

---

## Лекция 8

# Жыныспен тіркесе тұқым қуалайтын аурулар және оның түрлері

Лектор Жунусбаева Ж.К.

---



♀/♂	X	Y
XX	XXX	XXY
O	XO	YO

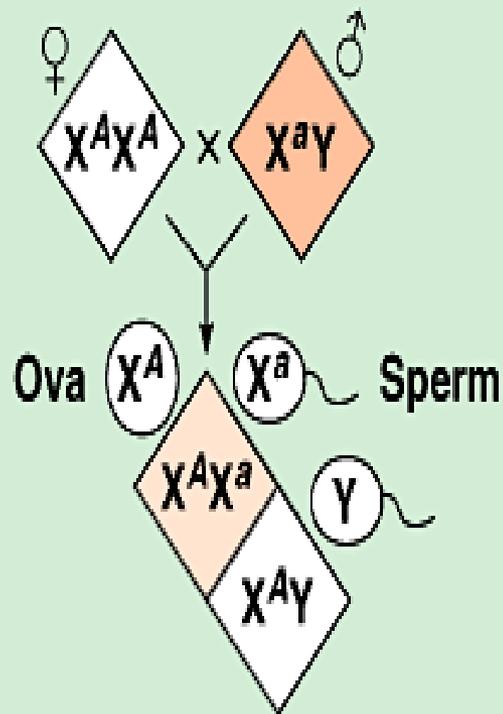
**XXX** - мұндай зиготадан аналық дамиды, X-хромосомасы бойынша олар трисомиктер, олардың арасында ақыл кемістігі, ұрпақсыздық жиі кездеседі.

**XO** - мұндай зиготалар көпшілік жағдайда эмбрион кезінде өледі, қалған зиготалардан Шерешевский-Тернер синдромына ұқсас белгілері бар аналық дамиды.

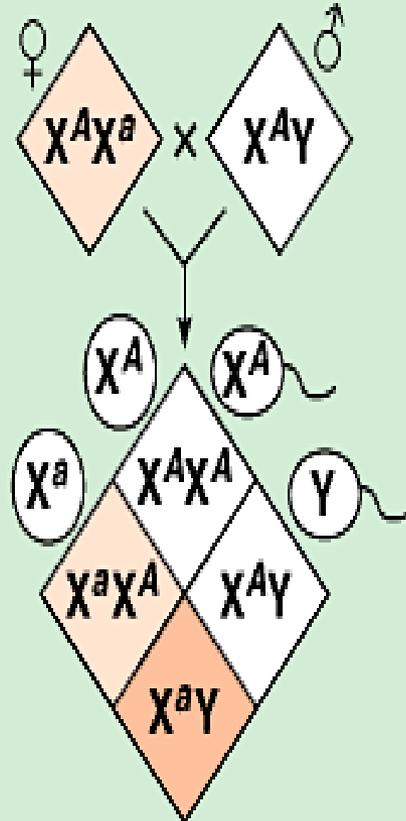
**XXY** - мұндай зиготадан аталық дамиды, онда Клайнфельтер синдромына тән белгілері ұл дамиды.

**YO** - мұндай зигота эмбрион сатысында өлімге ұшырайды.

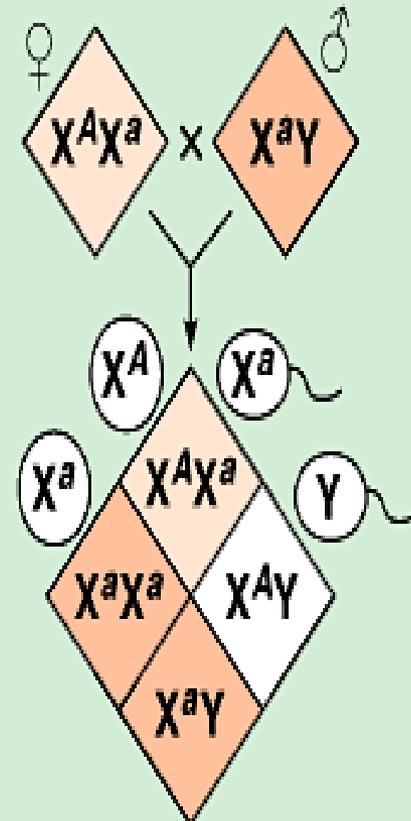




(a)



(b)



(c)

# Мысықтың тері түсінің жыныспен тіркескен толымсыз

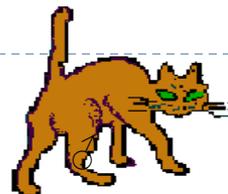
## ДОМИНАНТТЫ ТҰҚЫМ ҚУАЛАУЫ



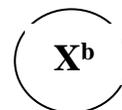
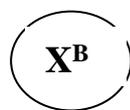
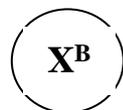
♀

$X^B X^B$

x



$X^b Y$



$X^B X^b$



$X^B X^b$



$X^B Y$



$X^B Y$



♀



$X^B X^b$

X

♂



$X^B Y$

$X^B$

$X^b$

$X^B$

Y



$X^B X^B$



$X^b Y$



$X^B X^b$



$X^B Y$



**Есеп 2.** Сары және қара түстердің алмасып келуінен мысықтардың жүні тасбақа түстес болады және бұл түс тек аналық жыныста кездеседі. Қара түс доминантты, сары түс рецессивті белгі ретінде тұқым қуалайды. Алайда, аталық мысықтардың терісінің түсі тасбақа түстес болмайды. Неге? Есептің нәтижесін түсіндіріңіз.

*Белгілердің тұқым қуалау сипатын анықтаймыз.* Мысықтарда қара түс В генімен, ал сары түс b генімен анықталады. Демек, гендер Х-хромосомасында орналасуы мүмкін, онда У-хромосомасында бұл гендер болмайды.

**Берілгені:**

*Енді гендерді белгілейміз.*

**В** –  $X^B$ ; **b** –  $X^b$ .

Олай болса, гендер мынадай комбинациялардан тұрады:

Аналық мысық: қара –  $X^B X^B$ , сары –  $X^b X^b$ ; тасбақа түс –  $X^B X^b$ , ал, аталық мысықтар қара –  $X^B Y$  және сары –  $X^b Y$  болады.



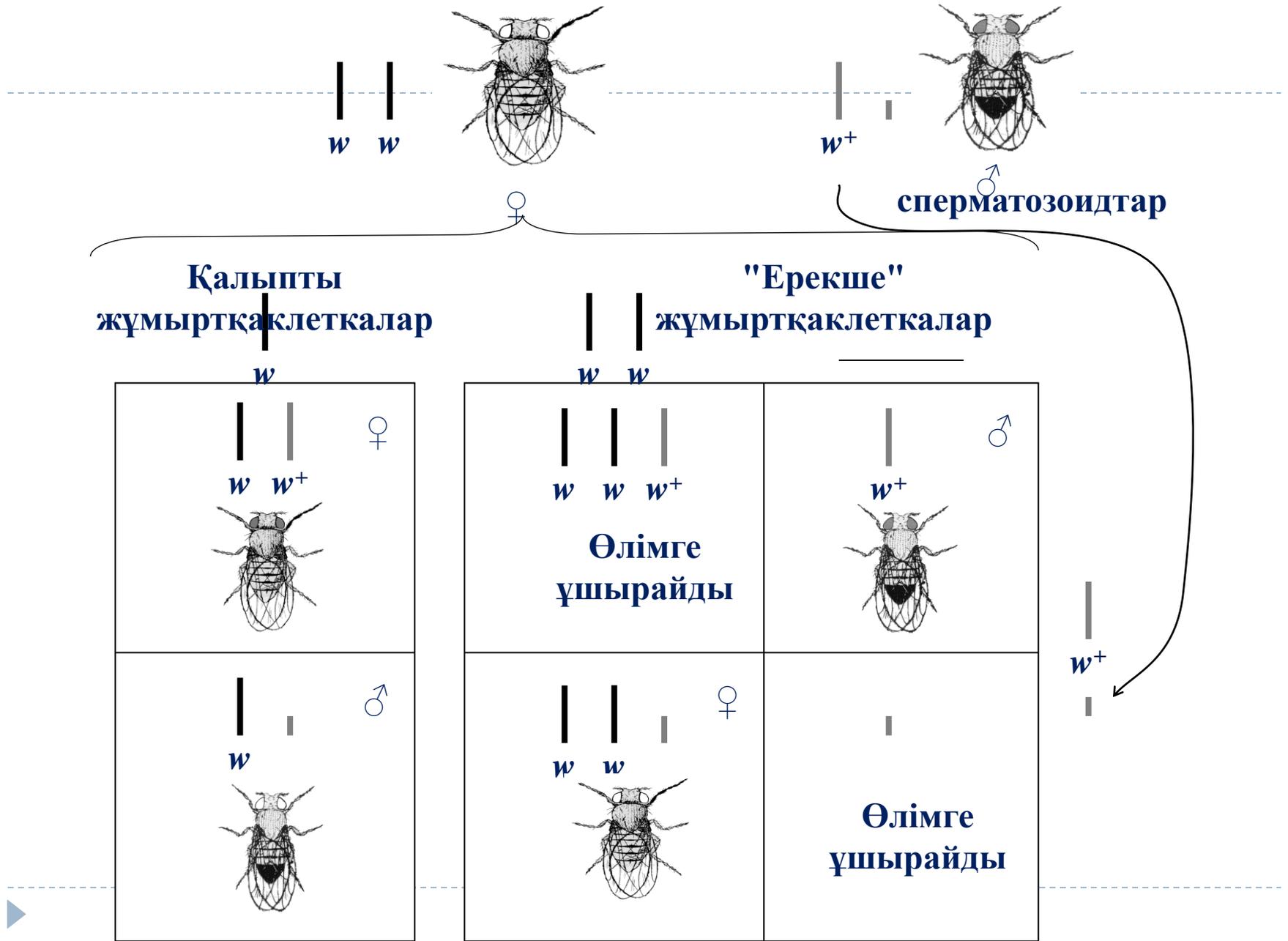
---

№ 2. Жай айдарлы, шұбар әтешті, жаңғақ айдарлы шұбар тауықпен шағылыстырғанда: 23 шұбар, айдары раушан тәрізді және 19 шұбар, айдары жаңғақ тәрізді әтештер; 12 айдары жаңғақ тәрізді, шұбар; 8 айдары раушан тәрізді, шұбар; 11 айдары жаңғақ тәрізді, шұбарсыз; 10 айдары раушан тәрізді, шұбарсыз тауықтар алынған. Нәтижелерді түсіндіріңіздер. Аталық аналықтары мен алынған құстардың генотипін анықтаңыздар.

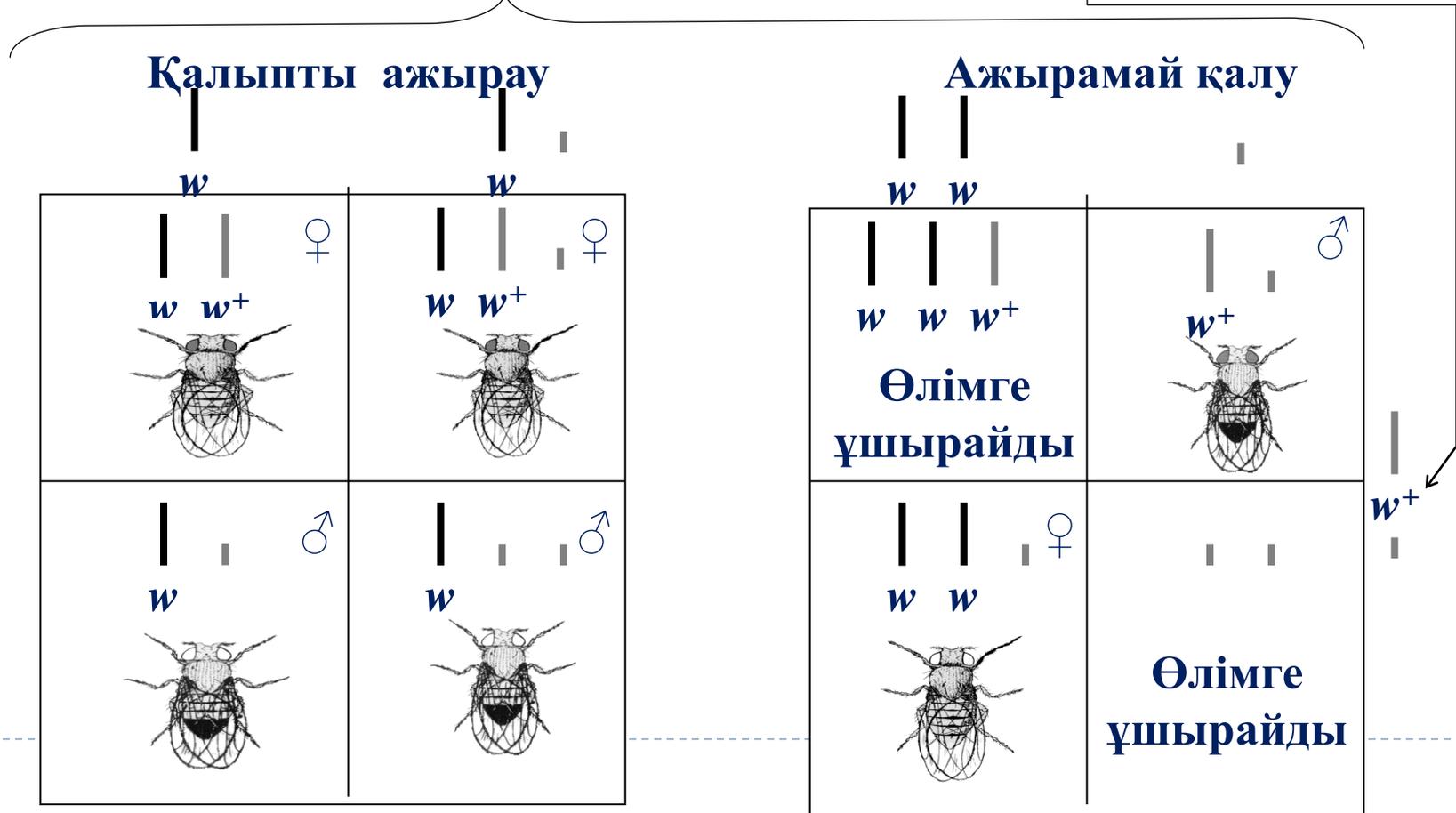
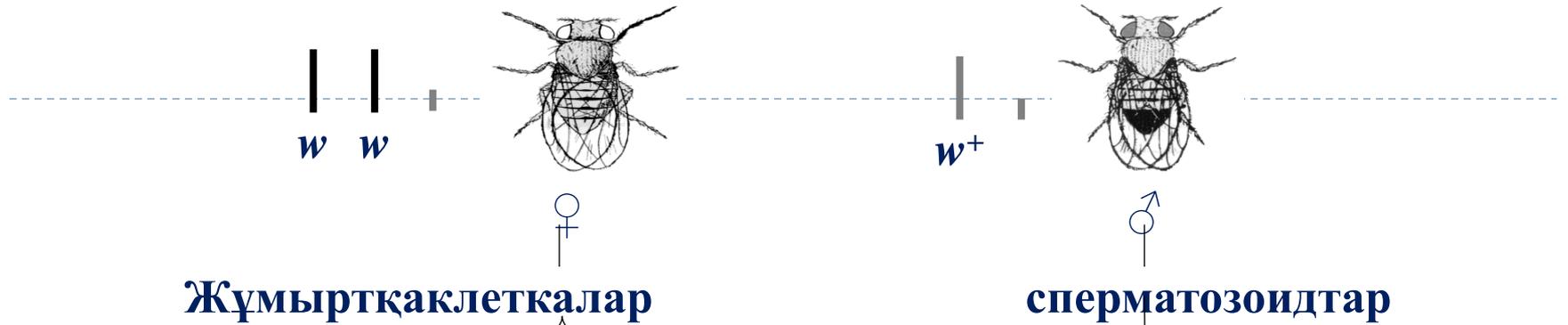
---



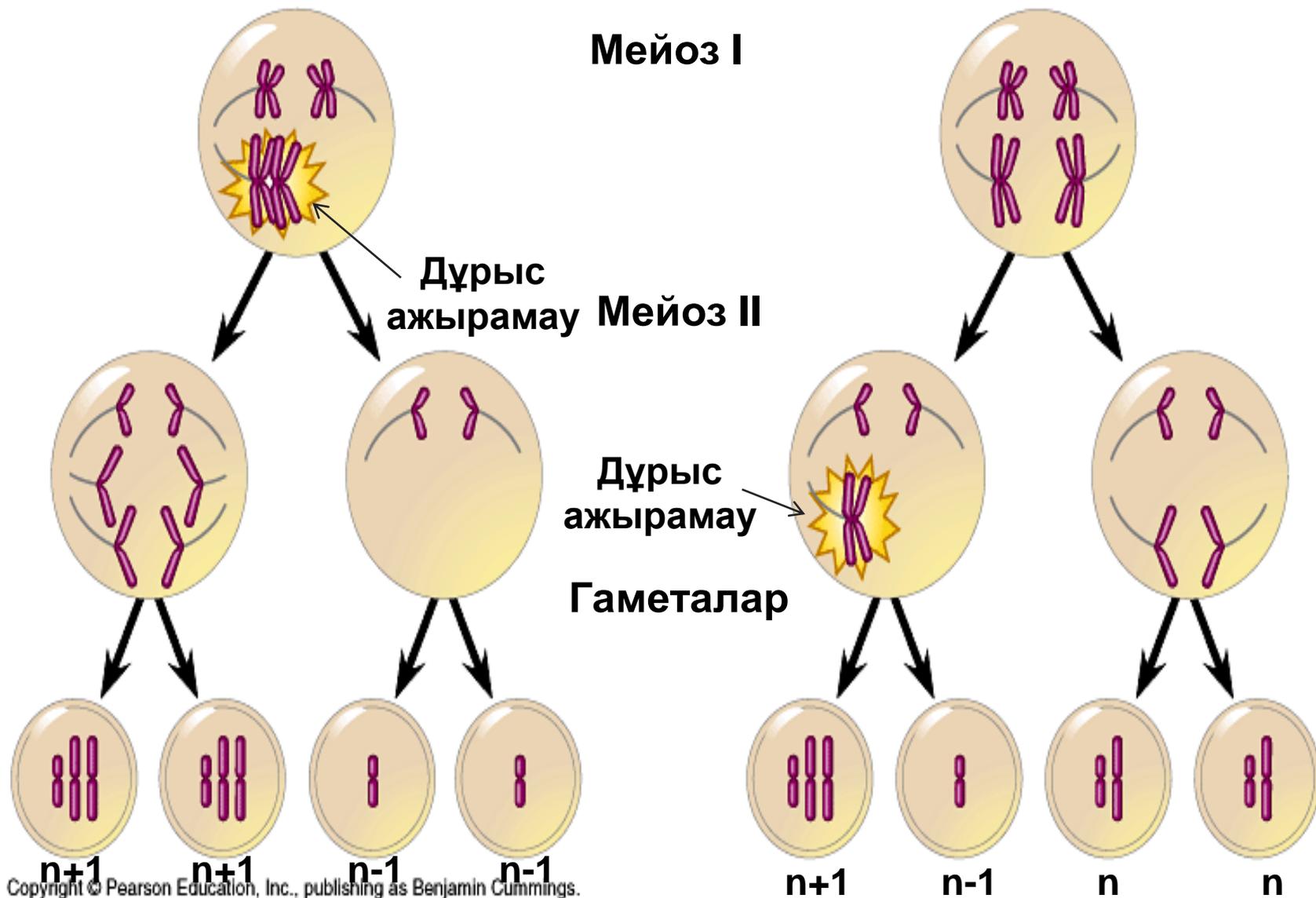
# Дрозофила шыбынының Х-хромосомасының бірінші реттік ажырамауы



# Дрозофила шыбынының Х-хромосомасының екінші реттік ажырамауы



# Мейоз I және Мейоз II кезіндегі хромосомалардың дұрыс ажырамауы



## Шершевский-Тернер синдромы

---

- ⊙ Хромосомалардың ажырамауы нәтижесінде пайда болатын сандық өзгерістер тек аутосомаларда ғана емес, жыныстық хромосомаларда кездеседі. X хромосома бойынша моносомия Шершевский – Тернер синдромын тудырады. Тек әйелдер ғана ауырады. Ауру адамның ақыл есі кем болады, әрі самарқау психозға бейім келеді.



# Клайнфельтер синдромы

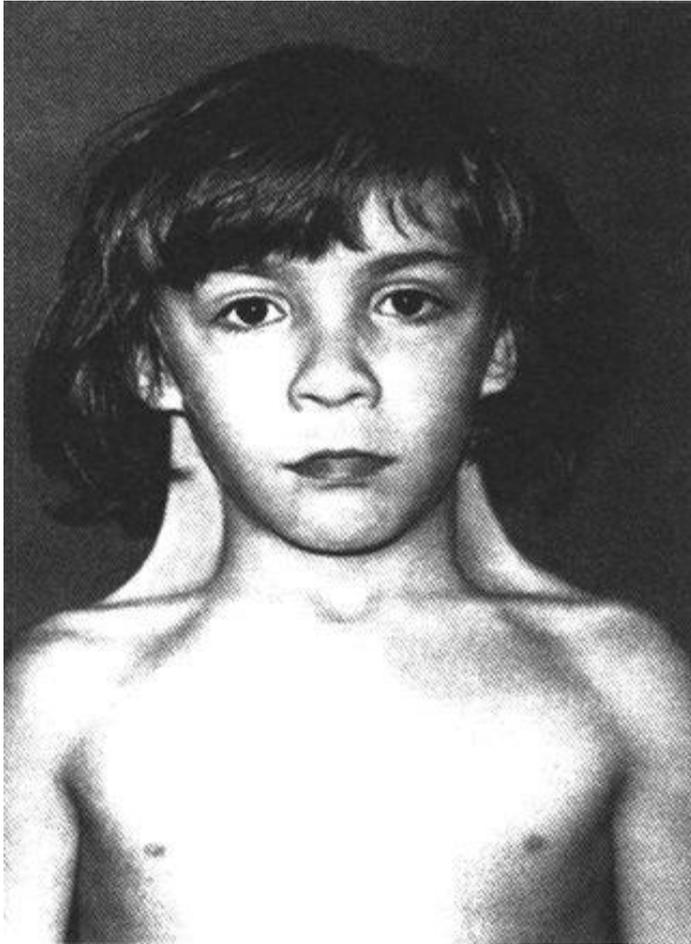
---

- ▶ Клайнфельтер синдромы ер адамдарда кездеседі.
- ▶ Генотиптегі X-хромосома санының артуына байланысты адамның ақылы кеміп, психикасы өзгереді. Аурудың негізгі белгісі бойы ұзын,
- ▶ Иығы қушық, жыныс бездері жетілмеген болып келеді.



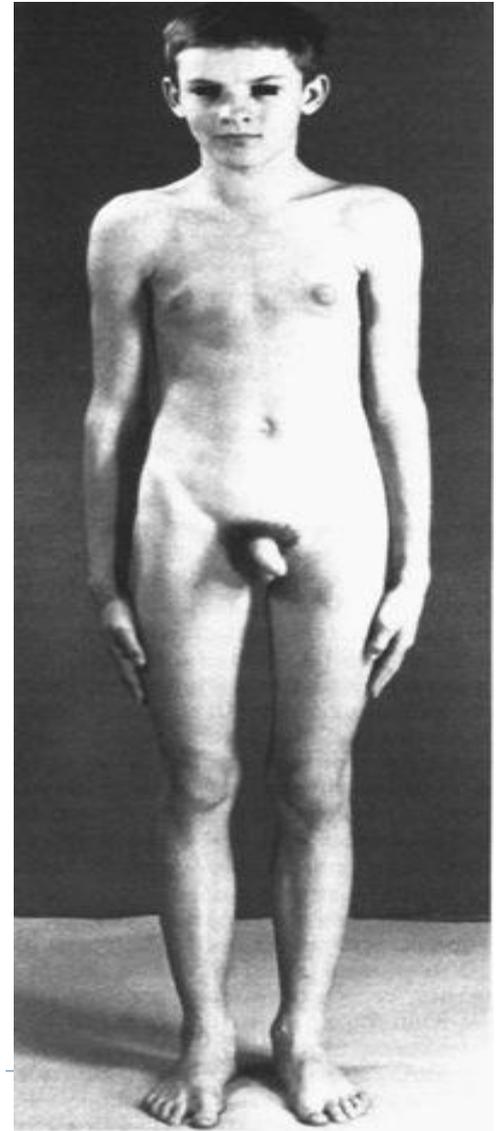
# ШЕРЕШЕВСКИЙ-ТЕРНЕР СИНДРОМА (ХО - СИНДРОМ)

---



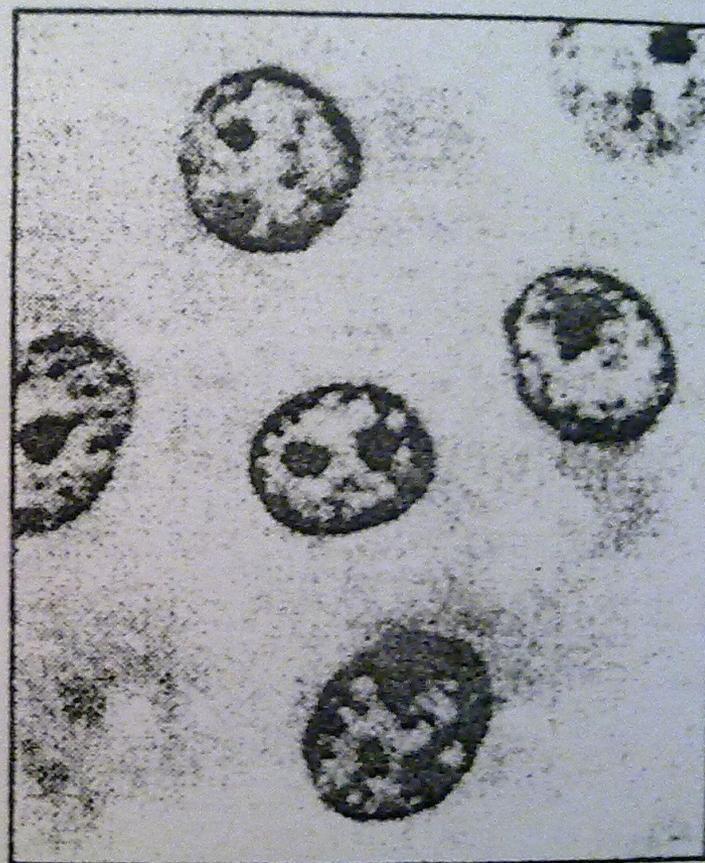
# КЛАЙНФЕЛЬТЕР СИНДРОМЫ (47, ХХУ)

- ▶ 1942 жылы сипатталған.
- ▶ Клиникалық белгілері: бойы ұзын, ақылы кемдеу, әлсіз, сүт бездері ісінген, аталық бездері нашар дамыған және ұрпақ беруге қабілетсіз (бедеу).
- ▶ Тұқым қуалау типі: ХХУ синдром
- ▶ Популяциялық жиілігі – 1 : 1000 ұлға



# Жыныстық хроматин

Көптеген сүтқоректілердің, оның ішінде адамның интерфазалық ядроларында негізгі бояулармен тез боялатын денешіктер болады. Аналық жынысты дарабастардың клетка ядросында олар көп те (60-70%), аталық дарабастар клеткалары ядросында олар не болмайды не тек 5-10% шамасында ғана болады. Ядродағы осы денешіктер жыныстық хроматин немесе Барр денешігі деп аталады.



7.11-сурет. Жыныстық хроматин немесе Барр денешігі (11).

# Гинандроморфтар

---

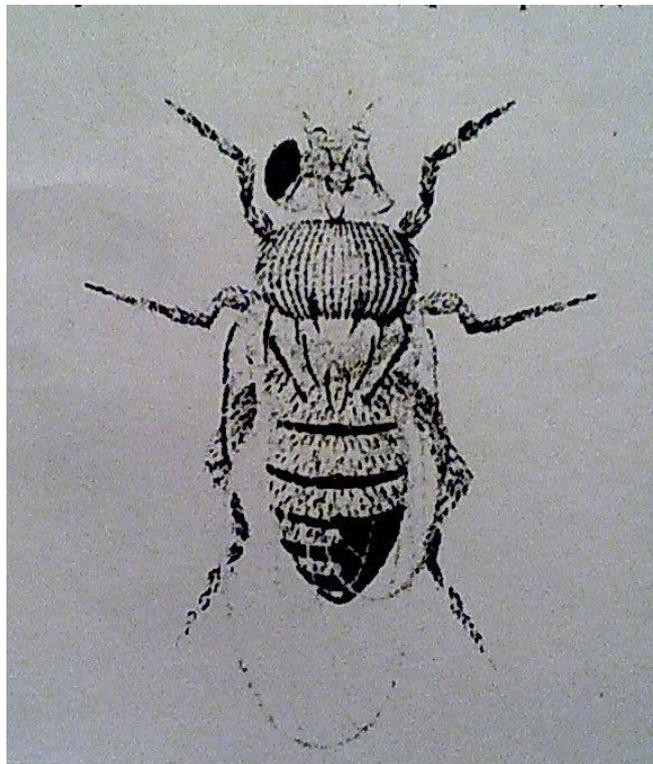
Дорзофилада және басқа да насекомдар арасында гинандроморфизм құбылысы, яғни денесінің жартысы аналық, ал жартысы аталық жынысты болатын дарабастар кездеседі. Дрозофилада гинандроморфизм бөлшектенудің ең ерте сатысында, яғни зиготадан екі бластомерлер түзілуі кезінде пайда болады.

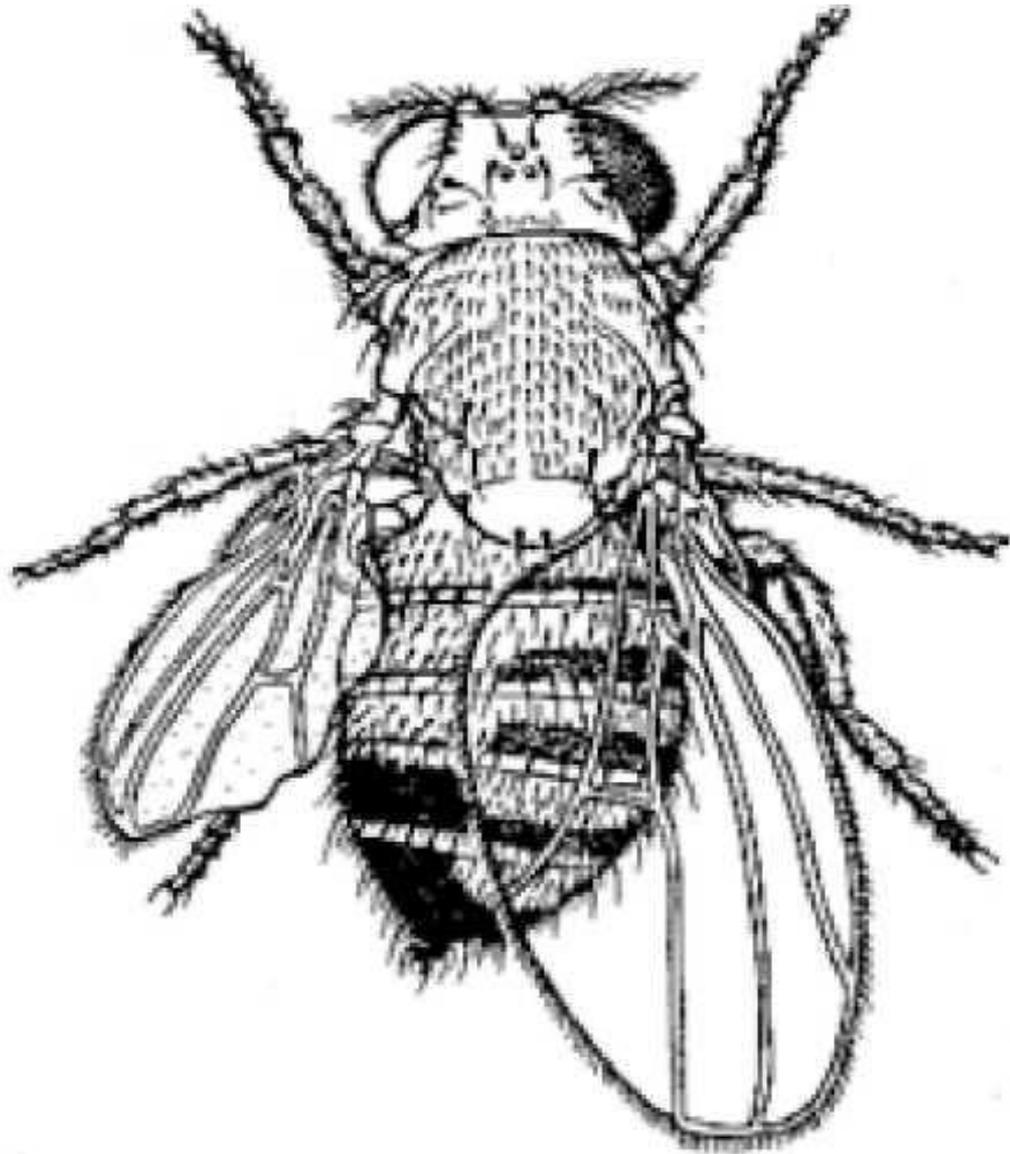
---



# Дрозофила шыбынының гинандроморфы

---





## *Жыныстың қайта анықталуы*

---

Тірі табиғат құрылымының барлық деңгейінде организмдер генетикалық бисексуальды болады. Организмнің осындай бисексуальдылығы негізінде жыныстың бағыты өзгеруі мүмкін, яғни онтогенезде жыныс қайта анықталуы мүмкін.

---



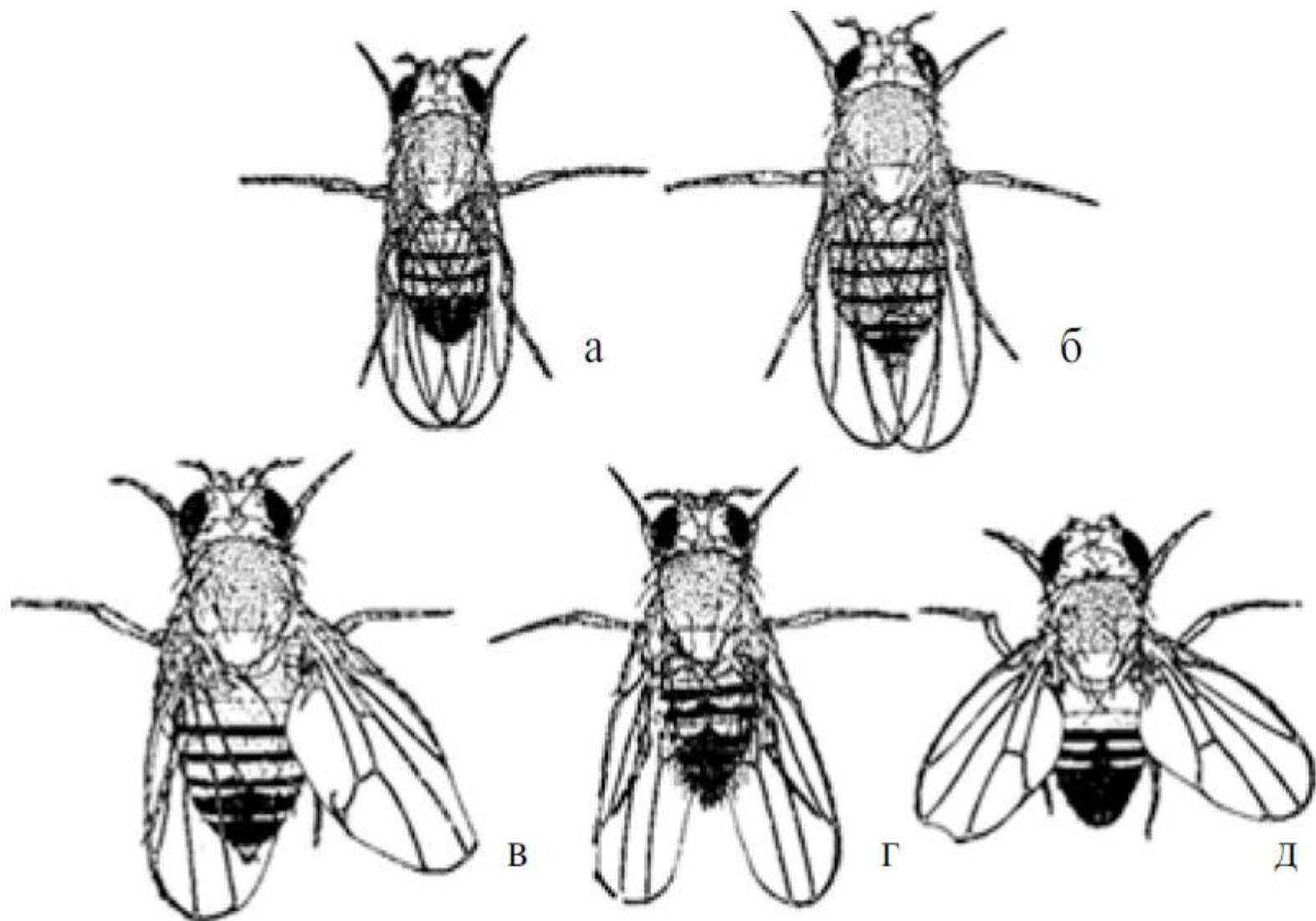


Кальвин Бриджес  
(1889–1938)

1919 жылы К.Бриджес жынысты анықтаудын теңгерімдік (баланстық) теориясын ұсынды. Бұл теория бойынша дрозофиланың жынысы Х-хромосома саны мен аутосома (А) жиынтығы арасындағы арақатынаспен ( $X/A$ ) 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.

## Дрозофиланың жынысын анықтауда Х-хромосомалар мен аутосомалардың арақатынасы.

Жынысы	Х-хромосомалары	Аутосомдар жиынтығы	Х/А
Қалыпты аналық (диплоид)	2	2	1,0
Қалыпты аналық (триплоид)	3	3	1,0
Қалыпты аналық (тетраплоид)	4	4	1,0
Асқын аналық	3	2	1,5
Интерсекстер	2	3	0,67
Қалыпты аталық	1	2	0,50
Асқын аталық	1	3	0,33



Аталық (а), аналық (б) және қалыпты емес жыныстық түрлер: интерсекс (в), гипераналық (г), гиператалық (д).



# Орта жағдайларның жынысты анықтаудағы рөлі

---

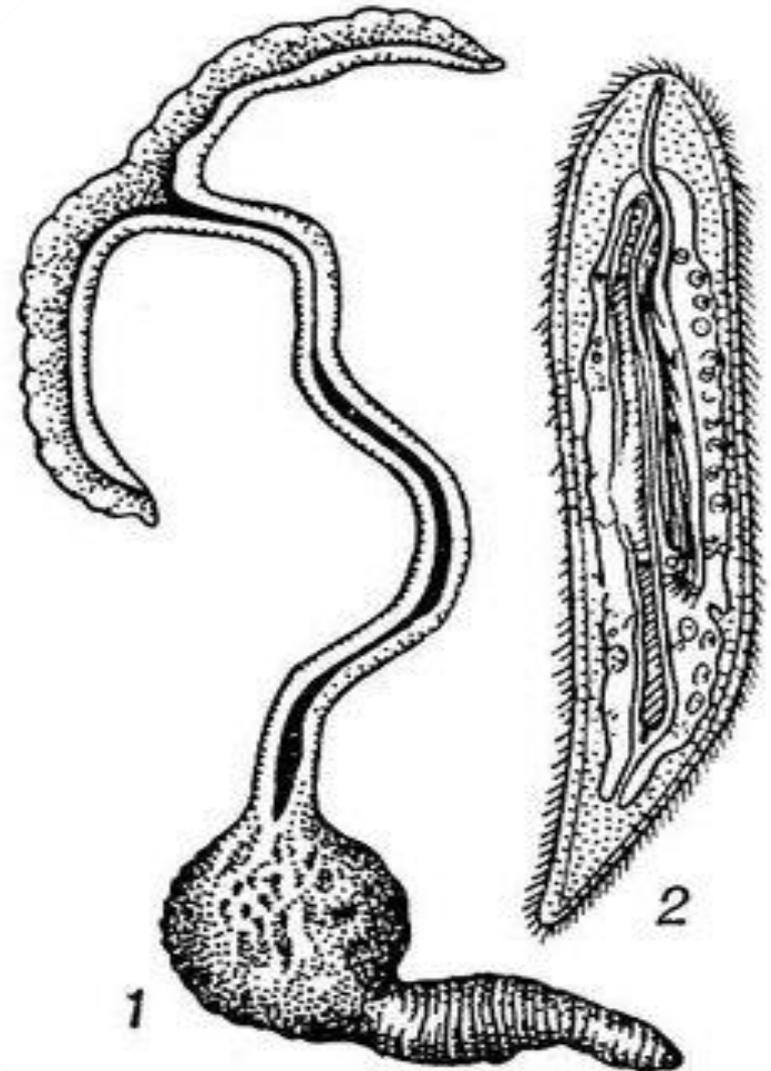
Организмдердің жынысын негізінде генетикалық механизм анықтайды. Тек кейбір организмдерде оның ішінде теңіз омытқасыздарында, мысалы теңіз құрты боннелияда жынысты сыртқы орта жағдайлары анықтайды. Боннелияның аталықтары өте ұсақ және едәуір ірі аналықтарының жатынында паразиттік тіршілік етеді.



# *Теңіз құрты баннелия*

**1. Теңіз құрты  
баннелияның аналығы**

**2. Теңіз құрты  
баннелияның аталығы**



## *Япония ариземасы*

өсімдігінде де жынысы сыртқы орта жағдайларының әсерімен анықталады. Ірі, қоректік заттарға бай түйнектерден аналық гүлдері бар өсімдіктер, ал нашар түйнектерден аталық гүлдері бар өсімдіктер дамиды.



---

Организмнің интерсексуалдығын ірі қарада кездесетін Фримартинизм құбылысынан көруге болады. Әр түрлі жынысты егіздерден алынған ұрғашы бұзаулардың 90-95% жыныс органдарының қалыпты дамуының бұзылуына байланысты өсе келе ұрпақ бермейді. Мұндай фримартин деп аталатын бұзауларда өз жынысының белгілерімен қатар, еркек жыныстың белгілері, яғни гермофридитизм түрлі дәрежеде дамиды: жойылуға жақын аналық бездерден ұрық шығару жолдары мен қуат түсті без қалыптасқан аталық безге дейін.

---



1953 жылы Т.Ямота,  
онтогенезде  
жыныстың толық  
қайта анықталуының  
мысалы ретінде  
аквариум  
балықтарына  
тәжірибие жасады.  
Тәжірибе үшін ақ  
және қызыл медактар  
деп аталатын  
аквариум балықтары  
алынды.



# ТАЛҚЫЛАУҒА АРНАЛҒАН СҰРАҚТАР

1. Жыныспен тіркескен белгілер қалай тұқым қуалайды?
2. Аталық жыныс гетерогаметалы болғанда жыныспен тіркескен белгілер қалай тұқым қуалайды?
3. Крисс-кросс тұқым қуалау деген не?
4. Аналық жыныс гетерогаметалы болғанда жыныспен тіркескен белгілер қалай тұқым қуалайды?
5. Жыныс хромосомалары бірінші реттік ажырамаған кездегі тұқым қуалауға толық сипаттама беріңіз.
6. Жынысты анықтаудың баланстық теориясына сипаттама беріңіз.
7. Жынысқа тәуелді және жыныспен шектелген белгілердің тұқым қуалауында қандай айырмашылықтар бар?
8. Бүкіл ата-тегімен түстерді ажырата алатын әйел дальтоник ер адамға тұрмысқа шыққан. Осы некеден дені сау қыз дүниеге келген. Егер бұл қыз дені сау жігітпен отбасын құрса, дальтонизмге байланысты олардың болашақ ұлдары мен қыздары және немерелері жайлы не айтуға болады?

