



ӘЛ-ФАРАБИ АТЫНДАҒЫ ҚАЗАҚ ҰЛТТЫҚ УНИВЕРСИТЕТІ
БИОЛОГИЯ ЖӘНЕ БИОТЕХНОЛОГИЯ ФАКУЛЬТЕТІ
МОЛЕКУЛАЛЫҚ БИОЛОГИЯ ЖӘНЕ ГЕНЕТИКА КАФЕДРАСЫ



Дәріс 7.

Популяциялық генетика және геномика

Лектор: к.б.н., Алтыбаева Н.А.

Дәрістің мақсаты:

Популяциялық генетиканың негізгі қағидаларын, генетикалық әртүрлілік пен оның этникалық топтар арасындағы таралуын түсіндіру.

Қарастырылатын сұрақтар:

1. Популяциялық генетика ұғымы.
2. Аллель жиілігі және генетикалық тепе-теңдік (Харди–Вайнберг заңы).
3. Генетикалық дрейф, мутация, миграция және сұрыптау.
4. Этникалық топтар арасындағы генетикалық айырмашылықтар.
5. Геномдық зерттеулер және адам эволюциясы.

Популяциялық генетика

- Популяциялық генетика — популяциялардағы генетикалық әртүрлілікті және оның эволюциялық өзгерісін зерттейтін ғылым.
- Геномика — организмнің барлық гендерін және олардың өзара әрекетін зерттейді.

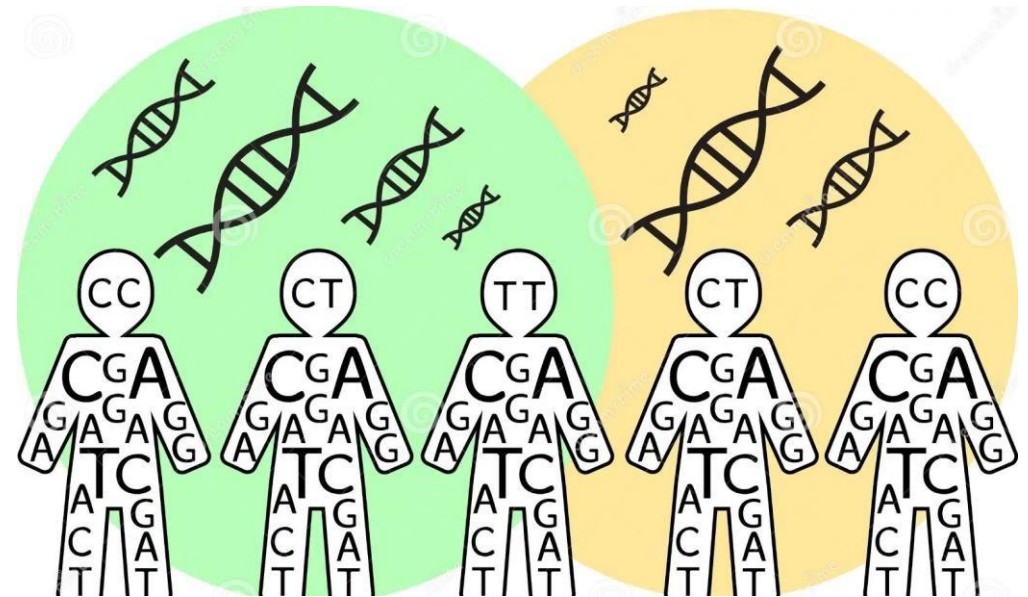


Негізгі ұғымдар

Термин	Анықтама
Аллель	Бір геннің әртүрлі нұсқалары
Генотип	Организмнің генетикалық құрамы
Фенотип	Гендердің сыртқы көрінісі
Геном	Барлық генетикалық ақпарат жиынтығы

Популяция ұғымы

- Популяция – бір түрге жататын, бір аймақта мекендейтін және өзара будандасатын даралар тобы.
- Генетикалық тұрғыдан – бір ген қоры бар жүйе.



Популяциялық генетиканың міндеттері

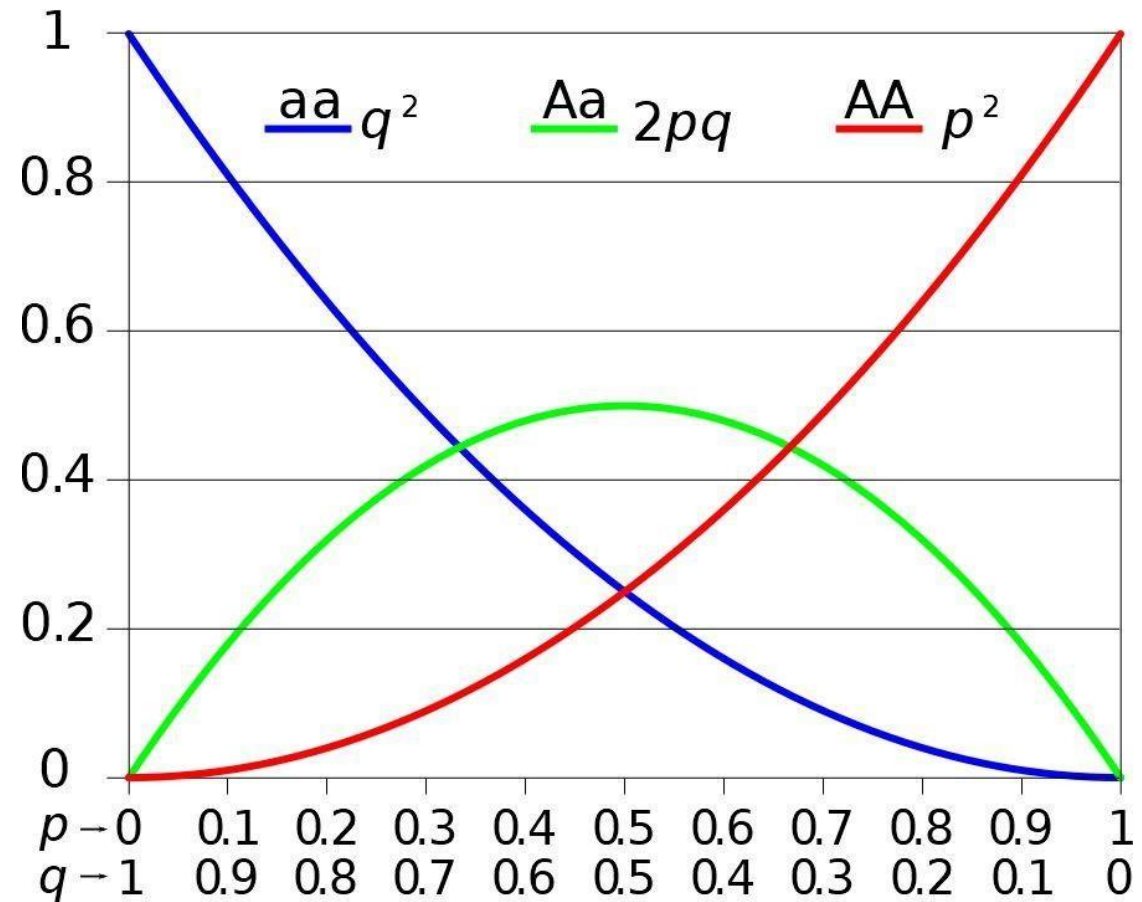
1. Ген жиілігін анықтау

2. Мутация, миграция, сұрыпталу, дрейф
әсерін зерттеу

3. Әртүрлі этникалық топтар арасындағы
айырмашылықтарды талдау

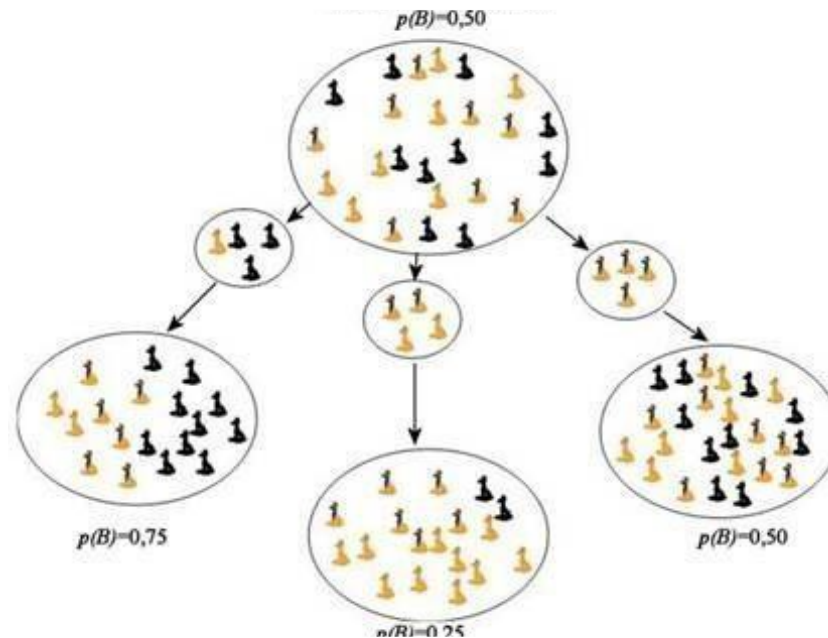
Харди-Вайнберг заңы

- Формула: $p^2 + 2pq + q^2 = 1$
- p – доминантты аллель жиілігі
- q – рецессивті аллель жиілігі



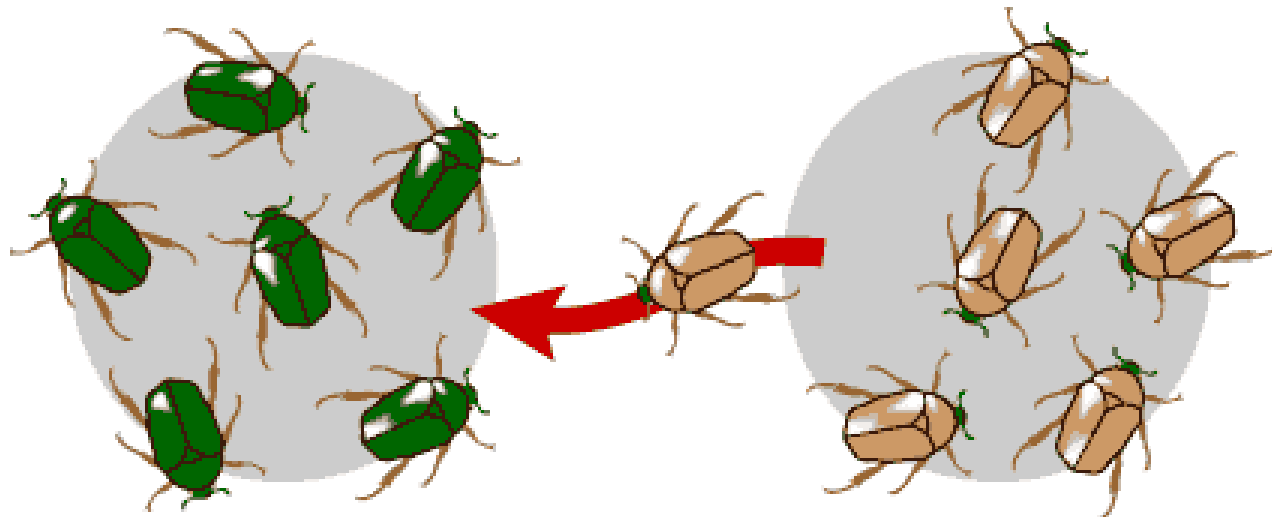
Генетикалық дрейф

- Кішкентай популяцияларда кездейсоқ өзгерістер жиілігі жоғары.
- Уақыт өте кейбір аллельдер жойылып, басқалары басым болуы мүмкін.



Ген ағыны (миграция)

- Әртүрлі популяциялар арасында даралар алмасуы жүреді.
- Бұл генетикалық әртүрлілікті арттырады.

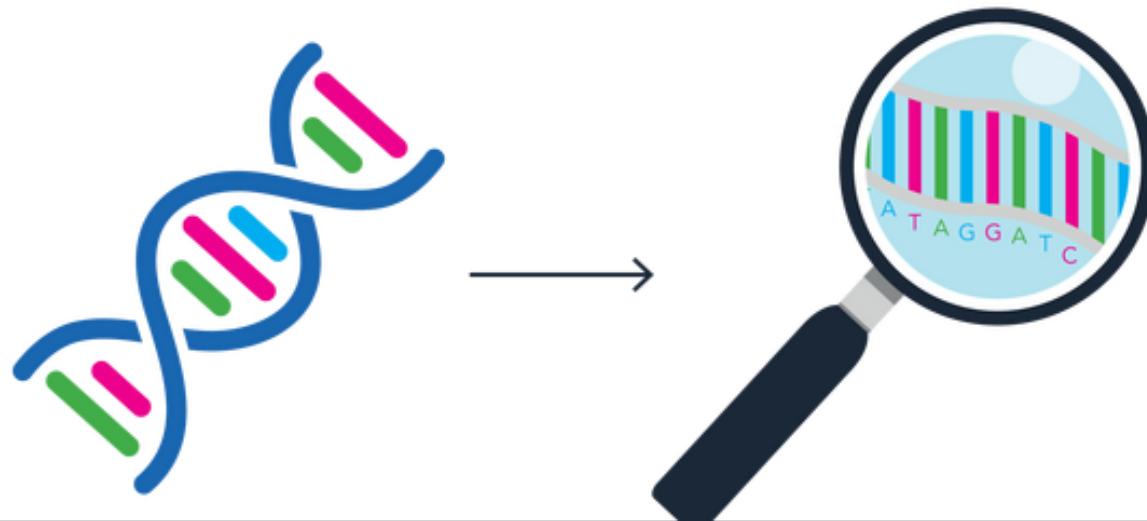


Табиғи сұрыпталу

Сұрыпталу түрі	Сипаттама	Мысал
Тұрақтандырушы	Орташа фенотип басым	Құстардың қанат ұзындығы
Бағыттаушы	Бір шеткі фенотип артады	Суық климаттағы түкті жануарлар
Бөлуші	Екі шеткі фенотип басым'	Құрғақ және ылғалды ортадағы өсімдіктер

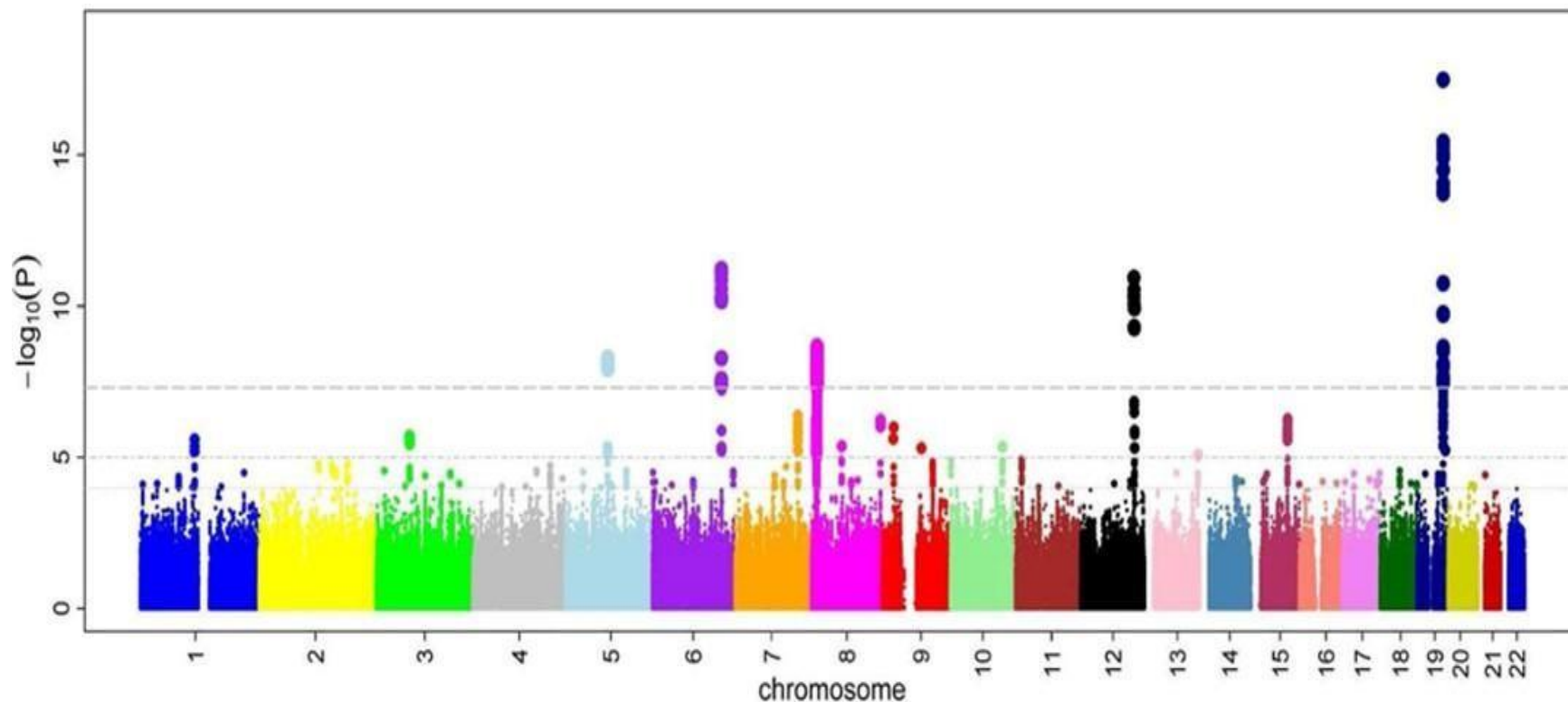
Геномикаға кіріспе

- Геномика — барлық гендерді және олардың өзара әрекеттерін кешенді зерттеу.
- Технологиялар: секвенирлеу, биоинформатика, GWAS.



GWAS зерттеуі

- Мақсаты: белгілі бір белгілермен немесе аурулармен байланысты генетикалық вариацияларды анықтау.



Генетикалық вариациялар

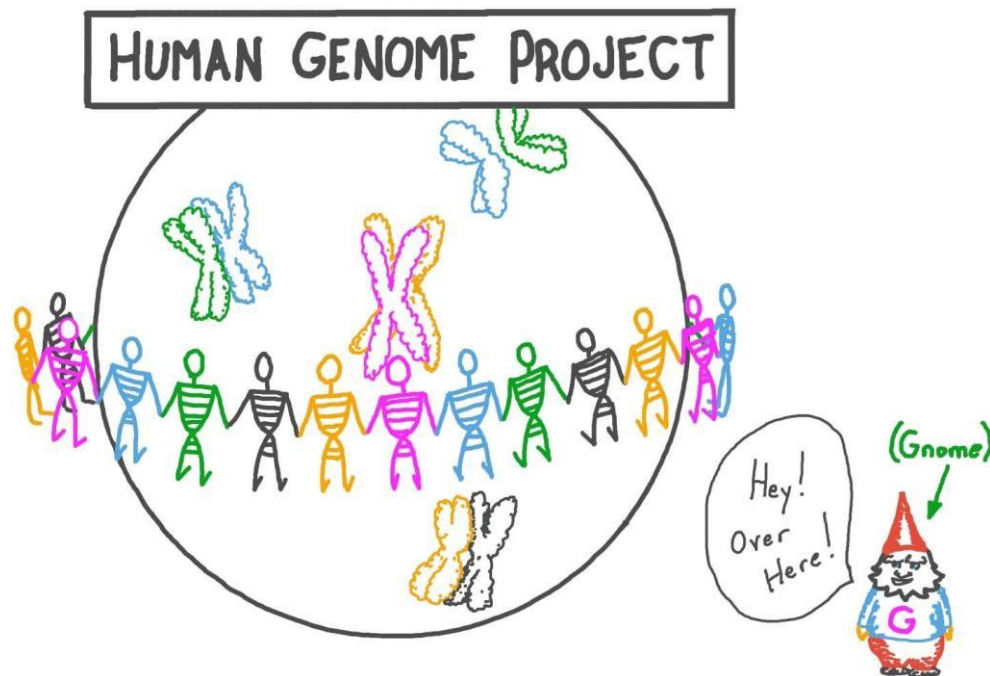
Түрі	Сипаттамасы	Мысал
SNP	Бір нуклеотидтің ауысуы'	A->G
Инсерция	Қосымша нуклеотид қосылады	AT->ATT
Делеция	Бір бөлік түсіп қалады	AGC->AC

Қазақстан мысалы

Этникалық топ	Генетикалық маркерлер	Мысал
Қазақтар	CYP2C9, G6PD	Дәріге сезімталдық
Орыстар	MTHFR	Фолат метаболзмі
Ұйғырлар	HLA	Иммундық жауап ерекшеліктері

Геном жобалары

Human Genome Project, 1000 Genomes Project және ұлттық зерттеулер адам геномын картаға түсіруге бағытталған.



Генетикалық әртүрліліктің маңызы

Эволюциялық бейімделудің негізі

Ауруларға төзімділік

Биомедициналық зерттеулер үшін маңызды
дерек көзі

Қолдану салалары

Сала	Қолданылуы
Медицина	Жеке геномға арналған ем
Ауыл шаруашылығы	Тұқым селекциясы
Антропология	Халықтардың шығу тегі

Бақылау сұрақтары:

1. Популяциялық генетика нені зерттейді?
2. Харди–Вайнберг тепе-теңдігі нені білдіреді?
3. Генетикалық дрейф пен миграция қандай рөл атқарады?
4. Этникалық топтардағы вариациялардың маңызы неде?

Қолданылған әдебиеттер

1. Hartl, D. L., Clark, A. G. Principles of Population Genetics. 4th ed. Sinauer Associates, 2007.
2. Cavalli-Sforza, L. L., Menozzi, P., Piazza, A. The History and Geography of Human Genes. Princeton University Press, 1994. ISBN 978-0691029054.
3. Nielsen, R., Slatkin, M. An Introduction to Population Genetics: Theory and Applications. Sinauer Associates, 2013. ISBN 978-0878939657.
4. Novembre, J. et al. Genes mirror geography within Europe. Nature, 456:98–101, 2008. 5. Reich, D. Who We Are and How We Got Here: Ancient DNA and the New Science of the Human Past. Pantheon Books, 2018. ISBN 978-1101870327.