

Лектор Чунетова Жанар Жумабековна

Генетика

Лекция 5 (2 саз) Тақырып: Жынысты анықтау және жыныспен тіркесе тұқымқуалаушылық

Дәрістің мақсаты: Жынысты анықтаудың типтерімен танысу.

Кілтті сөздер: Эпигамды, прогамды, сингамды. Жыныс хромосомалары. Гомо және гетерогаметалы жыныс.

Дәрістің қысқаша мазмұны: Жынысты анықтаудың типтері: Эпигамды, прогамды, сингамды. Жыныс хромосомалары және жынысты анықтау. Гомо және гетерогаметалы жыныс. Гетерогаметалықтың типтері. Жыныспен тіркескен тұқымқуалаушылықтың аутосомалық айырмашылығы. Жыныс хромосомасының ажырамуы. Жынысты анықтаудың баланстық теориясы. Дрозофилааның жыныс хроматині. Жыныспен бақыланатын және жыныспен шектелетін белгілер. Жынысты реттеу. Жынысты ерте анықтаудың тәсілдері.

XIX-ғасырдың аяғында клетка құрылысының зерттелуіне байланысты ядро мен оның құрамында болатын хромосомалардың тұқым қуалаушылыққа қатысы бар екендігі анықталды. 1883ж. Э.Бенеден мейоз процесінде редукциялық бөліну аталық және аналық хромосомалардың ажырауына байланысты деп жорамалдады.

Мендель заңдары қайта ашылғаннан кейін 1902-1903 жылдары У. Сэттон редукциялық бөліну және ұрықтану кезіндегі хромосомалардың тәртібі мен будан ұрпақтардағы белгілердің тәуелсіз ажырауының арасында байланыс бар екендігін анықтады. Өзінің «Хромосомалар және тұқым қуалаушылық деген еңбегінде ол хромосомаларды цитологиялық тұрғыдан алғанда Мендель анықтаған тұқым қуалау факторларының таралуына сәйкес келетіндігін көрсетті. 1905ж. Э.Вильсон жынысты анықтаудың хромосомдық негізін сипаттады.

Тұқым қуалаушылықтың хромосомдық теориясының негізін Т.Морган қалады. Ол 1910-1915 жылдары өзінің шәкірттерімен бірге жүргізген эксперименттерінің нәтижесінде гендердің хромосомаларда шоғырланатынын дәлелдеді. Бұл генетика ғылымында ашылған аса көрнекті жаңалықтардың бірі болды.

Морган өз зерттеулерін жеміс шыбыны дрозофиламен (*Drosophila melanogaster*) жүргізді. Оның көлемі шағын, лаборатория жағдайында пробиркада өсіруге болады. Бұл шыбынның тіршілік циклы да өте қысқа, ұрықтанғаннан кейін екі аптаның ішінде жұмыртқадан алдымен личинка, одан куыршақ, ең соңында ұрпақ беруге қабілетті ересек особьтар шығады. Олардың бір жұбы шамамен 100-ден аса ұрпақ береді. Дрозофилааның дене клеткасында бар болғаны төрт жұп хромосома болады.

Тұқым қуалаушылықтың хромосомдық теориясы жынысты анықтаудың генетикалық механизмін шешуге мүмкіндік туғызды. Ғасырлар бойы адам баласында ұл не қыз баланың тууы немесе жануарларда аталық және аналық жыныстардың болуы неге байланысты деген сұрақтың жауабы белгісіз болып келді. Оны түсіндіру үшін әртүрлі болжамдар жасалды. Бірақ ғылыми дәлелденген, бірден-бір дұрыс жауап тұқым қуалаушылықтың хромосомдық теориясы негізінде берілді. Ол бойынша организмнің жынысын хромосомалар анықтайды. Оларды жыныстық хромосома деп атайды.

ЖЫНЫСТЫҢ АНЫҚТАЛУЫНЫҢ ГЕНЕТИКАЛЫҚ МЕХАНИЗМІ

Табиғатта жыныстардың ара қатынасы 1:1 қатынасындай екені белгілі. Басқаша айтқанда 100 аналыққа 100 аталық сәйкес келеді. Мұның генетикалық негізін қарастыратын болсақ, ол жыныстардың біреуі гомозиготалы, ал екіншісі гетерозиготалы болуы керек, яғни Аа және аа. Оларды будандастырғанда нәтижесінде алынған ұрпақтардың жартысы гетерозиготалы, жартысы гомозиготалы организмдер болып шығады:

$PgAa \times \delta a$

$G A @ + @$

$F_1 1Aa : 1aa$

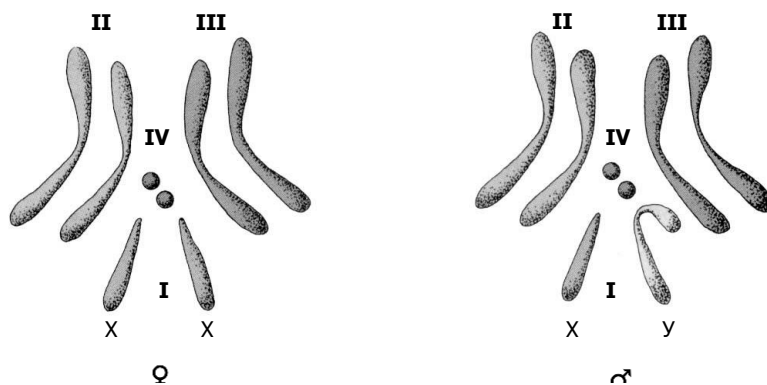
Цитологиялық зерттеулердің нәтижесі жануарлар мен түрлі жынысты өсімдіктердің көпшілігінде аталық және аналық жыныстылардың хромосом жиынтығындағы бір жұп хромосоманың өзгеше болатындығын көрсетті. Кейінірек бұл хромосомалардың жынысты анықтауға қатысы бар екендігі анықталды, сол себепті олар жыныстық хромосомалар деп аталды. Сөйтіп, жануарлар мен түрлі жынысты өсімдіктердің хромосом жиынтығында кәдуілгі хромосомалар немесе аутосомалар мен қатар жыныстық хромосомалар да болады, олар X және Y деп белгіленеді.

Тұқым қуалаушылықтың хромосомдық теориясына сәйкес организмнің жынысы ұрықтану кезінде анықталады. Жыныстың хромосома арқылы анықталуының негізінен төрт типі бар. (4 кесте).

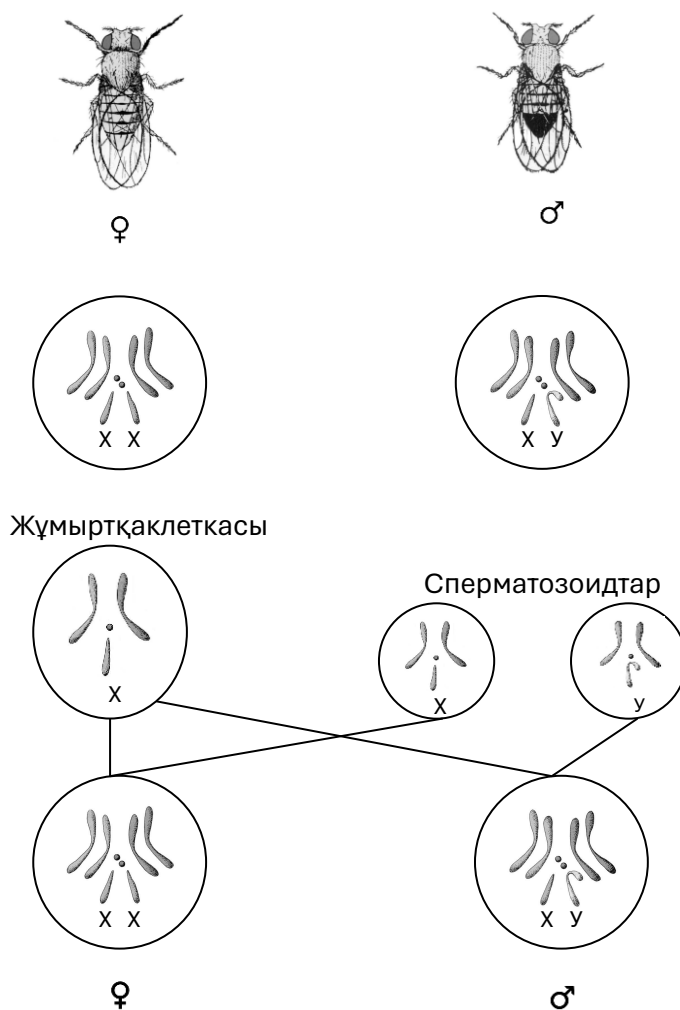
Түрлердің басым көпшілігінің дене клеткаларында жыныстық хромосомалар екі-екіден XX немесе XY болып келеді. Тек кейбір түрлерде ғана жалғыз X-хромосома болады. Егер дене клеткасында жыныстық хромосомалар біркелкі XX болып келсе, ондай жынысты гомогаметалы, ал керісінше әрқелкі – XY болса- гетерогаметалы деп атайды.

Адам баласында, сүт қоректі жануарларда, дрозофильде тағы басқа көптеген түрлерде аналық жыныс гомогаметалы (XX), ал аталық-гетерогаметалы (XY). Бұл аталған түрлерде мейоз кезінде біркелкі жұмыртқа клеткалары мен әрқелкі сперматозоидтар түзіледі. Тауықтарда және басқа құстарда, сол сияқты жібек құрты мен көбелектерде, керісінше аналық жыныс гетерогаметалы (XY), ал аталық гомогаметалы (XX).

Мұндай жануарлардың гаметогенезінде әрқелкі жұмыртқа клеткалары мен біркелкі сперматозоидтар түзіледі. Шегіртке мен қандалада аналықтары гомогаметалы да аталықтары гетерогаметалы, ал қара күйеде керісінше аналықтары гетерогаметалы да аталықтары гомогаметалы. **Бірінші тип** - *Ligaeus* (су қандаласы). Дрозофиланың, көптеген басқа да жануарлардың, адамның жынысы осы типке жататын жыныс хромосомаларымен анықталады. Генетикалық тұрғыдан өте жақсы зерттелген жеміс шыбыны - дрозофиланың хромосомалар жиынтығымен танысайық. Дрозофиланың аталықтарының дене клеткаларында төрт жұп құрайтын сегіз хромосомалары болады (7.1-сурет).



7.1-сурет. *Drosophila melanogaster* шыбынының хромосомалары.



7.2-сурет. Дрозофиланың жынысын анықтау сызбасызбасы.

Оның үш жұбы бірдей, ал төртінші жұбының *X-хромосома* деп аталатын біреуі таяқша тәріздес (*acrocentric*), ал *Y-хромосома* деп аталатын екіншісі ілмек тәріздес (*submetacentric*) болады. Аналықтарының дене клеткаларында да сегіз хромосомадан болады. Оның үш жұбы аталықтардағы үш жұппен бірдей, ал төртінші жұбы екі X-хромосомадан тұрады және аталықта болатын жалғыз X-хромосомаға ұқсас болады. Екі жыныс дарабастарында да бірдей болатын хромосомаларды *аутосомалар*, ал X- және Y-хромосомаларды *жыныс хромосомалары* деп атайды. Аутосомаларды әдетте *A* әрпімен белгілейді. Осы белгілерді пайдалана отырып дрозофиланың аналықтары мен аталықтары формулаларын мынандай етіп жазуға болады:

$$\text{♀} = 6A + XX; \quad \text{♂} = 6A + XY$$

Аналығының төрт жұп хромосомаларының бәрі бірдей болғандықтан оның жұмыртқасында біртүпте төрт хромосома ($3A+X$) болады. Аталықтарының жыныс клеткалары *гетероморфты* болғандықтан оның *спермияларының* жартысында X-хромосома ($3A+X$), ал жартысында Y-хромосома ($3A+Y$) болады. Жыныс хромосомалары жөнінен бірдей гаметалар беретін жынысты *гомогаметалы*, ал жыныс хромосомалары екі типте гаметалар беретін жынысты *гетерогаметалы* жыныс деп атайды. XX-гомогаметалы аналық жыныс, ал XY-гетерогаметалы аталық жыныс.

Егер жұмыртқа X-хромосомасы бар спермамен ұрықтанса, онда хромосомалық формуласы $6A+XX$ болатын зигота, ал Y-хромосомасы бар спермамен ұрықтанса, онда хромосомалық формуласы $6A+XY$ болатын зигота пайда болады. Бірінші зиготадан аналық, ал екінші зиготадан аталық шыбындар шығады (7.2-сурет), және аталықтары мен аналықтарының сандық қатынасы бірдей, яғни 1:1 болады.

Адамның жынысы да жыныс хромосомаларымен анықталады. Әйелдің дене клеткаларында 22 жұп аутосомдар және екі Х-хромосомалар, ал еркектің дене клеткаларында 22 жұп аутосом, бір Х-хромосома және бір У-хромосома болады. Жұмыртқаның хромосомалық формуласы 22А+Х, ал сперма екі сортты болады: 22А+Х және 22А+У. Егер ұрықтануға Х-хромосомасы бар спермийлер қатысса қыз бала дамиды зигота, егер жұмыртқаклетка У-хромосомасы бар спермиймен ұрықтанса ұл бала дамиды зигота пайда болады.

Екінші тип - *Protenor* (су қандаласының басқа туысы). Басқа да насекомдардың, оның ішінде, мысалы, *қабыршық қанаттылардың*, теңіз құрты *анциракантусының* т.б. жынысы осы типтің жыныс хромосомаларымен анықталады. *Protenor* аналықтарының дене клеткаларында 14 хромосома, ал аталықтарының дене клеткаларында 13 хромосома болады. Аталықтарындағы Х-хромосоманың жұбы болмайды. Аналықтары гомогаметалы жыныс және гаметалардың бір ғана типін (6А+Х) түзеді. Ал, аталықтары гетерогаметалы жыныс болғандықтан гаметалардың екі типін береді: Х-хромосомасы бар (6А+Х) және Х-хромосомасы жоқ (6А+О) гаметалар түзеді. Жыныстың хромосомалық анықталуының бұл типін сызбажоба түрінде төмендегідей етіп көрсетуге болады.

$$\begin{array}{l}
 P \quad \quad \quad \text{♀ } XX \quad \quad \quad \times \quad \text{♂ } XO \\
 \\
 \text{Гаметалары} \quad \quad \quad P \quad \quad \quad \text{♀ } X \quad \quad \quad \quad \quad \text{♂ } X; O; \\
 \\
 F_1 \quad \quad \quad \text{♀ } IXX \quad \quad \quad : \quad \quad \text{♂ } IXO
 \end{array}$$

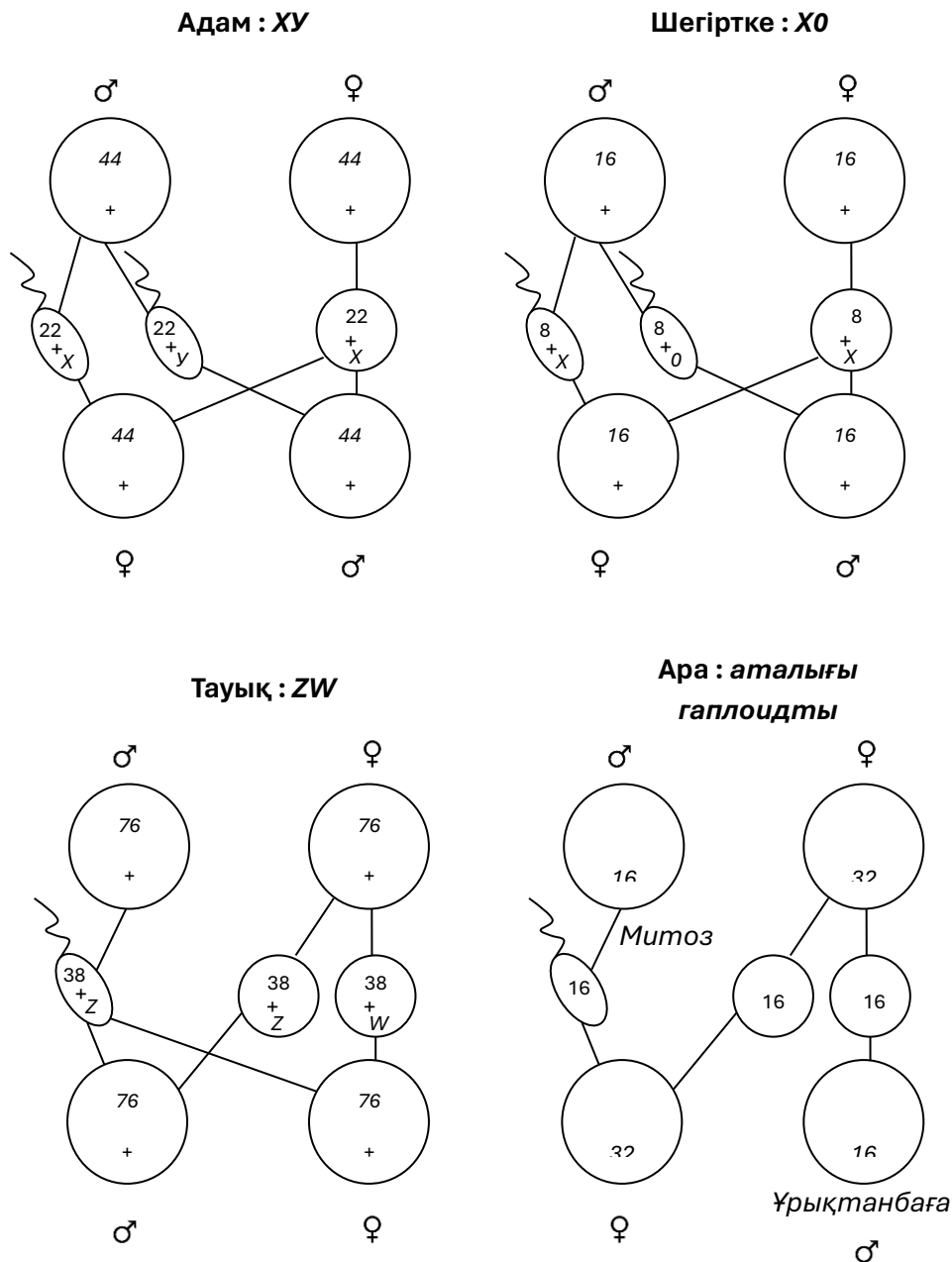
Бұл типте де гомогаметалы жыныс – аналықтар, ал гетерогаметалы жыныс - аталықтар.

Үшінші тип. Жыныстың анықталуының бұл типі бірінші рет *тұшала (крыжовник) көбелегінде* ашылды. Бұл тип кейінірек құстарда (тауықтар, түйе тауықтар т.б.), кейбір балықтарда, қос мекенділерде және гүлді өсімдіктерде табылды. Бұл типте гетерогаметалы жыныс - аналықтары, гомогаметалы жыныс – аталықтары болады. Мұнда гетерогаметалы аналықтарының жыныс хромосомаларын басқаша белгілеу қабылданған: Х-хромосоманың орнына Z, ал, У-хромосоманың орнына W әріптері қолданылады. Бұл тип бойынша жыныстың анықталуының екі тәсілі белгілі: а) ZW-аналықтары, ZZ-аталықтары; б) ZO-аналықтары, ZZ-аталықтары.

Бұл жағдайларда жыныстың анықталу сызбажобасының бірінші және екінші типтерден көп айырмашылығы жоқ.

$$\begin{array}{l}
 \text{I} \qquad \qquad \qquad \text{II} \\
 P \quad \text{♀ } ZW \quad \times \quad \text{♂ } ZZ \qquad \qquad \quad P \quad \text{♀ } ZO \quad \times \quad \text{♂ } ZZ \\
 \\
 \text{Гаметалары} \quad \quad \quad \text{♀ } Z; W \quad \quad \text{♂ } Z \qquad \qquad \quad \text{♀ } Z; O \quad \quad \text{♂ } Z \\
 \\
 F_1 \quad \text{♀ } IZW \quad : \quad \text{♂ } IZZ \qquad \qquad \quad F_1 \quad \text{♀ } IZO \quad : \quad \text{♂ } IZZ
 \end{array}$$

Жынысты анықтаудың - *гаплоидидея* деп аталатын тағы бір типі белгілі. Мұны жынысты анықтаудың **төртінші типіне** жатқызуға болады. Ол араларда және құмырсқаларда кеңінен тараған. Бұл организмдерде жыныс хромосомалары болмайды. Мысалы, бал аралардың аналықтары диплоидты, ал аталықтары (*трутендер*) гаплоидты болады. Ұрықтанған жұмыртқалардан аналық дарабастар, ал ұрықтанбаған жұмыртқалардан партеногенез жолымен трутендер өсіп дамиды. Сперматогенез процесі кезінде трутендердің хромосомаларының саны редукцияға ұшырамайды. Хромосомалардың гаплоидты саны трутендердің соматикалық клеткаларында сақталып, олар жыныс клеткаларын береді. Ұрпақ беруге қабілетсіз клеткалар өздерінің жеке дамуы кезінде хромосомалардың диплоидты санын қайтадан қалпына келтіреді. Жынысты анықтаудың осы төрт типін 7.3-суреттен көруге болады.

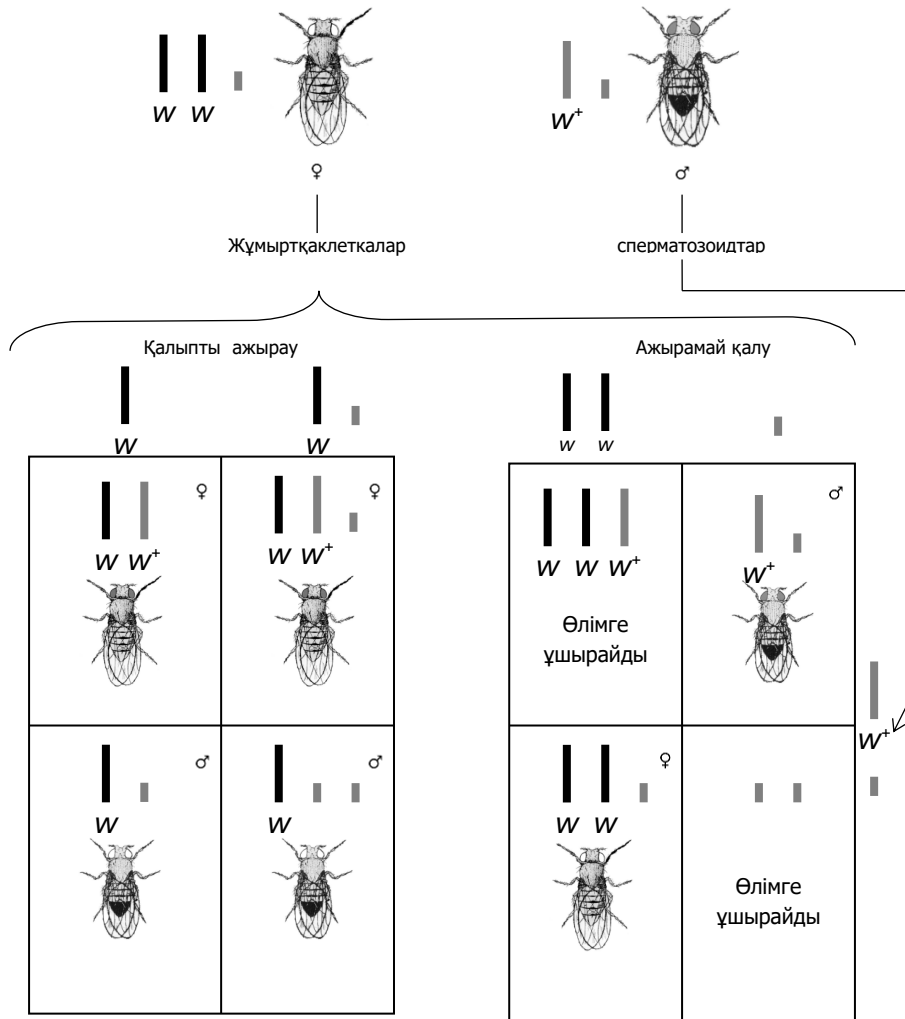


7.3-сурет. Жынысты анықтаудың әртүрлі типтерінің сызбажобасы (8).

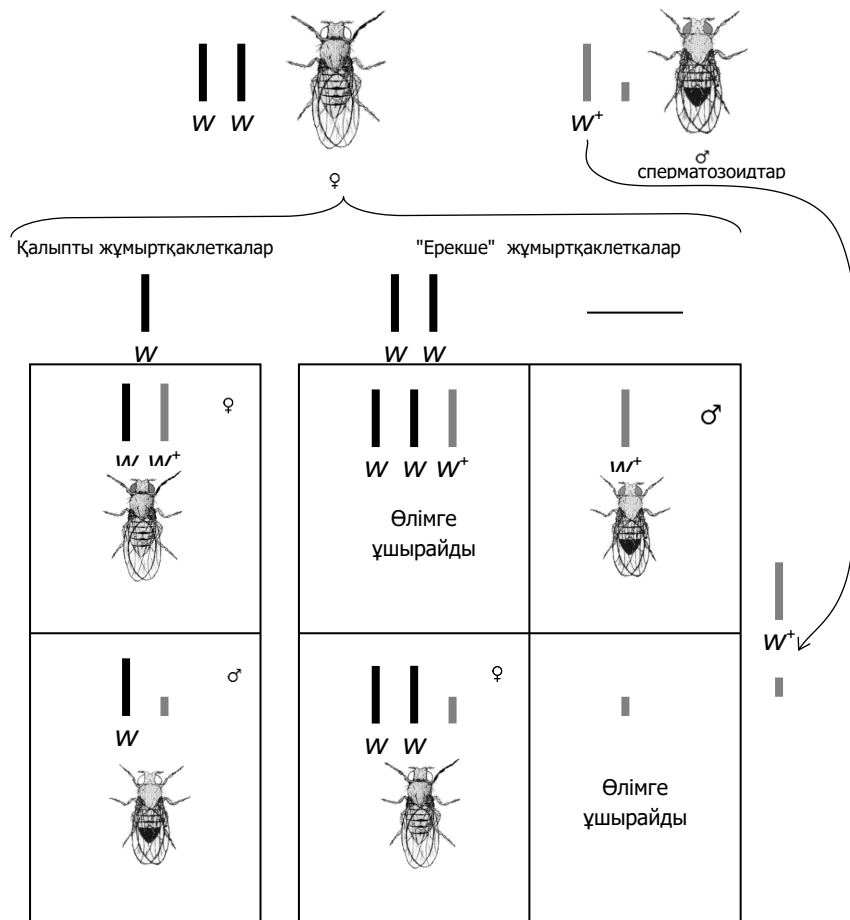
ЖЫНЫСТЫ АНЫҚТАЛУЫНЫҢ БАЛАНСТЫҚ ТЕОРИЯСЫ

Әрі қарай жүргізген зерттеулердің нәтижесінде жынысты тек жыныстың хромосомалар ғана емес, аутосомалардың да анықтай алатындығы белгілі болды. Америка генетигі К.Бриджес 20 - шы жылдардың бас кезінде дрозофиланың жыныстық белгісінің дамуы X - хромосома мен аутосомалардың ара қатынасына байланысты өзгеретіндігін байқады. Бұл шыбында кейде триплоидты ($3x+3A$) хромосома жиынтығы бар аналықтар пайда болады. Кейбір триплоидты аналықтар ұрпақ береді, бірақ мейоз кезінде олардың хромосомалары дұрыс ажырамайды. Мұндай триплоидты аналықты қалыпты диплоидты аталықпен будандастырғанда жыныстық хромосомалар мен аутосомаларының ара қатынастары әртүрлі сегіз типті дарақтар алынған. Олардың арасында қалыпты аналық және аталықтармен қатар гипертрофты (кейбір мүшелері шамадан тыс үлкейіп кеткен) особьтар да, сол сияқты асыра аналық және асыра аталықтарда болған, ал кейбір дарақтардың жыныстық белгілері аралық сипат алған (интерсекс). Осы жүргізген

зерттеулердің негізінде Бриджес дрозифилада аналық жыныс екі X - хромосомамен, ал аталық жыныстың дамуы XY - хромосомалармен анықталмайды, олар X - хромосомалар санының аутосомалар жиынтығының ара қатынасына немесе жыныстық индекске ($X:A$) байланысты деген қорытындыға келді. Бұл жыныстың анықталуының баланстық теориясына негіз болды. Ол бойынша $X:A$ қатынасы 1 - ге тең болса $1(2X : 2A)$ аналық, 0,5-ке тең болса, 0,5 ($1X : 2a$) аталық жыныс дамиды, ал егер жыныстық индекстің мәні бір санынан жоғары болса ($3X : 2A=1,5$) басым аналық, 0,5 - тен төмен болса ($2X : 3A= 0,63$) басым аталық, ал 1 мен 0,5 - тің аралығында ($2X : 3A=0,67$) болса интерсекстер шығады.



7.10-сурет. Дрозифила шыбынындағы X-хромосомалардың екінші реттік ажырамауы (8).



7.9-сурет. Дрозофила шыбынының X-хромосомасының бірінші реттік ажырамауы (6, 8).

Кейде ата - аналарының бірінің жыныс клеткаларының түзілуі кезінде жыныстық хромосомалар ажырамайды, соған байланысты мысалы, адамда күрделі психикалық т.б. аурулар (синдромдар) пайда болады. Мейоз кезінде жыныстық хромосомалардың ажырамауы себепті жұмыртқа клеткасында жалғыз X - хромосоманың орнына екеу болады немесе біреуі де болмайды. Осындай анамальды жұмыртқа клеткалары қалыпты сперматозоидтармен ұрықтанғанда түрлі хромосомдық аурулары бар организмдер қалыптасады. (5 кесте).

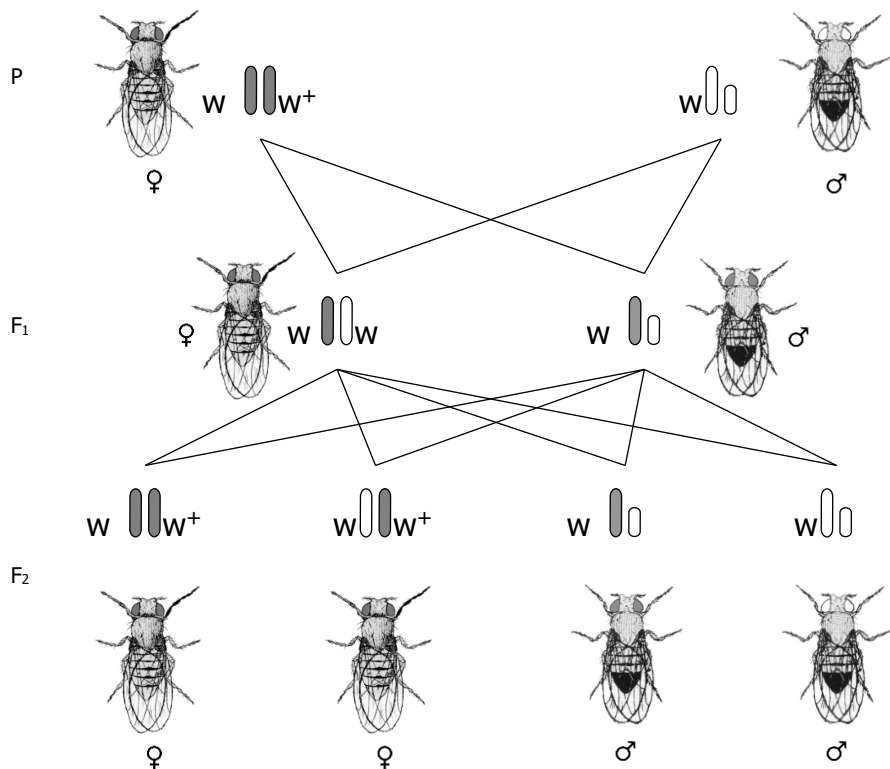
Шершевский -Тернер синдромы - әйелдерде болатын ауру белгісі- жыныс бездері болмайды, екінші жыныстық белгілері толық жетілмеген және ұрпақ бермейді, сонымен қатар бойы кішкентай, ақылы кем болады. Мұндай аурумен ауырған адам ерте қартайды.

Клайнфельтер синдромы – ер адамдарда болады, белгісі – жыныс бездері жетілмейді, ұрпақ бермейді, аяқ қолдары денесіне сәйкес дамымаған және ақылы кеміс.

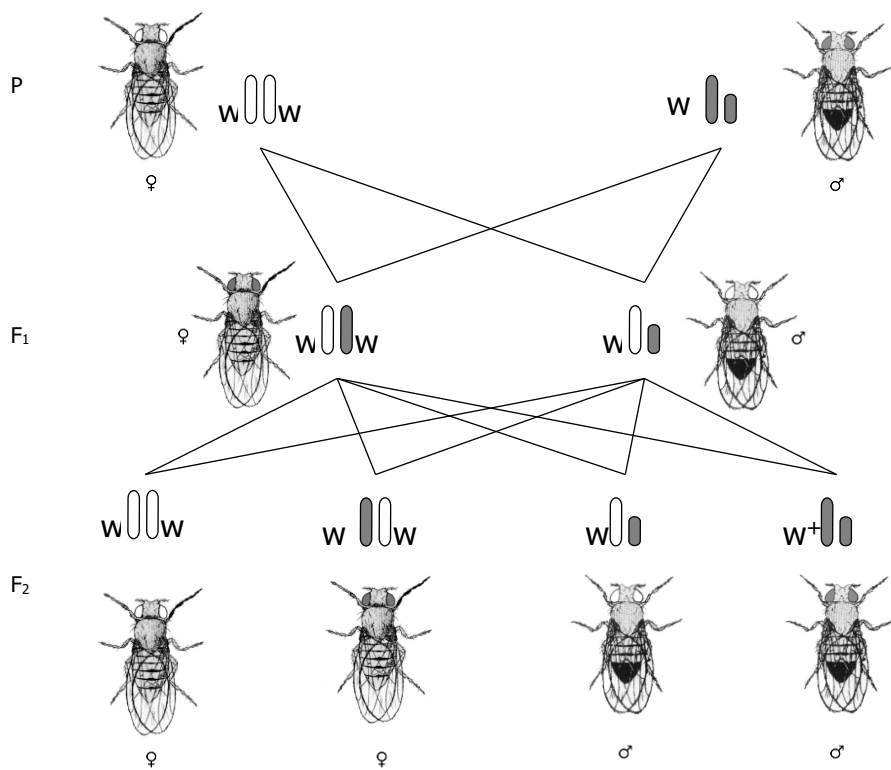
ЖЫНЫСПЕН ТІРКЕСКЕН ТҰҚЫМ ҚУАЛАУ

Гендерді жыныстық хромосомаларда болатын белгілердің тұқым қуалауын жыныспен тіркескен тұқым қуалау деп атайды. Оны ең алғаш зерттеп ашқан Т.Морган. Оның лабораториясында дрозофила көзі түсінің тұқым қуалауын зерттеуге арналған тәжірибелер жасалды. Бір тәжірибеде қызыл көзді аналықты ақ көзді аталықпен (8

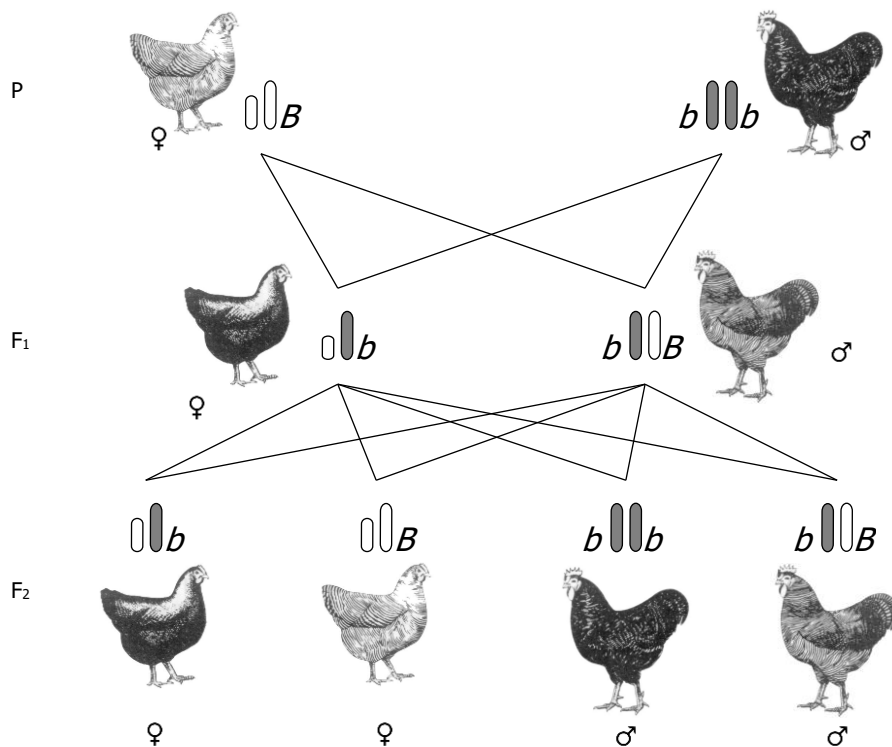
сурет) ал екіншісінде керісінше ақ көзді аналықты қызыл көзді аталықпен будандастырады.(9 сурет).



7.5-сурет. *Drosophila melanogaster* шыбынының жыныспен тіркесіп тұқым қуалауы (8).



7.6-сурет. *Drosophila melanogaster* шыбынының жыныспен тіркесіп тұқым қуалауы (8).



7.7-сурет. Тауықтардың қауырсындары түсінің тұқым қуалауы (8).

Дрозофиланың көзінің қызыл түсі (Wt) ақ түсіне (w) қарағанда доминантты болып келеді. Қызыл көзді аналықты ақ көзді аталықпен будандастырғанда бірінші буында (F_1) алынатын ұрпақтың барлығы да қызыл көзділер болып шығады. F_1 - дегі дарактарды өзара будандастырғанда екінші буында алынатын ұрпақтың ішіндегі барлық аналықтар қызыл көзділер, жартысы ақ көзділер болады.

Ақ көзді аналықтарды қызыл көзді аталықтармен будандастырғанда бірінші буданның өзінде - ақ алынған ұрпақтың аналықтары қызыл көзділер, ал аталықтары ақ көзділер болған, яғни қыздарының көзі әкесіне, ал ұлдарының көзі шешесіне тартқан. Мұны крис - кросс жолымен тұқым қуалау дейді.

F_1 - дегі алынған шыбындарды өзара будандастырғанда екінші буындағы ұрпақтың аналықтарының да аталықтарының жартысы қызыл көзділер жартысы ақ көзділер болған. Тұқым қуалаудағы мұндай ерекше жағдайды түсіндіру үшін Морган көздің түсін анықтайтын гендер жыныстық хромосомада болуға тиіс деп есептеді. Сондықтан ондай белгілерді жыныспен тіркесіп, тұқым қуалайтын белгілер деп атады. Мұндай құбылыс жануарлар мен адамға да тән. Мысалы, адамда болатын гемофилия (қан ауруы), дальтонизм (түсті ажырата алмау), тер бездерінің болмауы сияқты аурулар мен кемістіктер жыныспен тіркесіп тұқым қуалайды.

Талқылауға арналған сұрақтар:

1. Тұқым қуалаушылықтың хромосомдық теориясы қашан және қалай қалыптасты?
2. Жыныстың анықталуының генетикалық механизмі қандай?
3. Жыныстың анықталуының баланстық теориясы дегеніміз не?
4. Жыныспен тіркесіп тұқым қуалау қалай жүреді?
5. Жыныстық хромосомалар жиынтығы XXУ болып келетін адамның және дрозофиланың жынысы қандай болады?

6. Дальтонизмді алып жүруші гетерозиготалы әйел мен түсті дұрыс ажырата алатын ер адамның арасындағы некеден қандай ұрпақ күтуге болады? Егер бұл белгінің жыныспен тіркесіп тұқым қуалайтындығы белгілі болса.

Ұсынылған әдебиеттер тізімі:

1. Жимулев С.Г. Общая и молекулярная генетика. Новосибирск. Изд-во Сиб. АН. 2002.
2. Инге-Вечтомов С.Г. Генетика с основами селекции. "Высшая школа", 1989.
3. Айала Д., Кайгер Дж. Современная генетика. "Мир", М.,1988.
4. Дубинин Н.П. Общая генетика. М., Наука,1976.
5. Гершензон С.М. Основы современной генетики. Киев, 1979.
6. Алиханян С.И. и др. Общая генетика. М., "Высшая школа". 1985.
7. Берсімбаев Р.І., Мұхамбетжанов К.Қ. Генетика. Алматы: Қазақ университеті. 2002.