген күй-де болады.

Антигендер — ағза үшін бөгде болып есептелетін ақу-ызды заттар. Олар ағзаға енгенде қорғағыш заттар (ан-тиденелер) түзіледі.

Антидене — ағзаға бөгде бөлшектер енгенде түзіліп, оның зиянды әсерін жоятын ақуызды зат.

Антикодон — ақуыз биосинтезі кезінде матрицалық РНҚ-ға сәйкес келетін транспорттық РНҚ молекуласы-ның бөлігі.

Антимутагендер — мутагендердің әсерін кемітетін не-месе жоятын заттар.

Аутбридинг — туыс емес ағзаларды будандастыру.

Аутосомалар — жасуша ядросындағы құрылыстары біркелкі хромосомалар. Мысалы, адам жасушасының диплоидты жиынтығында 22 жұп аутосомалар жөпе 1 жұп жыныс хромосомалары бар.

Ахондропазия — эмбрионалдық дамудың алғашқы кезеңінен бастап-ақ қол-аяқ сүйектерінің ©суі баяулай-ды. Соның салдарынан тұлға бітімі дұрыс балалардың қол-аяқтары қысқа, танауы жалпақ, ергежейлі болып туады. Қөпшілік жағдайда бала іште жатып ©леді. Ау-тосомдық доминантты белгі ретінде тұқым қуалайды.

Ахроматия — хроматинмен салыстырғанда әлсіз рең-ге боялатын жасуша ядросының заты.

Бактериофаг — бактерия жасушасында паразитті тіршілік ететін және оны ерітіп жіберетін вирус. Ол сыр-тын ақуыз қабықша қаптаған ДНҚ-дан тұрады. Мөл-шері 200—500 мкм шамасында.

Беккросс — будан ұрпақты бастапқы ата-енелік фор-малардың біреуімен қайта будандастыру.

Бивалент — мейоздың 1—профазасының пахитена кезеңінде бір-бірімен жақындасып конъюгацияланатын екі гомологты хромосома.

Биогенетикалық заң — онтогенездік даму кезеңдерінің филогенез кезеңдерін қайталайтындығын көрсететін заң.

Биотип — генотиптері біркелкі, барлық белгі қасиет-тері, яғни фенотипі ұқсас популяциялар құрамына ене-тін ағзалар.

Биоценоз — тіршілік жағдайлары азды-көпті біркел-кі болып келетін жерлерді мекендейтін жануарлар, өсімдіктер және ұсақ ағзалар (микроорганизмдер) бірлестігі.

Гетерозис — бірінші будан ұрпақтың тіршілік қабі-леті ата-енелеріне қарағанда күшті болуы.

Генотип — ағзаның ата-енелерінен қабылдаған тұ-қым қуалау бастамаларының немесе гендерінің жиын-тығы. Генотипі бойынша ағза не гомозиготалы, не гете-розиготалы делінеді.

Гибрид (будан) — генетикалық тұрғыдан бір-бірінен өзгеше формаларды будандастыру арқылы алынған ұр-пақ.

Гипертрихоз — құлақ қалқанының жиегінде жүннің болуы. У — хромосомамен тіркес тұқым қуалайтын бел-гі. Әдетте, бұл кемістік тек ер адамдарда болады.

Гипоплазия — тіс креукесі өте жұқарып, соның сал-дарынан тістің түсі бұзылады. Жыныспен тіркес тұқым қуалайтын доминантты белгі.

Гистондар — жануарлар мен өсімдіктер жасушала-рының көпшілігінің ядросында болатын қарапайым ақу-ыздың немесе протеиндердің тобы.

Глаукома — көз алмасындағы сұйықтықтың сыртқа бөлінуі бұзылады. Соның нәтижесінде түрлі патология-лық өзгерістер қалыптасып, ең соңында адам көрмей қалады. Глаукоманың турлері көп; біразы аутосомдық-доминантты, ал кейбіреулері аутосомдық-рецессивті тип бойынша тұқым қуалайды. Сондай-ақ тұқым қуаламай-тын фенкопиялық формалары да кездеседі.

Гомозигота — жасушаларында белгілі бір аллель жұ-бының біркелкі не доминантты (АА), не рецессивті ген-дері (аа) бар дара. Ондай даралардың гаметалары бір іріктемелі болып еш уақытта ажырау бермейді.

Дальтонизм (ахроматопия) — түрлі түсті ажырата алмау (қызыл, жасыл т. б.). Жыныспен тіркес тұқым қуалайтын рецессивті белгі.

Диплоид — сомалық жасушадағы хромосомалардың толық жиынтығы.

ДНК — дезоксирибонуклеин қышқылы, тұқым қуа-лаушылықтың материалдық негізі болып есептеледі. Орама тәрізді болып орналасқан екі полинуклеотид тіз-бегінен тұрады.

Дигибридті будандастыру — екі түрлі белгілерінде айырмашылығы бар формаларды будандастыру. Мыса-лы, тұқымы сары, тегіс бұршақ пен жасыл бұдырлы бұр-шак өсімдігін будандастыру.

Доминанттылық — аллельдер жұбындағы бір геннің басымдылық әрекетіне байланысты 1 ұрпақта бірден кө-рініс беруі, екінші рецессивті генді басып тастауы. До-минанттылықтың немесе рецессивтіліктің көріну дәре-жесі сыртқы ортаның әсеріне, сондай-ақ басқа гендер-дір модификаторлық әрекетіне байланысты өзгеруі мүм-кін. Сондықтан толық доминанттылық кей жағдайда толымсыз доминанттылыққа ауысып, аралық сипатта-ғы формалар жарыққа шығады.

Дупликация — хромосоманың қайсыбір бөлігінің екі еселенуі.

Евгеника — адамның биологиялық табиғатын гене-тикалық жолмен жақсарту туралы ілім.

Жақынтекті (Инбридинг) — жақын туыс ағзаларды бір-бірімен будандастыру өсімдік шаруашылығында бұл термин инцухт деп аталады.

Жасуша (клетка)—эволюциялық даму нәтижесінде пайда болған, морфологиялық, физиологиялық және био-химиялық тұрғыда жіктеліп қалыптасқап ағзаға тірші-лік қасиет беретін оның негізгі құрамды бөлігі.

Зигота — аталық және апалық жыныс жасушалар-дың қосылып ұрықтану нәтижесінде түзілетін диплоид-ты жасуша.

Зигонема — гомологты хромосомалар уақытша бір-біріне жақындаса бастайтын мейоз профазасындағы са-тылардың **бірі**.

Идиотип — ағзаның барлық тұқым қуалайтын жағ-дайларының (генотип, плазмон, пластом) жиынтығы.

Бисексуальдық — биологиялық түрде екі, яғни ана-лық және аталық жыныстық болуы.

Бластула — көп жасушалы жануарлар ұрығының бір қабатты іші қуыс тәрізді болып даму сатысы.

Вирустар — өсімдіктер мен жануарларда жұқпалы ^aУРУ тудыратын, тек тірі жасушаларда ғана тіршілік ететін қоздырғыштар.

Гамета — жыныс жасушасы. Аталық жыныс жасу-шасы — сперматозоид, ал аналық жыныс жасушасы жұ-мыртқа деп аталады. Кәдімгі сомалық жасушалардан айырмасы-хромосомалар жиынтығы гаплоидты болады. Мысалы, адамның жыныс жасушаларында 23 хромосо-ма бар.

Гаметогенез — жануарлар мен өсімдіктердің жыныс жасушасының түзілу барысы.

Гаплоид — өсімдік және жануар жасушасы ядросын-дағы сыңар хромосомалардың жиынтығы. Оны басқа-ша геном деп атайды.

Гаплонт — хромосомалар санының жартысы ғана бар спорадан дамидын ұрпақ.

Гаметофит — гүлді өсімдіктердің жынысты ұрпағы.

Гаметоцит — гаметогенез әрекетінде гаметалар түзетін жасуша.

Гексаплоид — жасушасында алты хромосом жиын-тығы бар ағза.

Гемофилия — қанның ұйымауы. Қанда ерекше ақу-ызды заттың болмауына байланысты қан ұйығыштық қасиетінен айырылады. Бұл жыныспен тіркес тұқым қуалайтын рецессивті белгі. Сондай-ақ гемофилияның ау-тосомдық — доминантты және ау-тосомдық — рецессив-ті тұқым қуалайтын түрлері де бар. Қазіргі кезде медицинада гемофилияның 4 түрі белгілі.

Ген — хромосоманың белгілі бір бөлігіне орналасқан тұқым қуалаушылықтың негізгі материалдық бірлігі.

Генеология — қандай болмасын бір ағзаның шығу тегін зерттеу.

Генезис — шығу тегі немесе пайда болу әрекеті.

Генетика — ағзалардың тұқым қуалаушылығы мен өзгергіштігі туралы ғылым.

Генетикалық талдау (анализ) — ағзаның тұқым қуалаушылығы мен өзгергіштігін зерттеу.

Геном — жануар немесе өсімдік жасушасындағы хромосомаларының жартылай (гаплоидты) жиынтығы.

Нуклеопротеидтер — ақуызбен (гистон) нуклеинқыш-қылдары ДНҚ немесе РНҚ-ның қосылысынан тұратын ядро мен цитоплазманың күрделі химиялық құрамдас бөліктері.

Нуклеотид — құрамына азотты негіздердің біреуі (аденин, гуанин, цитозин, тимин немесе урацил) пентоза қантты (рибоза немесе дезоксирибоза) және фосфор қышқылдарының қалдығы енетін күрделі органикалық қосылыс.

Нуллисомик — диплоидты жиынтығында бір жұп хромосомасы жетіспейтін ағза.

Оқшаулану — ағзалардың белгілі бір тобының гене-тикалық тұрғыда бөлектеніп, соның салдарынан будан-даса алмай оқшауланып қалуы.

Онтогенез — жұмыртқа жасушасының ұрықтануынан бастап қартайып өлгенге дейін ағзаның жеке дамуы.

Оперон — ДНҚ молекуласында бірізді болып бір-бірімен тығыз орналасқан құрылымдық, оператор және реттеуші гендердің тобы. Олар қандай болса да бір зат-тың синтезделуінің тиісті кезеңдерін қамтамасыз етеді. **Органоидтар (органеллалар)** — морфологиялық және функционалдық жағынан жекеленіп жіктелген цитоплазманың құрылымдық элементтері. Оларға рибосомалар, лизосомалар, митохондриялар, эндоплазмалық тор, Гольджи комплексі, пластидтер жатады.

Орак тәрізді жасушалық анемия — қалыпты гемо-глобиннің гені мутацияға ұшырауына байланысты р" — гемоглобин қалыптасады. Мұндай гемоглобині

бар эрит-роциттер орақ тәрізді немесе жарты ай тәрізді пішінге ие болады. Гомозиготалар (aa) жыныстық жетілуге же-тер жетпес тіршілігін жояды, ал гетерозиготалар (Aa) тіршілік ете алады. Тұқым қуалауы аутосомдық толым-сыз доминанттылық типі бойынша жүреді.

Өзгермелі нұсқа ағзалардың белгілі бір жиынтығын құрайтын бірліктерінің арасындағы модификациялық немесе генотиптік айырмашылық.

Өспелі (вегетативті) көбею — өсімдік ағзасының же-ке бір мүшесінен жаңа есімдіктің түзілуі.

Өлім гені — ағзаны өлімге душар ететін ген. Өтпелік (пенетрантность) — белгілі бір геннің фено-типтік көрінісі байқалатын популяция құрамындағы даралардың сан мөлшері.

Плазмидтер — жасушада хромосомадан жеке репликацияланатын нуклеин қышқылдарының (көбінесе ДНҚ-ның) шығыршық немесе тұзусызық тәрізді молекуласы. **80**

Пластидтер — өсімдік жасушаларында болатын цито-плазмалық органоид.

Плейотропия — бір геннің қатарынан бірнеше белгі-ге тигізетін әсері.

Полимерия — аллельді емес гендердің өзара әрекет-тесу түрі. Мұнда бірнеше аллельді емес гендер әрекет-тесе отырып, бір белгіні өте айқын түрде жарыққа шы-ғарады. Мұндай белгіні полигенді белгі деп атайды. По-лигенді белгілерге Өзгермелі нұсқалар қатарының түзе алатын сандық белгілері жатады. Адам бойының биік-тігі, дене салмағы, терінің түсі, қан қысымының мөлше-рі полигенді белгілер болып табылады. Олардың фено-типтік көрінісі сыртқы орта жағдайларына да байла-нысты болады.

Полиморфизм — популяциядағы генетикалық тұрғы-дан әр түрлі болып келетін екі немесе бірнеше форма-лардың үйлесімді арақатынасы.

Полиплоидия — хромосома санының оның гаплоидты жиынтығына еселеніп артуы. Бұл геномдық мутацияға жатады.

Полирибосома — хабарлаушы РНҚ молекуласының ұзына бойына орналасқан рибосомалардың тізбегі.

Полигибрид — үш немесе одан да көп белгілерінде айырмашылығы бар дараларды будандастырудың нәти-жесінде алынған будап.

Полиплоидия — хромосома санының көбеюіне бай-ланысты болатын тұқым қуалайтын өзгергіштік.

Полисомия — негізгі диплоидты жиынтықтан тыс екі немесе бірнеше қосымша хромосомалардың болуы.

Полиспермия — ұрық қапшығының ішіне бір мезгіл-де екі немесе одан да көп спермийлердің енуі.

Политения — алып (гигант) хромосомалардың пайда болуы.

Прокариоттар — генетикалық материалы (ДНҚ молекуласы) тікелей цитоплазманың өзінде болатын вирус-тар, бактериялар және көк-жасыл балдырлар.

Популяция — бір түр ареалының белгілі бір бөлігін ұзақ уақыт оқшаулана мекен етіп өзара еркін шағылы-сып, ©сімтал ұрпақ қалдыра алатын түр ішіндегі дара-лар жиынтығы.

Промотор — транскрипция ферменті РНҚ — поли-мераза келіп жалғасатын оперонның реттеуші белігі.

Протопласт — жасуша қабырғасынан айырылған әсімдік немесе микроб жасушасы.

Псевдогендер — белгілі бір генге өте ұқсас хромосомада болатын, бірақ қайсыбір себептермен актиатілігі-нен айырылған нуклеотидтік тізбектер.

Пуффтар — атқаратын қызметі жағынан пәрменді белгісі бар, бір ұлпаларға тән политенді хромосомалар-да болатын гендер.

Радиопротекторлар — радиоактивті сәулелердің ге-нетикалық әсерлерін төмендететін заттар.

Радиосенсибилизаторлар — ағзаның радиоактивті сәу-лелердің мутагендік әсерлеріне сезімталдығын күшейте-тін қосылыстар.

Риверсия немесе мутация — геннің бұрынғы жабайы типін қайта қалпына келтіретін мутация.

Редукция — мейоз әрекеті кезінде диплоидты хромо-сома санының екі есе кемуі.

Редупликация — хромосоманың екі еселенуі.

Резус — фактор — қанның көптеген антигендік қаси-еттерінің бірі. Қанда бұл жағдайдың болуы доминант-тылық қасиет көрсетеді, ал болмауы — рецессивті белгі. Жер шарындағы барлық халықтардың 86%-інің қанын-да резус — фактор бар, ал 14%-інде жоқ.

Репликация — бастапқы (матрицалық) ДНҚ молекуласының негізінде жаңа ДНҚ жіпшелерінің синтез-делуі.

Рекомбинация — мейоз әрекеті кезінде гендердің жа-на комбинацияларының пайда болуы.

Репарация — физикалық және химиялық мутаген-дердің әсерінен өзгерген ДНҚ құрылымының өздігінен қайта қалпына келуі.

Репрессия — транскрипциясына тосқауыл жасау ар-қылы геннің пәрменділігін жою.

Рецессивтілік — доминанттылыққа қарама-қарсы, яғ-ни ген аллельдерінің біреуінің басылыңқы болуы.

РНҚ (рибонуклеин қышқылы) — рибонуклеотидтер-ден тұратын полимер. Оның үш түрі бар: хабарлаушы немесе матрицалық МРНҚ, тасымалдаушы Т-РНҚ жә-не рибосомалық Р-РНҚ.

Рибоза — РНҚ нуклеотидтерінің құрамына енетіі моносахарид немесе пентоза қанты.

Рибосома—ақуыз биосинтезі жүретін цитоплазма-лық органоид.

Сайт — кроссинговер және мутагенез кезінде бір тұ-тас қызмет атқаратын ДНҚ молекуласының бір бөлігі.

Синдром — өзара байланысты бірнеше патологиялық белгілердің жиынтығы. Бұл жағдай

Сомалық (дене) жасушалар — көп жасушалы ағза-лар ұлпасының жасушалары.

Синапсийоздың 1 — профазасындағы гомолог-ты хромосомалардың коийюгациялануы.

Сұрыптама материал — сұрыптау барысында сұрып-талып алынатын формалар.

Теломерлер — хромосомалардың ұштары.

Тоқайласу (конгрессия) — хромосомалардың мета-фазалық тақташаға орналасуы.

Транзиция — бір пуриннің екінші біреуімен, сол сияқты пиримидиннің де бір-бірімен орын алмастыруының негізінде пайда болатын мутация.

Трансверсия — пуриннің пиримидинге немесе кері-сінше орын алмастыруына байланысты болатын мута-ция.

Трансдукция — бактерияның генетикалық материа-лының бактериофагтың көмегімен тасымалдануы.

Транскрипция — ДНҚ матрицасының негізінде РНҚ-ның синтезделуі.

Трансляция — и РНҚ (хабарлаушы РНҚ) матрица-сының негізінде ақуыздың синтезделуі.

Трансформация — генетикалық ақпараттың (инфор-мацияның) тасымалдауының бір жолы. Бұл жағдайда бір жасушадан бөлініп алынған ДНҚ басқа клеткаға өтіп, оның геномына барып жалғасады.

Трисомия — хромосоманың диплоидты жиынтығының өзі үш дана болып келетін кариотиптік өзгеріс.

Сперматозоид — жануарлардың аталық жыныс жа-сушасы.

Ұрықсыздық (стерильдік) — дараиың белгілі бір ор-та жағдайларында тіршілікке қабілетті гаметалар түзе алмауы. Стерильділік хромосомалардың санының, құ-рылысының өзгеруіне, сол сияқты гендік мутацияларға байланысты қалыптасады.

Фенотип — генотип пен сыртқы орта жағдайларының әрекеттесуінің нәтижесінде қалыптасатын белгі қасиет-терінің жиынтығы.

Фенилкетонурия — фенилаланинді тирозинге аиналдыратын ферменттің түзілмеуіне байланысты пайда бо-лады. Соның нәтижесінде фенилаланиннің қандағы мөл-шері шамадан тыс артып кетеді. Артық фенилалағшн фенилпиро —жүзім қышқылына айналып несеппен бір-ге сыртқа шығарылады. Жүйке

жүйесінің бұзылуына байланысты есуастықтың белгісі қалыптасады. Аутосомдық — рецессивті белгі ретінде тұқым қуалайды.

Хиазма — кроссинговердің салдарынан пайда болатын Х — тәрізді фигура.

Хроматин — жасуша ядросында болатын ДНҚ мен ақуыздың жиынтығынан тұратын зат.

Хромомерлер — хромосоманың анық көрінетін, қа-нық боялатын бөлігі.

Хромосомалар — жасуша ядросындағы нуклеопротеидті жіпшелерден тұратын құрылым.

Хромоцентрлер — телефаза кезінде деспиральданбай-тын соған байланысты интерфазалық ядро метафаза-лық қалпын сақтайтын хромосоманың гетерохроматинді бөлігі.

Центромера — хромосоманың ұршық тәрізді (ахро-матин) жіпшелер бекітін жері.

Цистрон — ақуыз молекуласының толық құрылымы туралы хабарламасы бар геннің бір бөлігі.

Цитогенетика — тұқым қуалаушылықпен өзгергіш-тіктің заңдылықтарын жасуша құрылымдарымен, соның ішінде ең алдымен хромосомалармен байланыстыра зерттейтін ғылым саласы.

Цитокинез — жасуша цитоплазмасының бөлінуі.

Цитоплазмалық аталықтың ұрықсыздығы (ЦАС) — цитоплазмадағы генетикалық факторлар мен ядролық гендер бірігіп бақылайтын ұрықсыз аталық, яғни аталық жыныс жасушасының ұрықтандыру қабілетінің бол-мауы.

Цитоплазмалық тұқым қуалау — негізінен цитоплазма органоидтарында (митохондрия, пластидтер, т. б.) орналасқан гендер арқылы анықталатын тұқымқуалау-шылық.

Чаргаф ережесі — америка ғалымы Чаргаф негізін салған молекулалық генетикадағы іргелі мәселенің бірі. Ол бойынша кез келген ДНҚ молекуласындағы пурин негіздеріндегі жиынтығы пиримидин негіздерінің жиынтығына тең болып келеді.

Іріктеме (сорт) — морфологиялық, физиологиялық және шаруашылық қасиеттері жағынан ұқсас, шығу тегі бір, белгілі бір аймақта өсірілетін мәдени өсімдіктердің тобы.

Спермий — есімдіктердің аталық жыныс жасушасы.

Экзондар — құрылымдық гендердегі коделер тізбегі.

Эллиптоцитоз — эритроциттердің пішіні өзгеріп со-пақша, яғни эллипс тәрізденуі. Гомозиготалы жағдайда

9. Тест сұрақтары

1 Өртүрлі тұқымқуалаушылықтың екі дараларын будандастырудан алынған ұрпақты не деп атайды.

- A) аралас;
- B) түрішілік;
- C) гибридті;
- D) туыстық;
- E) сызықаралық.

2 Моногибридті будандастыру – мұның ата-аналарының түрлері немен ерекшеленеді.

- A) альтернативті белгілерінің бір жұбы бойынша;
- B) альтернативті белгілерінің екі жұбы бойынша;
- C) альтернативті белгілерінің үш жұбы бойынша;
- D) альтернативті белгілерінің төрт жұбы бойынша;
- E) альтернативті белгілерінің көп жұбы бойынша.

3 Дигибридті будандастыру – мұның ата-аналарының түрлері немен ерекшеленеді.

- A) альтернативті белгілерінің бір жұбы бойынша;
- B) альтернативті белгілерінің екі жұбы бойынша;
- C) альтернативті белгілерінің үш жұбы бойынша;
- D) альтернативті белгілерінің төрт жұбы бойынша;
- E) альтернативті белгілерінің көп жұбы бойынша.

4 қатынасындағы бірігу қай будандастыруда байқалады.

- A) F_1 моногибридті будандастыруда;
- B) F_2 моногибридті будандастыруда;
- C) F_1 полигибридті будандастыруда;
- D) F_2 полигибридті будандастыруда;
- E) дұрыс жауабы жоқ.

5 F_2 моногибридті будандастыруда өсімдіктердің қанша саны буданды болып табылады.

- A) барлық өсімдіктер;
- B) өсімдіктердің $1/2$ бөлігі;
- C) өсімдіктердің $1/3$ бөлігі;
- D) өсімдіктердің $1/4$ бөлігі;
- E) өсімдіктердің $1/5$ бөлігі.

6 Біріктейтін (Бетсон ұсынды) константты түрлерді қалай атайды.

- A) аллеморфты;
- B) гетерозиготалы;
- C) аллельді;
- D) гомозиготалы;
- E) таза.

7 Екі түрлі бағыттағы өзара екі түрлі түрлерді будандастыруды не деп атайды.

- A) реципрокты;
- B) анализдеуші;
- C) қайтарымды;
- D) беккроссты;
- E) әртүрлі бағытты.

8 Рецессивті гені бойынша пайда болған гомозиготалы формасы бар гибридті ағзаның будандасуын не деп атайды.

- A) реципрокты;
- B) анализдеуші;
- C) қайтарымды;
- D) беккроссты;
- E) әртүрлі бағытты.

9 АаВв аавв типі бар будандасуды қалай атайды.

- A) реципрокты;
- B) анализдеуші;
- C) қайтарымды;
- D) беккроссты;
- E) әртүрлі бағытты.

10 Мендельдің үшінші заңы қалай аталады.

- A) фактордың (геннің) тәуелсіз таралу заңы;
- B) бірінші ұрпақ будандарының бірыңғай заңы;
- C) екінші ұрпақ будандарының бірігу заңы;
- D) белгілердің тұқымқуалаушылық (гендік) детерминация заңы;
- E) соңғы екі жауап дұрыс.

11 F_2 тригибридті будандастыру кезіндегі фенотип класының санын көрсет;

- A) 2 класс;
- B) 4 класс;
- C) 6 класс;
- D) 8 класс;

Е) 10 класс.

12 F_2 дигибридті будандастыру кезіндегі фенотип класының санын көрсет;

А) 2 класс;

В) 4 класс;

С) 6 класс;

Д) 8 класс;

Е) 10 класс.

13 Бірінші ұрпақтың тригибридін құрайтын гаметалардың типінің санын көрсет;

А) гаметаның 2 типі;

В) гаметаның 4 типі;

С) гаметаның 8 типі;

Д) гаметаның 12 типі;

Е) гаметаның 16 типі.

14 Бірінші ұпақтың тригибридтерін құрайтын гаметалардың типінің санын көрсет;

А) гаметаның 2 типі;

В) гаметаның 4 типі;

С) гаметаның 8 типі;

Д) гаметаның 12 типі;

Е) гаметаның 16 типі.

15 F_2 тригибридті будандастыру кезіндегі генотип класының санын көрсет;

А) 9;

В) 18;

С) 27;

Д) 54;

Е) 63.

16 Генотип класс санының формуласын көрсет;

А) 2^n дәрежесі;

В) 3^n дәрежесі;

С) 4^n дәрежесі;

Д) 5^n дәрежесі;

Е) 6^n дәрежесі.

17 F_2 -де фенотип класс санының формуласын көрсет;

А) 2^n дәрежесі;

В) 3^n дәрежесі;

- C) 4^n дәрежесі;
- D) 5^n дәрежесі;
- E) 6^n дәрежесі.

18 F_1 -де гамета комбинациясының санының формуласын көрсет;

- A) 2^n дәрежесі;
- B) 3^n дәрежесі;
- C) 4^n дәрежесі;
- D) 5^n дәрежесі;
- E) 6^n дәрежесі.

19 Егер хромосоманың әрбір жұбында бір жұп аллель болса, онда адамның гаметасында әртүрлі сорттардың саны қанша болады;

- A) 2^{23} дәрежесі;
- B) 2^{23} дәрежесі;
- C) 2^{23} дәрежесі;
- D) 2^{23} дәрежесі;
- E) 2^{23} дәрежесі.

20 Егер хромосоманың әрбір жұбында бір жұп аллель болса, онда адамның гаметасында комбинацияның саны қанша болады;

- A) 2^{23} дәрежесі;
- B) 2^{23} дәрежесі;
- C) 2^{23} дәрежесі;
- D) 2^{23} дәрежесі;
- E) 2^{23} дәрежесі.

Әдебиеттер

1. Лобашев М.Е. Генетика. М., Наука. 1986.590
2. Мұхамбетжанов К.Қ. Генетика оқулық. А., 2005
3. Стамбеков С. Жалпы генетика. «Ана тілі», 1993
4. Айала Ф.,Кайгер Дж. Современная генетика в 3-х томах М., «Мир», 1988.
5. Ватти К.В. Руководство к практическим занятиям по генетике. М.,1979
6. Инге-Вечтомов С.Г. Генетика с основами селекция. М., «Высшая школа», 1985.
7. Дубинин Н.П. Общая генетика. М., Наука, 1986. 590.
8. Маккьюсик В.Генетика человека. М., «Мир»,1967.
9. Бочков Н.П., Захаров А.Ф., Иванов В.И. Медицинская генетика, Л., «ЛГУ» 1988.
- 10.Гершензон С.М. Основы современной генетики. Киев, Наук думка, 1983. 559с.
11. Гайсинович А.Е. Зарождение генетики. М., Наука, 1967
- 12.Классики советской генетики 1920 – 1940 гг. Под.ред. П.М. Жуковского. Л «Наука», 1968.
- 13.Стент А., Кэлиндар Р. Молекулярная генетика. М., «Мир», 1984
- 14.Майр Э. Популяция, вид и эволюция. М., «Мир», 1991.
- 15.Мұқамбетжанов К.К. Генетика және селекция негіздері, Алматы, Санат, 1996
- 16.Берсімбаев Р.І. Мұқамбетжанов К.К. Генетика. Алматы., Қазақ университеті, 2002
- 17.Ауэрбах Ш. Проблемы мутагенеза, М., Мир, 1978
- 18.Захиров А.Ф. Хромосомы человека. М., Медицина, 1977
- 19.Гершкович И. Генетика. М., Наука, 1968
- 20.Захаров И.А. Курс генетики микроорганизмов. Минск, Высшая школа, 1978
- 21.Меттлер Л., Грегг Т., Генетика популяции и эволюция. М., 1972
- 22.Оно С. Генетические механизмы прогрессивной эволюции М., Мир 1973

1111