
Лекция 12

Модификациялық өзгергіштік және оның жіктелуі

Лектор Жунусбаева Ж.К.



Дәрістің мақсаты:

Өзгергіштік және оның қасиеттері мен жіктелу түрлері

Негізгі қарастырылатын сұрақтар:

- 1 Өзгергіштік және оның түрлері
- 2 Модификациялық өзгергіштік
- 3 Мутациялық өзгергіштік



Өзгергіштік дегеніміз организмнің сыртқы орта әсерінен өзгеруі яғни, жаңа қасиеттерге ие болып немесе бұрынғы бойында бар қасиеттерден айырылу қабілеті.



МУТАЦИЯЛЫҚ ӨЗГЕРГІШТІК

«Мутация» терминін ең алғаш 1901 ж. Голландия ғалымы Г.Де-Фриз өзінің «мутациялық теория» деп аталатын еңбегінде қолданды. Де-Фриз ұсынған мутациялық теорияның негізгі қағидалары:

1. мутацияның кенеттен пайда болатындығы ,
2. жаңадан пайда болған формалардың тұрақты болуы,
3. мутацияның сапалық өзгеріс болып саналатындығы
4. мутацияның өзі әртүрлі бағытта пайдалы да, зиянды да болуы,
5. бір рет пайда болған мутацияның қайтадан қайталана алатындығы.



Мутация тудыратын факторларды **мутагендер** деп атады. Мутацияның пайда болу процесін **мутагенез** дейді.

Көпшілік жағдайда организмде пайда болған мутациялар жағымсыз әсері болғандықтан, оның тіршілік қасиеттерін төмендетеді. Сонымен қатар селекция үшін маңызы бар мутациялар да кездеседі. Әсіресе олар микроорганизмдер селекциясында кеңінен қолданылады. Мысалы, ультракүлгін сәулемен әсер ету арқылы пенициллиум саңырауқұлағының жаңа штаммы алынды. Олар бастапқы түрлеріне қарағанда пенициллинді мың есе көп түзеді. Сол сияқты рентген және басқа да сәулелермен әсер етіп, практикада мукор, ашытқы саңырауқұлақтарының, азотобактериялардың жаңа қасиетке ие жаңа түрлері алынды.

Мутагендік факторларды 3-ке бөледі:

1. Физикалық
2. Химиялық
3. Биологиялық

Физикалық факторларға: сәулелердің әртүрлі түрлері, температура, ылғалдылық және т.б. жатады.

Химиялық факторларға: а) табиғи органикалық және органикалық емес заттар (нитраттар, алкалоидтар, гормондар, ферменттер және т.б.); б) табиғи қосылыстардың (мұнай) өндірістік өңдеу өнімдері; в) синтетикалық заттар (дәрілер, пестицидтер, тағам консерванттары, инсектицидтер, бояулар) және т.б.

Биологиялық факторларға: а) вирустар (қызылша, қызамық; грипп) б) паразитарлық агенттер (бактериялар, рикетссиялар, қарапайымдар, гельменттер).

ӨЗГЕРГІШТІК

**Тұқым қуалайтын
(генотиптік)
өзгергіштік**



**Комбинативтік
өзгергіштік**

**Мутациялық
өзгергіштік**

**Тұқым
қуаламайтын
(фенотиптік)
өзгергіштік**



**Модификациялық
өзгергіштік**



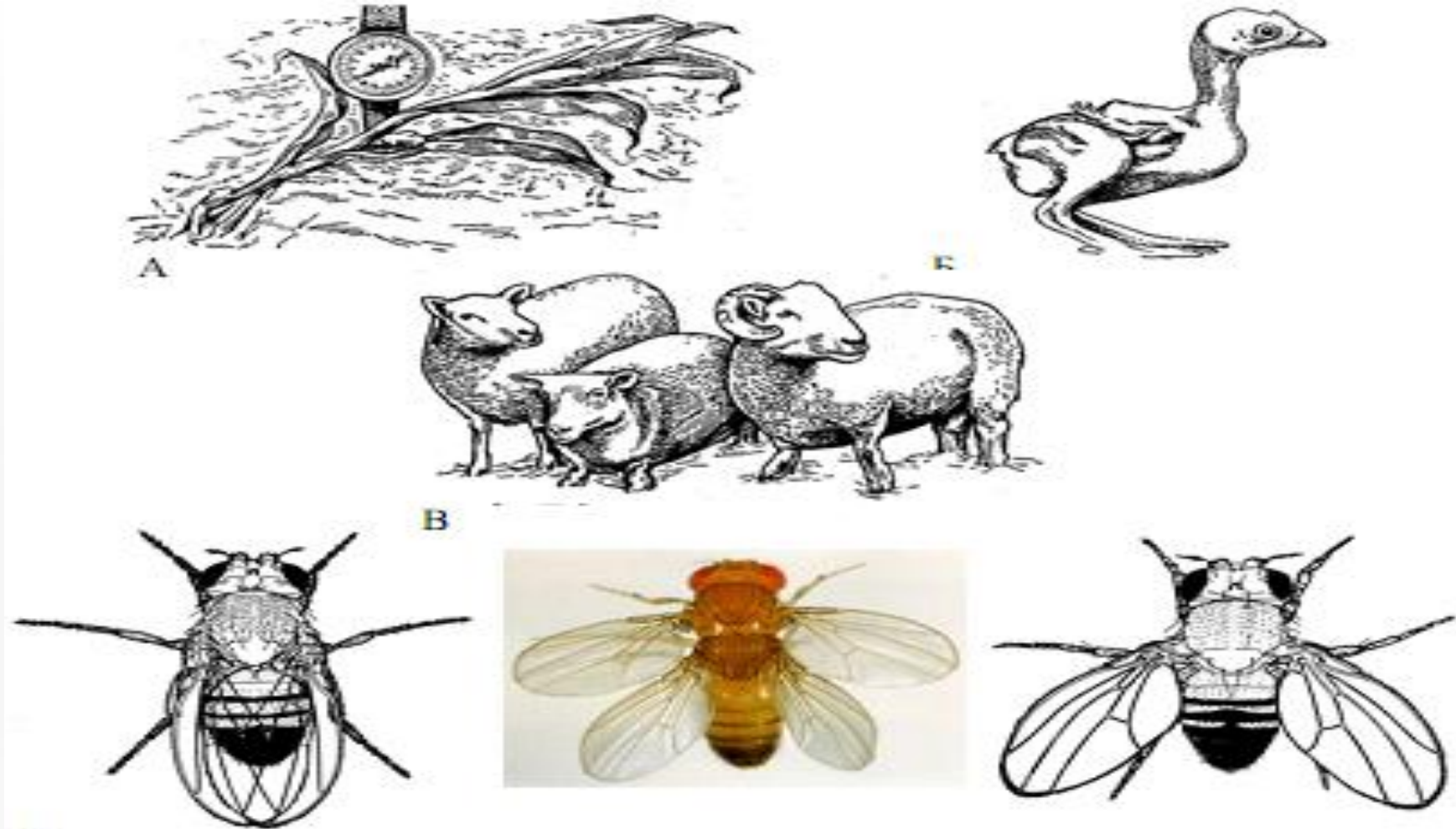
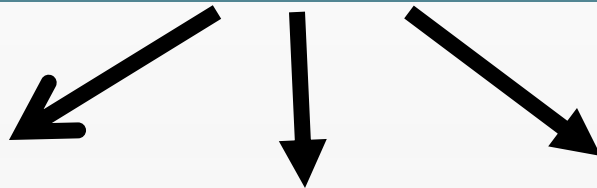


Рис. 4.1. Мутации у различных организмов
 А. Мутация у кукурузы - "ленивая кукуруза"

Б. Рецессивная, сцепленная с полом мутация отсутствия оперения у курицы
 В. Рецессивная мутация коротконогости у овцы. Справа и в центре гомозиготы, слева - гетерозигота. (А - В - из: Лобашев, 1967, стр. 291)

Г. Нормальная (слева), четырехкрылая форма (мутация гена *VX-C*) дрозофилы (в центре) (Из работы Э. Льюиса), муха с расставленными крыльями (доминантная мутация *Dichaete*) (справа)

Генотиптің өзгеру сипаты бойынша



1

Гендік

2

Хромосомалық

3

Геномдық



Фенотиптің өзгеру сипаты бойынша

1

Летальді

2

**Морфологиялы
қ**

3

**физиология
лық**

4

**Биохимиял
ық**

5

**Мінез
құлықтық**

Ағзаның тіршілік қабілетіне әсер етуіне байланысты:

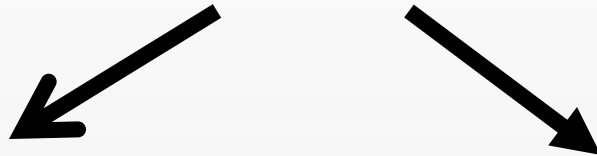
Зиянды мутациялар - тұқым қуалайтын ауруларға ұшыратады. **летальдық мутациялар** (өлімге ұшыратады) **Сублетальды мутациялар** (тіршілікке қабілеттілігін төмендетеді)

Нейтральды мутациялар – тіршілікке қабілеттілігіне әсер етпейді, мысалы көз түсі, қан тобы.

Пайдалы мутациялар - тіршілікке қабілеттілігін жоғарлатады, мысалы, тарақандардың улы химикаттарға төзімділігінің қалыптасуы.



Гетерозиготада көрінуіне байланысты



1

Доминантты

2

Рецессивті



МУТАЦИЯЛЫҚ ӨЗГЕРГІШТІК КӨРІНУ ЖАҒДАЙЫНА БАЙЛАНЫСТЫ

**Секірмелі
мутация**

**Сыртқы ортаның
немесе қалыпты
физиологиялық және
биохимиялық
процестердің өзгеруінің
нәтижесінде өздігінен
пайда болатын өзгеріс**

**Индукциялық
мутация**

**Арнайы яғни,
радиоактивті сәулемен,
химиялық заттар
немесе температурамен
әсер етудің нәтижесінде
пайда болатын өзгеріс**

Мутацияны қалыпты фенотиптен ауытқуына байланысты

Г.Меллер 1932 ж.

1

**Гипоморфты
мутация**

2

**Аморфты
мутация**

3

**Антиморфты
мутация**

4

**Неоморфты
мутация**

5

**Гиперморфты
мутация**



Гипоморфты мутация – пайда болған мутациялық аллельдер жабайы типке ұқсас көрінеді, бірақ көрінуі әлсіз.

Аморфты мутация – геннің жоғалуы сияқты көрінеді. Мысалы w гені көздің түсіне жауап беретін геннің функциясынан айырылуы.

Антиморфты мутация – жабайы типтің фенотипі қарама-қарсы бағытта өзгеруі.

Неоморфты мутация – мутанттардың фенотипі мүлде жабайы типтен өзгеше болады. Мысалы: Antp гені мутацияға ұшыраса, дрозофилада басында антеннаның орнына аяқтың пайда болуы.

Гиперморфты мутация – мутанттарда биохимиялық өнімнің артуы жүреді. Мысалы көздің түсі, жабайы қызыл түс, ашық қызыл, қою қызыл.

Клеткада орналасуына қарай мутацияны



Ядролық мутация



**Хромосомалық гендерде
пайда болатын өзгеріс.**

**Цитоплазмалық
мутация**



**Хромосомадан тыс
немесе ядродан тыс
пайда болатын өзгеріс.**



Тұқым қуалау типіне байланысты мутацияны



**Генеративтік
мутация**



**Жыныс клеткаларында
пайда болатын өзгеріс.**

**Сомалық
мутация**



**Дене клеткаларында
пайда болатын өзгеріс.**



Гендік мутация (көріну сипатына қарай)

1

Доминантты

2

**Жартылай
доминантты**

3

Рецессивті

Гендік мутацияларды **тура** және **кері** деп топтастырады.

Бастапқы жабайы түрінен жаңасына қарай өзгеріс тудыратын мутацияны **тура мутация** деп атайды.

Кері мутация мутантты түрлерден жабайыға қарай жүретін реверсия болып есептеледі.

Кез келген мутация көптеген белгілердің даму деңгейінің өзгеруіне әкеледі. Мутацияның осындай көптік әсер ету көрінісін **плейотропты мутация** деп аталады.

Мысалы, адамдарда арахнодактилия деген ауру доминантты мутацияның әсерінен пайда болады. Бұл ауру әсерінен аяқ және қол саусақтарының өзгерісі, көз қарашығының шығыңқы болуы, туа пайда болған жүрек ақауына әкеледі. Сонымен қатар, рецессивті геннің әсерінен пайда болатын галактоземия деген ауру ақылдың дұрыс дамымауына, бауырдың циррозына, және көрсоқырлыққа әкеледі.



МУТАЦИЯЛЫҚ ӨЗГЕРГІШТІК ГЕНОТИПТІҢ ӨЗГЕРУІНЕ ҚАРАЙ

1

**Гендік
(нүктелік)
мутация**

2

**Хромосомалық
(абберациялар)
мутация**

3

**Геномдық
мутация**

Гендік мутацияның әсерінен белгілі бір локуста бірнеше аллель болуы мүмкін. Бұл популяцияның гетерозиготалығын әрі оның гендік қорын арттырады және популяция ішіндегі өзгергіштікті күшейтеді. Түрлі организмдердің жекелеген гендеріндегі мутациялардың пайда болу жиілігі мейілінше аз, шамамен 10^{-10} , бірақта әр организмдегі гендер саны көп болады және әрбір түрдің өзі көптеген дарабастардан тұрады. Түр немесе организм тұрғысынан тұтас алып қарағанда мутация онша сирек емес қалыпты құбылыс болып табылады.



Гендік мутацияның негізінен екі түрін ажыратады:

1.азотты негіздердің орын ауыстыруына

2.бір азотты негіздің ДНҚ құрамынан түсіп қалуына немесе үстеме келіп қосылуына байланысты болатын мутациялар. Мұндай өзгерістерді **нүктелік мутация деп те атайды. Олар мынандай жолдармен жүреді:**

Бір пуриннің екіншісімен немесе бір пиримидиннің басқа біреуімен ауыстырылуы. Мұны **транзиция** деп атайды.

(AT→GC, GC→AT, TA→CG,CG→TA).

Пуринді пиримидинге немесе керісінше алмастыру. Оны **трансверсия** деп атайды.

(AT→CG, CG→AT,AT→TA,TA→AT,GC→CG,CG→GC,TA→GC, GC→TA).



Бұдан басқа мутациялардың әрбір осы типтерінен өзгерген тип бойынша тағы да бөлінеді. Гендік мутация келесі түрлерін қамтиды:

Нуклеотидтің жылжуы. Тұтас ген бір нуклеотидке жылжып қысқарады. Осындай өзгеріс нәтижесінде бүкіл код ауысады да есептеу шеңберінен сусып жылжиды.

Нуклеотидтердің еселенуі (дупликация) - жаңа гендердің пайда болуында маңызды рөл атқаратын үдеріс. Мұнда нуклеотидтің сусуы кезіндегі әрекет қайталаанады, яғни есептеу шеңбері сусып жылжиды.

Ендірме нуклеотид. Генетикалық код жазбасында аналық ДНҚ-ға тән емес артық нуклеотидтың пайда болуы. Бұл - еселену формаларының бірі.

Алмасу - бір нуклеотидтің екіншісімен алмасуына байланысты өзгеру.



Пайда болу дәрежесі бойынша алмасу да 3 топқа бөлінеді:

Мағынасын өзгертпейтін мутациялар. Нуклеотидтің алмасуы нәтижесінде белоктағы аминқышқылы сол мөлшерінде қалады. Мысалы, **фенилаланинді** кодтайтын ААА триплетінде соңы нуклеотид **аденин гуанинге** алмасады. Түзілген ААГ триплеті де фенилаланин аминқышқылын кодқа жазады, яғни белок бұрынғы қалпында қалады.

Қателік мутациялар (*миссенс-мутация*) - кодон мағынасының өзгеруі және басқа ақуыздың түзілуі. Егер ААА-ның орнына ГАА триплеті түзілетін болса, онда белокта фенилаланиннің орнына **лейцин** аминқышқылы тұрады.

Мағынасыз мутациялар (*нонсенс-мутация*) - мағынасыз кодондардың (УАА, УАГ, УГА) түзілуі, яғни, аминқышқылдардың орнына тежейтін триплет кодтың (*стоп-кодон*) түзілуі. Мысалы, ААА-ның орнына АТТ тұрады, өйткені РНҚ-да АТТ орнына УАА тұрады.



Генетикалық материалдың өзгеруіне хромосомалық мутация да жатады. Оны **хромосомалық өзгерістер немесе аберрациялар** деп атайды. Бұл жағдайда кариотиптегі хромосомалардың құрылымы өзгереді.

Хромосомалық мутация

1

Хромосома ішілік мутация

дефишенси

делеция

инверсия

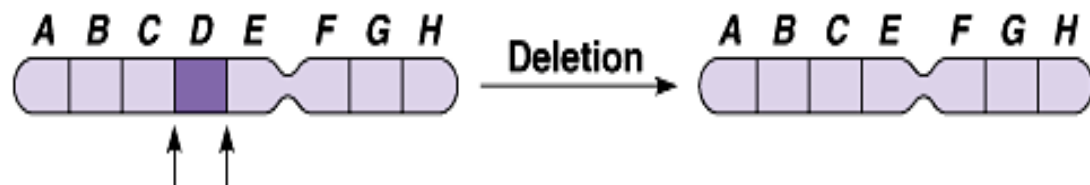
▶ дупликация

2

Хромосома аралық мутация

транслокация

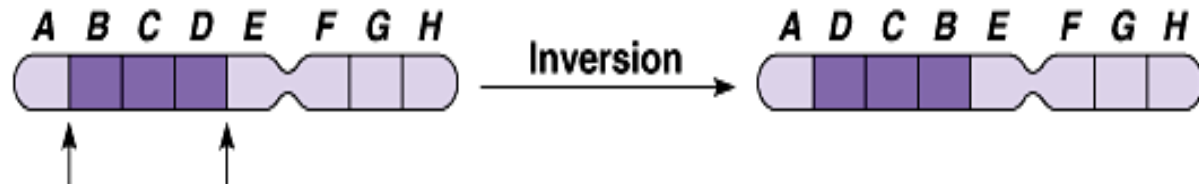
(a) A **deletion** removes a chromosomal segment.



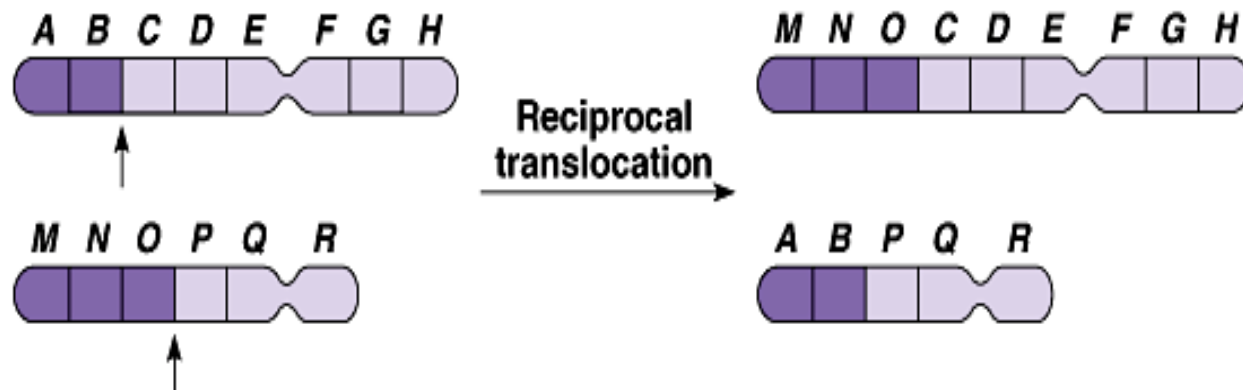
(b) A **duplication** repeats a segment.



(c) An **inversion** reverses a segment within a chromosome.



(d) A **translocation** moves a segment from one chromosome to another, non-homologous one.



Дефишенси — хромосома ұштарының жетіспеушілігі;

Егер хромосоманың шеткі бөлігі үзіліп қалса оны шеткі делеция немесе дефишенси дейді:

ABCDEFGG - қалыпты хромосома
ABCDE - шеткі делециясы бар хромосома (дефишенси).



Делеция – хромосоманың бір бөлігінің үзіліп түсіп қалуы. Соның салдарынан хромосомада бірнеше гендер жетіспей қалады. Мысалы:

• А В С D E F

• А В E F

хромосома

қалыпты хромосома делецияға ұшыраған

Инверсия – хромосома бөлігінің 180° – қа бұрылып, содан соң қайтадан бұрынғы қалпына келуіне байланысты гендердің орналасу ретінің өзгеруі; Инверсия гендердің орналасу ретінің өзгеруіне әкеп соғады. Егер қалыпты хромосомадағы гендердің ретін

○ A B C D E F

деп белгілесек және инверсияға **BCDE** бөлігі ұшырады десек, онда жаңа хромосомадағы гендердің орналасу реті

○ A E D C B F

болады. (парацентрлі инверсия)

Дупликация – хромосома бөлігінің екі еселенуі немесе сол бөлікте шоғырланған гендер жиынтығының қайталанып келуі.

ABCDEF - қалыпты хромосома

ABCDEFABC

ABCABCDEF

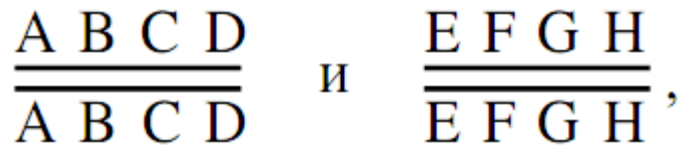
ABCDEF ABCGH I

дупликациясы бар хромосома (бір хромосомадағы транспозиция)

Транслокация құбылысын – 1926 жылы дрософилада К.Штерн ашқан.

Транслокация хромосоманың бір бөлігінің басқа бір оған гомологты емес хромосомамен ауысып кетуі.

Егер бастапқы хромосомадағы гендердің орналасу ретін былайша бейнелесек: **ABCD** және **EFGH** транслокациядан соң гендердің реті мынандай болуы мүмкін, **ABGH** және **EFCD**.



Реципрокты транслокация ұқсас емес хромосомалардың арасындағы бөлім алмастырулардың немесе үзілулердің нәтижесінде ұқсас хромосомалардың жаңа екі жұбының түзілуіне алып келеді.

Геномдық мутациялар
хромосома жиынтығы
немесе жекелеген
хромосомалар санының
өзгеруіне байланысты
болады.



Геномдық мутация

1

Полиплоидия

аллополиплоидия

автополиплоидия

амфидиплоидия

2

Анеуплоидия

моносомик

тетрасомик

трисомик

нуллисомик

Полиплоидия - клеткадағы хромосома санының екі гаплоидты жиынтықтан артығырақ болып өзгеруін айтады. Полиплоидия- триплоидты ($3n$), тетраплоидты ($4n$), пентаплоидты ($5n$) т.с.с. болып келеді.

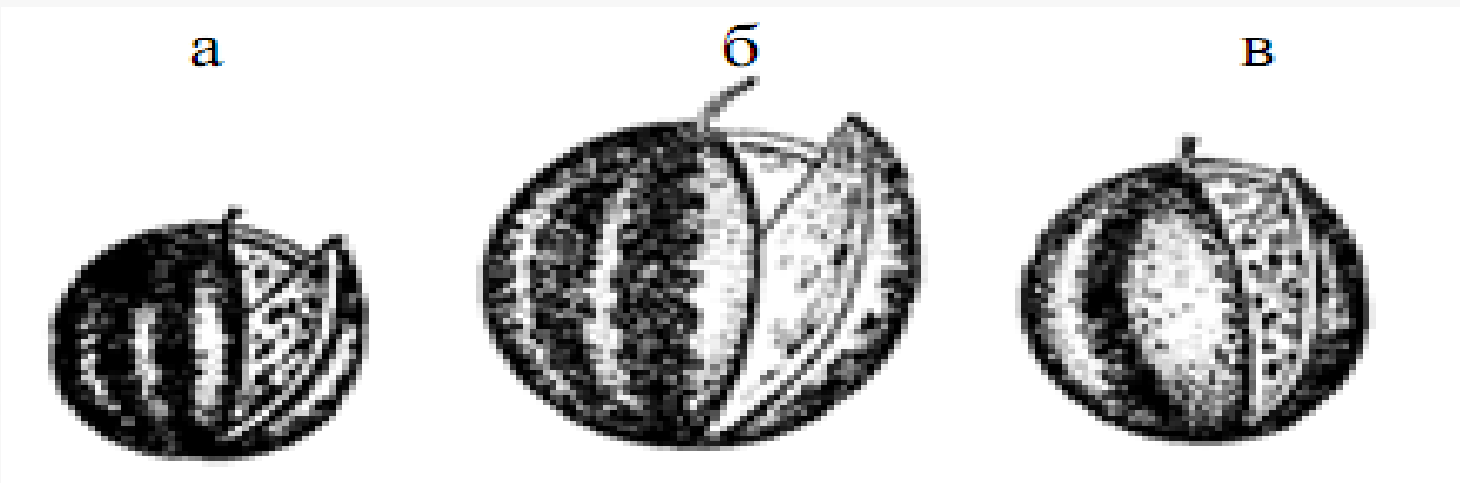
Triticum:

T. monocoocum $2n = 14$

T. durum (твёрдая) $2n = 28$

T. aestivum (мягкая) $2n = 42$

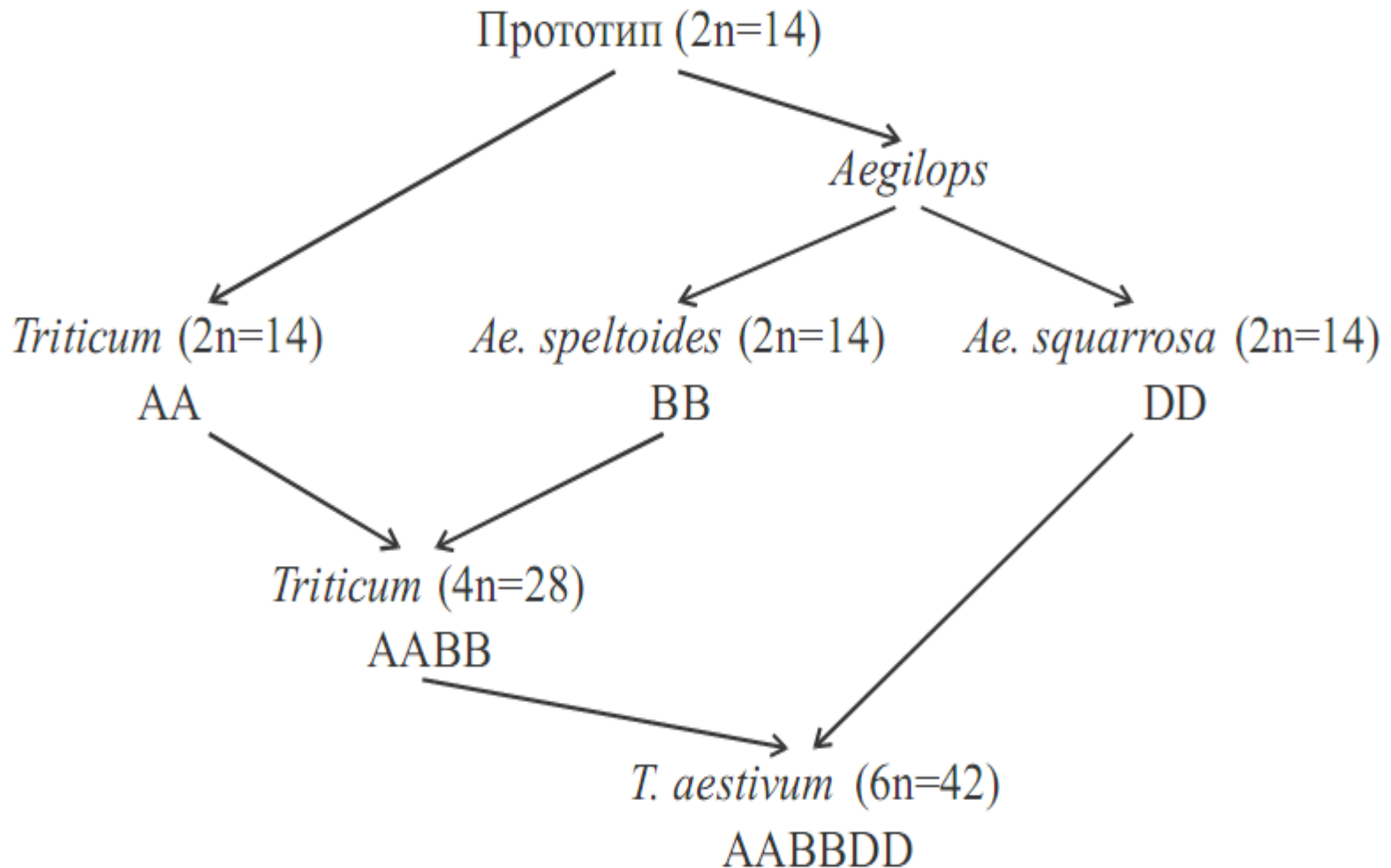
Автополиплоидия – хромосоманың бастапқы жиынтығынан бірнеше есе артуын айтады.



а- диплоидты; б - триплоидты; в - тетраплоидты



Аллополиплоидия – әрбір ата-аналық түрдің екі-екіден хромосома жиынтықтарынан тұрады.



Амфидиплоидия – әр түрге жататын организмдерді будандастыру арқылы алынған екі немесе оданда көп түрлі хромосомалардың жиынтығынан аллотетраплоидтарды ($2n+2n$) айтады..

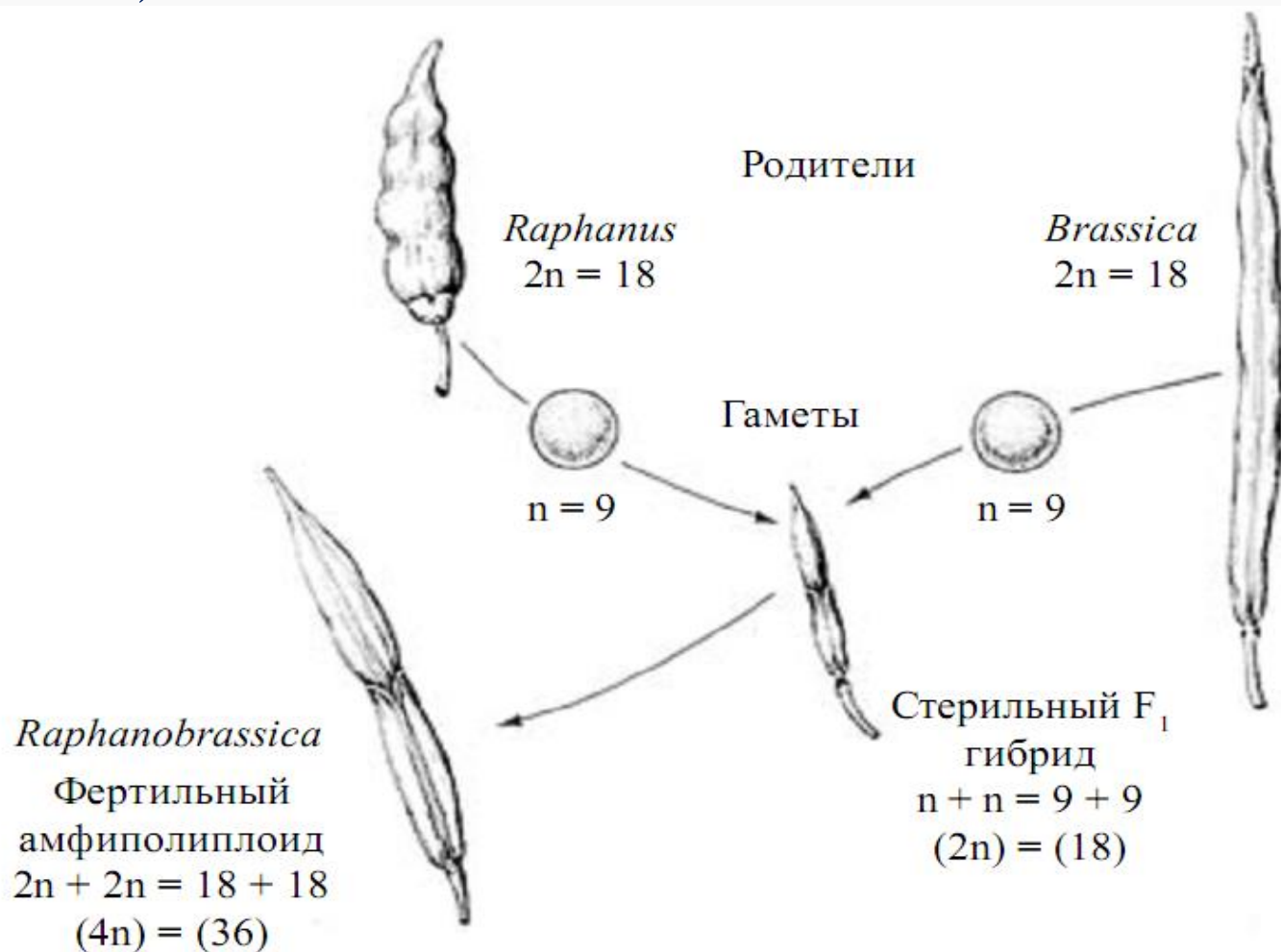


Рис. 4.10. Образование растения *Raphanobrassica* в результате скрещивания репы и капусты. Следует обратить внимание на форму плода у родителей и

Анеуплоидия немесе **гетероплоидия** деп хромосомалардың гаплоидты жиынтыққа еселенбей, тек жекелеген хромосома санының өзгеруіне байланысты болатын геномдық мутацияны айтады.

Моносомик - хромосома жиынтығы $2n-1$ болып келетін организмді айтады.

трисомик - хромосома жиынтығы $2n+1$ - болып келетін организмді айтады.

тетрасомик хромосома жиынтығы $2n+2$ болып келетін организмді айтады.

Нуллисомик - $(2n-2)$ жағдайында қандай болмасын бір хромосома жұбының екі ұқсас гомологының ешқайсысы да болмайды

Трисомик - хромосома жиынтығы $2n+1$ -болып келетін организмді айтады.

Мысалы, адамдардағы хромосомалық аурулар:

Даун синдромы 21 хромосомадағы трисомия;


Патау синдромы - 13 хромосомадағы трисомия;

Эдвардс синдромы – 18 хромосомадағы трисомия.

Гаплоидия - қалыпты хромосома жиынтығының 2 рет кемуі. Сонда зиготада хромосома жиынтығы $1n$ болады. Сүтқоректілер мен адам үшін - летальды мутация болып табылады.

Генотиптері бірдей организмдердің сыртқы орта әсерінен фенотиптерінде болатын өзгерістерді **модификациялық өзгергіштік** деп атайды.

Модификациялық өзгергіштік тұқым қуаламайды. **Модификациялық өзгергіштік** деп гендердің, хромосомалардың, генотиптің өзгеруіне байланыссыз, қоршаған орта факторларының әсерінен организмнің ортаға бейімделіп, фенотипінің өзгеруін айтады. Сыртқы орта факторларына: **температура, ылғал, жарық, қоректік заттар** т.б. жатады. Жануарлар мен өсімдіктердің жеке дамуы барысында морфологиялық, физиологиялық, анатомиялық, биохимиялық және басқа да ерекшеліктерінің өзгеретіні байқалады. **Модификациялық өзгергіштіктің** келесі түрлерін ажыратады: модификациялар, морфоздар, фенокопиялар.



Морфоз – бұл фенотиптің ортаның экстремальды факторларының әсерінен пайда болатын тұқым қуаламайтын өзгерістері, олар бейімделуді қамтамасыз етпейді және қайтымсыз (мысалы: күйіктер, тыртықтар).

Фенокопиялар – бұл тұқым қуалайтын аурулардың фенотипіне ұқсас фенотиптің қалыптасуы жүретін фенотиптің тұқым қуаламайтын өзгерістері. Мысалы: 1. Пародонтоз - десмотонтоз немесе Готтлиб синдромы (СПИД) 2. Тіс эмальының гипоплазиясы - оның фенокопиялары 3. Фиброздық гиперплазия (эпилепсияда дифенилгидантоинды қабылдауға байланысты – эпилепсияға қарсы қолданылатын зат) - Фиброматоздың тұқым қуалайтын формалары 4. Ерін және таңдай жырығы (жүктіліктің 1 триместрінде сәулелену не гормональды әсер, токсикоздың ауыр түрі) - тұқым қуалайтын ерін және таңдай жырығы (50 –ден астам синдромдар) Фенокопиялар тұқым қуаламайды.

Модификациялық өзгергіштіктің заңдылықтары практикада кеңінен қолданылады. **Жылыжайда** өсірілген өсімдіктерге қосымша жарық беру арқылы оның өнімділігін арттыруға болады. Ірі қара малдарды күтудің, азықтандырудың мөлшерін сақтау арқылы олардан мол сүт, ет алуға болады. Сонымен генотиптің өзгеруіне байланыссыз, тек сыртқы ортаның әсерінен болатын өзгергіштік модификациялық өзгергіштік деп аталады.^[1]



Тұқым қуаламайтын өзгергіштік

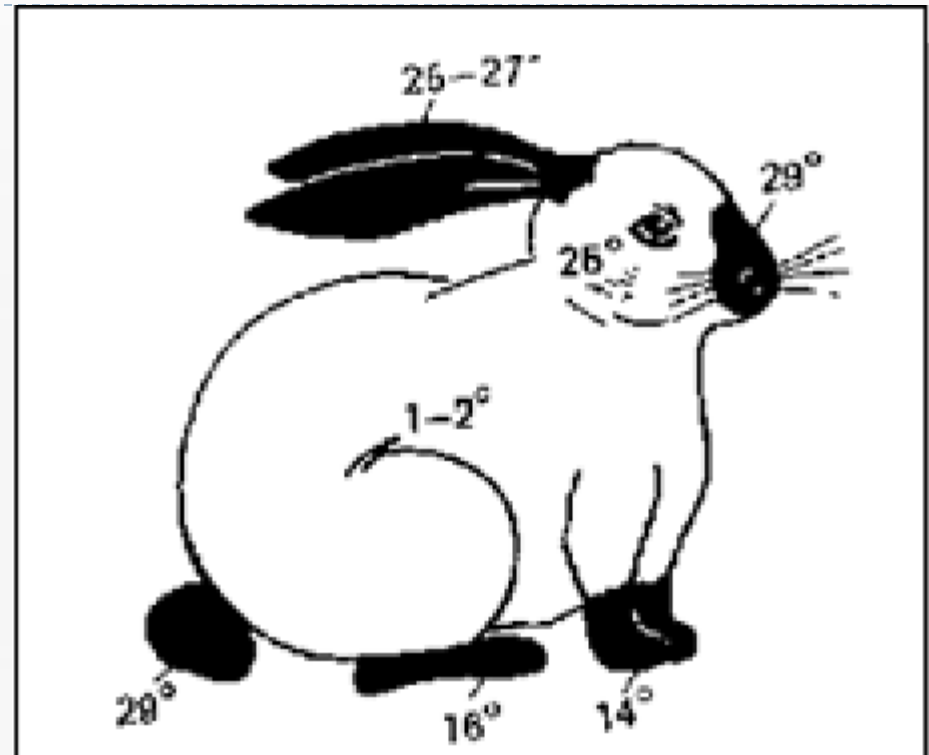


Рис. 4.13. Вверху - водяной лютик, слева - водные листья, справа - воздушные. Внизу - стрелolist с надводными, плавающими и подводными листьями (Из: Гершензон, 1983, стр. 242, 243)

Солтүстік облыста тұратын адамдар еліміздің оңтүстігіндегі демалыс орындарына барып тынығып, күнге қыздырынады. Тынығушылардың терісінің түсі қою қоңыр, екіншісінікі — қола түсті қоңыр, үшіншісінікі — қызарып қана қояды. Бұл адам генотипінің меланин пигментін қанша мөлшерде синтездеуіне байланысты екеніне және организм белгілерінің қалыптасуына гендер мен сыртқы орта факторларының ортақ әсерінен болатынын көрсетеді.



Мысалы, жемшөпті мол беріп, қораны жылы ұстап, уақтылы суарып, күтіп бақса, ірі қара мал сүтті мол береді. Осымен қатар оның еттілігі де артады, бірақ сүтінің майлылығы өзгермей, бір деңгейде қалады. Орта жағдайынын, өзгеруіне байланысты модификациялық өзгергіштіктің шегі де түрліше болады. Белгілердің модификациялық өзгергіштік шегін оның **реакция мөлшері** деп атайды. Бір белгілердің реакция мөлшері кең көлемді болады. Оларға сандық өлшейтін белгілер (бойының биіктігі, дәннің массасы, малдардың еттілігі, сүттілігі, т.б.) жатады. Екінші бір белгілер тар көлемде беріледі. Оларға сапалық белгілер (көздің түсі, адам алақанының, қолының ызықтары, өсімдіктердің тұқымы мен гүлінің түсі) жатады. Модификациялық өзгергіштік өсіп, дамып келе жатқан организмдегі ферментативті реакцияға орта факторларының әсер етіп, олардын жүру бағытын өзгертуінен туады.



Талқылауға арналған сұрақтар

1. Өзгергіштік дегеніміз не?
2. Өзгергіштікті жіктеңіз.
3. Генотиптік өзгергіштік пен фенотиптік өзгергіштіктің арасында қандай айырмашылық бар?
4. Мутацияның түрлерін атаңыз.
5. Мутагендік факторларға нелер жатады?
6. Полиплоидия және анеуплодия дегеніміз не?
Олар мутацияның қай түріне жатады?