

Лектор Чунетова Жанар Жумабековна

Генетика

Лекция 8 (2 сағ). Тақырып: Хромосомалық құрылымдар.

Дәрістің мақсаты: хромосомалық құрылымдарымен танысу.

Кілтті сөздер: Делеция, дефишенсия, дупликация, инверсия, транслокация, инсерция

Дәрістің қысқаша мазмұны: Қайта құрулардың механизмі. Идентификация – біріктіру, фентиптік көріністер. Жағдай эффектісі. Қайта құрылымдардың эволюциялық рөлі. Қайта құрылымдарды практикада қолдану.

ХРОМОСОМАЛЫҚ МУТАЦИЯ

Генетикалық материалдың өзгеруіне гендік мутациямен қатар хромосомалық мутация да жатады. Оны хромосомалық өзгерістер немесе аберрациялар деп атайды. Бұл жағдайда кариотиптегі хромосомалардың құрылымы өзгереді. Аберрациялар хромосома ішілік және хромосома аралық болып келеді.

Хромосома ішілік өзгерістерге мыналар жатады: дефишенсия – хромосома ұштарының жетіспеушілігі; делеция – хромосоманың бір бөлігінің үзіліп түсіп қалуы; дупликация – хромосома бөлігінің 180° –қа бұрылуына байланысты гендердің орналасу ретінің өзгеруі.

Хромосомалық өзгерістерге хромосоманың бір бөлігінің басқа бір оған гомологты емес хромосомамен ауысып кетуі жатады оны транслокация деп атайды.

Хромосомалық мутацияда транспозиция – генетикалық материалдың шағын бір бөлігінде орналасқан гендер шоғырының өзгерісі ерекше орын алады. Транспозиция гомологты емес хромосомалардың арасында немесе бір хромосоманың өзінде жүруі мүмкін. Сондықтан ол хромосома ішілік және хромосома аралық өзгерістердің аралығында жатады.

Цитологиялық тұрғыдан алғанда аберрацияны хромосомалық және хромотидтік деп бөледі. Бұлайша жіктеу хромосоманың өзгеру уақытына яғни репликацияға дейін немесе одан кейін жүзеге асуына байланысты болады.

Хромосомалық аберрацияны зерттеуде цитологиялық және генетикалық әдістерді ұштастыру шешуші орын алады. Хромосомалардың құрылымының өзгеруін зерттеу үшін мейоздық профаза қолайлы болып есептеледі. Себебі ол кезде хромосомалар конъюгацияланады. Бұл мақсатта политенді (алып) хромосомаларды да пайдалануға болады. Хромосомалық аберрацияның негізінде әртүрлі фенотиптік өзгерістер пайда болады.

ПОЛИПЛОИДИЯ

Полиплоидты организмдер хромосом санының еселену дәрежесіне қарай 3n - триплоидты, 4n - тетраплоидты, 5n - пентаплоидты болып бөлінеді.

Полиплоидия организмнің түрлі белгілерінің өзгеруіне себеп болады. Сондықтан ол эволюция мен селекция үшін тұқым қуалайтын өзгергіштіктің маңызды бір қайнар көзі болып есептеледі. Мысалы, селекционер В.С.Федоров шығарған қара бидайдың тетраплоидты формасын алсақ, диплоидты формасына қарағанда сабағы мықты, дәні ірі және салмақты болып өзгерген бұл әрине шаруашылық маңызы жағынан тиімді өзгеріс.

Полиплоидияның өзінің екі түрі бар олар автополиплоидия және аллополиплоидия, деп аталады. Егер геномды А деп белгілесек, автодиплоид АА, ал автотриплоид ААА болады.

Әр текті түрлердің геномдарының еселеніп көбеюінің нәтижесінде пайда болған полиплоидты организмдер аллоплоидтар немесе амфиплоидтар деп аталады. Аллополиплоидтар әртекті түрлерді будандастыру кезінде пайда болады. Мысалы, егер будан организмде А мен В гені болса одан алынған аллополиплоид ААВВ болып келеді. Бұған мысал ретінде 1924 жылы тұңғыш рет шомыр мен капустаны будандастыру арқылы (туыс аралық будандастыру) Г.Д.Карпеченконың алған амфидиплоидын алуға болады. Мұндай будан өсімдікте шалқан мен капустаның белгілерінің бірігіп келуіне байланысты ол өте мықты болып шыққан. Сонда мұндай жаңа форма систематикалық жағынан әр туысқа жататын өсімдіктердің геномдарының бірігуі нәтижесінде шығып отыр. Жалпы

полиплоидияның негізінде өсімдіктердің, оның жеке мүшелерінің көлемі ұлғаяды. Ол клеткалардың көлемінің ұлғаюына байланысты. Ал мұның негізінде клеткалардағы түрлі физиологиялық және биохимиялық процестердің атап айтқанда су мөлшерінің, осмостық қысымның және түрлі заттар – белок, хлорофилл, клетчатка, витаминдер т.б. мөлшерінің артуы жатады.

Полиплоидия жануарларда өте сирек кездесетін құбылыс. Бұл көбінесе жыныстық көбеюі партеногенез жолымен жүретін жәндіктерінде кездеседі. Мысал ретінде аскариданы, жер құрттарын, көбелектерді алуға болады. Полиплоидияның жануарларда сирек кездесуінің бір себебі олардың полиплоидия жағдайында ұрпақ бере алмайтындығына байланысты. Мысалы, тышқандарда триплоидты зиготаның болатындығы анықталған бірақ олардың тіршілігі эмбрионалдық дәуірдің ортасынан аса алмайды. Ал жануарлардың кейбір ұлпаларының сомалық клеткасында полиплоидия жиі кездеседі. Себебі, мұндай клеткалар мейоз жолымен емес митоз жолымен көбейеді.

АНЕУПЛОИДИЯ

Анеуплоидия немесе гетероплоидия хромосом санының гаплоидты жиынтыққа еселенбей өзгеруінің нәтижесінде пайда болады.

Бұл құбылысты ең алғаш К.Бриджес дрозофила шыбындарындағы жыныспен тіркесіп тұқым қуалау заңдылығын зерттеу барысында байқады.

Ол аналық шыбындардың сомалық клеткасынан XXУ хромосомаларды (сонда У артық) ал аталықтарынан ХО яғни У-гі жоқ хромосомаларды тапты. Осыған байланысты дрозофила шыбындарының кейбір белгілерінің (қанаты, көзі т.б.) кемістікке ұшырайтындығы анықталды. Сонда бір хромосомасы артық жыныс клеткасы қалыпты гаплоидты гаметамен ұрықтанғанда, хромосом жиынтығы $2n+1$ немесе трисомик зигота түзіледі. Ал егер гаметада бір хромосома кем болып келсе, ұрықтану нәтижесінде моносомик яғни $2n-1$ зигота пайда болады. Адам баласында және жануарларда артық хромосоманың болуы олардың өсіп дамуының өзгеруіне немесе тіпті өлімге әкеп соғады.

Мысалы, адамда жыныстық хромосомалардың немесе аутосомалардың артық болуы күрделі аномалиялар туғызады.

Өсімдіктерде, әдетте артық хромосомасы бар аталық тозаңның тіршілік қабілеті болмайды, ал ондай жұмыртқа клеткасы немесе мегаспора керісінше ұрықтануға қабілетті болып келеді.

Кейбір жағдайларда хромосоманың белгілі бір жұбында қосымша жалғыз ғана хромосома емес, екі хромосома ($2n+2$) – тетрасомик, үш хромосома жиынтығы $2n-3$) – пентосомик болуы мүмкін. Сонымен қатар хромосома жиынтығы $2n-2$ болып келетін организмде кездеседі оны нуклисомик деп атайды.

Хромосомалар санының осылайша артуы немесе кемуі олардың кез – келген жұбында болуы мүмкін, сондықтан бір мезгілде қатарынан бірнеше анеуплоидия пайда бола алады.

Анеуплоидия организмнің генотипі мен фенотипінде белгілі бір өзгерістер туғызады. Атап айтқанда, ондай организмнің тіршілік қабілеті нашарлайды, өмірі қысқарады, өсімталдығы кемиді және қалыпты диплоидтармен салыстырғанда көптеген морфологиялық айырмашылықтары болады. Жануарларға қарағанда өсімдіктерде анеуплоидия олардың тіршілік қабілетіне соншалық әсер етпейді.

Анеуплоидия құбылысы соның ішінде нулисомия кейбір өсімдіктерде жекелеген хромосомаларды алмастырып жаңа линиялар алу үшін қолданылады. Бұл әдіс селекцияда организмнің өнімділігі, ауруға төзімділігі т.б. белгі – қасиеттерін анықтаудағы жекелеген хромосомалардың ролін білу үшін, сол сияқты өзіндік бір генетикалық қасиеті бар хромосоманы қандай болмасын бір жаңартылып, жақсартылатын сортқа апарып алмастыру мақсатында қолданылады. Ол үшін алмастырылатын хромосоманың рецессивті аллелі бйынша гомозиготалы форманы ондай хромосомасы жоқ нулисомикпен будандастырады. Нулисомик ретінде мысалы, бидай селекциясында Чайниз Спринг сорты қолданылады.

Мұндай будандастырудан алынған гибрид өсімдіктің мейоз кезінде бивалент түзетін 20 жұп және бір сыңар хромосомасы болады. Бұдан соң нулисомды линиямен будандастыру одан әрі қарай жүргізіле береді, нәтижесінде униваленттен басқа хромосомалардың барлығы Чайниз Спринг сортының хромосомаларымен алмастырылады. Ең соңында өздігінен тозаңдандыру жүргізіледі де нәтижесінде хромосомалары алмастырылған диплоидты линия алынады.

Жекелеген хромосомалары алмастырылған линияларды түрішілік және сол сияқты, тұраралық будандастыру кезінде де алуға болады. Мысалы, бидайдың кейбір хромосомасын, қара бидайдың хромосомасымен алмастыруға болады. Сонымен қатар бір немесе әртүрлі өсімдіктердің қосымша хромосомалары бар анеуплоидтарды да алуға болады. Мысалы, қара бидаймен ($2n=14$) бидайды ($2n=42$) будандастырғанда хромосома жиынтығы ($2n=28$) бидай –қарабидай гибридті немесе 56 хромосомалы тритикале алынады. Оны жұмсақ бидаймен ($2n=42$) будандастырса бидайдың диплоидты жиынтығы бар ($2n=42+7$) түрі шығады. Осындай қосымша хромосомалары бар өсімдіктердің практикалық та, теориялық та маңызы бар. Себебі, екі бірдей дақылдың пайдалы белгі - қасиеттері бірігуінің және әртекті түрлердің гендері мен хромосомаларының әрекеттесуінің заңдылықтарын зерттеуге мүмкіндік туады.

Талқылауға арналған сұрақтар:

1. Полиплоидия және анеуплоидия дегеніміз не, олар мутацияның қай түріне жатады?
2. Хромосомалық мутациялар. Хромосома аралық және хромосома ішілік құрылымдар.
3. Жағдай эффектісі. Мысалдар. (локус, Barr).
4. Гендік мутация. Гендік мутацияның молекулалық механизмі.
5. Спонтанды және индукциялы мутациялар. Генеративті және соматикалық мутациялар.
6. Химиялық және радиациялық мутациялар.
7. Мутацияны сандық есепке алу әдістері. (Меллер жұмыстары).
8. Тұқымқуалаудағы өзгергіштіктің гомологиялық қатарлар заңдылықтары.
9. Модификация және норма реакциясы.

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.

Лекция 9 (2сағ). Тақырып: Полиплоидтылық, автополиплоидтылық.

Дәрістің мақсаты: Өсімдіктердің полиплоидты өзгергіштіктен шыққан туындыларымен таныстыру.

Кілтті сөздер: Полиплоидия, автополиплоидия, гетероплоидия, гаплоидия.

Дәрістің қысқаша мазмұны: Шығу әдістері. Жұп және тақ полиплоидты қатарлар. Мейоз және автополиплоидтылық. Полиплоидтарды жасанды алу. Автополиплоидтардың фенотипі. Автополиплоидтарды практикада қолдану.

Аллоплоидтар. Аллополиплоидтардың шығу тегі. Аллополиплоидтардың мейозы. Аллополиплоидтардың тұқым беру қабылетілігін арттыру. Г.Д.Карпеченконың жұмысы. Гетероплоидтылық. Шығу механизмі. Фенотип. Бидай анеуплоидтарын практикада қолдану. Гаплоидтылық. Гаплоидтарды қолдану. Эндоплоидтылық. Жануарлардағы полиплоидтылық. Индукциялы мутациялық процесс.

ГЕНОМДЫҚ МУТАЦИЯ

Геномдық мутация дегеніміз клеткадағы хромосомалар санының өзгеруіне байланысты организмнің белгілері мен қасиеттерінде пайда болатын өзгеріштікті айтады. Геном дегеніміздің өзі гаплоидты хромосомадағы болатын гендердің жиынтығы. Енді осы

геномдық мутацияның пайда болу жолын қарастырайық. Хромосом санының тұрақтылығын және оның ұрпақтан – ұрпаққа берілуін қамтамасыз ететін, клетканың бөліну механизмдері митоз бен мейоз екендігі белгілі.

Бірақ кейбір жағдайда бұл механизмдер бұзылады да, хромосома саны өзгерген клеткалар пайда болады. Геномдық мутация тұтас гаплоидты жиынтықтың немесе жеке хромосомалар санының көбеюіне не азаюына байланысты болады. Хромосомалар саны гаплоидты жиынтыққа еселеніп көбейетін организмдерді полиплоидты, ал еселенбей көбейсе анеуплоидты немесе гетероплоидты деп атайды.

ПОЛИПЛОИДИЯ

Полиплоидты организмдер хромосом санының еселену дәрежесіне қарай 3n - триплоидты, 4n - тетраплоидты, 5n - пентаплоидты болып бөлінеді.

Полиплоидия организмнің түрлі белгілерінің өзгеруіне себеп болады. Сондықтан ол эволюция мен селекция үшін тұқым қуалайтын өзгергіштіктің маңызды бір қайнар көзі болып есептеледі. Мысалы, селекционер В.С.Федоров шығарған қара бидайдың тетраплоидты формасын алсақ, диплоидты формасына қарағанда сабағы мықты, дәні ірі және салмақты болып өзгерген бұл әрине шаруашылық маңызы жағынан тиімді өзгеріс.

Полиплоидияның өзінің екі түрі бар олар автополиплоидия және аллополиплоидия, деп аталады. Егер геномды А деп белгілесек, автодиплоид АА, ал автотриплоид ААА болады.

Әр текті түрлердің геномдарының еселеніп көбеюінің нәтижесінде пайда болған полиплоидты организмдер аллоплоидтар немесе амфиплоидтар деп аталады. Аллополиплоидтар әртекті түрлерді будандастыру кезінде пайда болады. Мысалы, егер будан организмде А мен В гені болса одан алынған аллополиплоид ААВВ болып келеді. Бұған мысал ретінде 1924 жылы тұңғыш рет шомыр мен капустаны будандастыру арқылы (туыс аралық будандастыру) Г.Д.Карпеченконың алған амфидиплоидын алуға болады. Мұндай будан өсімдікте шалқан мен капустаның белгілерінің бірігіп келуіне байланысты ол өте мықты болып шыққан. Сонда мұндай жаңа форма систематикалық жағынан әр туысқа жататын өсімдіктердің геномдарының бірігуі нәтижесінде шығып отыр. Жалпы полиплоидияның негізінде өсімдіктердің, оның жеке мүшелерінің көлемі ұлғаяды. Ол клеткалардың көлемінің ұлғаюына байланысты. Ал мұның негізінде клеткалардағы түрлі физиологиялық және биохимиялық процестердің атап айтқанда су мөлшерінің, осмостық қысымның және түрлі заттар – белок, хлорофилл, клетчатка, витаминдер т.б. мөлшерінің артуы жатады.

Полиплоидия жануарларда өте сирек кездесетін құбылыс. Бұл көбінесе жыныстық көбеюі партеногенез жолымен жүретін жәндіктерінде кездеседі. Мысал ретінде аскариданы, жер құрттарын, көбелектерді алуға болады. Полиплоидияның жануарларда сирек кездесуінің бір себебі олардың полиплоидия жағдайында ұрпақ бере алмайтындығына байланысты. Мысалы, тышқандарда триплоидты зиготаның болатындығы анықталған бірақ олардың тіршілігі эмбрионалдық дәуірдің ортасынан аса алмайды. Ал жануарлардың кейбір ұлпаларының сомалық клеткасында полиплоидия жиі кездеседі. Себебі, мұндай клеткалар мейоз жолымен емес митоз жолымен көбейеді.

АНЕУПЛОИДИЯ

Анеуплоидия немесе гетероплоидия хромосом санының гаплоидты жиынтыққа еселенбей өзгеруінің нәтижесінде пайда болады.

Бұл құбылысты ең алғаш К.Бриджес дрозофила шыбындарындағы жыныспен тіркесіп тұқым қуалау заңдылығын зерттеу барысында байқады.

Ол аналық шыбындардың сомалық клеткасынан XXУ хромосомаларды (сонда У артық) ал аталықтарынан ХО яғни У-гі жоқ хромосомаларды тапты. Осыған байланысты дрозофила шыбындарының кейбір белгілерінің (қанаты, көзі т.б.) кемістікке ұшырайтындығы анықталды. Сонда бір хромосомасы артық жыныс клеткасы қалыпты гаплоидты гаметамен ұрықтанғанда, хромосом жиынтығы $2n+1$ немесе трисомик зигота түзіледі. Ал егер гаметада бір хромосома кем болып келсе, ұрықтану нәтижесінде моносомик яғни $2n-1$

зигота пайда болады. Адам баласында және жануарларда артық хромосоманың болуы олардың өсіп дамуының өзгеруіне немесе тіпті өлімге әкеп соғады. Мысалы, адамда жыныстық хромосомалардың немесе аутосомалардың артық болуы күрделі аномалиялар туғызады.

Өсімдіктерде, әдетте артық хромосомасы бар аталық тозаңның тіршілік қабілеті болмайды, ал ондай жұмыртқа клеткасы немесе мегаспора керісінше ұрықтануға қабілетті болып келеді.

Кейбір жағдайларда хромосоманың белгілі бір жұбында қосымша жалғыз ғана хромосома емес, екі хромосома ($2n+2$) – тетрасомик, үш хромосома жиынтығы $2n-3$) – пентосомик болуы мүмкін. Сонымен қатар хромосома жиынтығы $2n-2$ болып келетін организмде кездеседі оны нуклисомик деп атайды.

Хромосомалар санының осылайша артуы немесе кемуі олардың кез – келген жұбында болуы мүмкін, сондықтан бір мезгілде қатарынан бірнеше анеуплоидия пайда бола алады.

Анеуплоидия организмнің генотипі мен фенотипінде белгілі бір өзгерістер туғызады. Атап айтқанда, ондай организмнің тіршілік қабілеті нашарлайды, өмірі қысқарады, өсімталдығы кемиді және қалыпты диплоидтармен салыстырғанда көптеген морфологиялық айырмашылықтары болады. Жануарларға қарағанда өсімдіктерде анеуплоидия олардың тіршілік қабілетіне соншалық әсер етпейді.

Анеуплоидия құбылысы соның ішінде нулисомия кейбір өсімдіктерде жекелеген хромосомаларды алмастырып жаңа линиялар алу үшін қолданылады. Бұл әдіс селекцияда организмнің өнімділігі, ауруға төзімділігі т.б. белгі – қасиеттерін анықтаудағы жекелеген хромосомалардың ролін білу үшін, сол сияқты өзіндік бір генетикалық қасиеті бар хромосоманы қандай болмасын бір жаңартылып, жақсартылатын сортқа апарып алмастыру мақсатында қолданылады. Ол үшін алмастырылатын хромосоманың рецессивті аллелі бйынша гомозиготалы форманы ондай хромосомасы жоқ нулисомикпен будандастырады. Нулисомик ретінде мысалы, бидай селекциясында Чайниз Спринг сорты қолданылады. Мұндай будандастырудан алынған гибрид өсімдіктің мейоз кезінде бивалент түзетін 20 жұп және бір сыңар хромосомасы болады. Бұдан соң нулисомды линиямен будандастыру одан әрі қарай жүргізіле береді, нәтижесінде униваленттен басқа хромосомалардың барлығы Чайниз Спринг сортының хромосомаларымен алмастырылады. Ең соңында өздігінен тозаңдандыру жүргізіледі де нәтижесінде хромосомалары алмастырылған диплоидты линия алынады.

Жекелеген хромосомалары алмастырылған линияларды түршілік және сол сияқты, тұраралық будандастыру кезінде де алуға болады. Мысалы, бидайдың кейбір хромосомасын, қара бидайдың хромосомасымен алмастыруға болады. Сонымен қатар бір немесе әртүрлі өсімдіктердің қосымша хромосомалары бар анеуплоидтарды да алуға болады. Мысалы, қара бидаймен ($2n=14$) бидайды ($2n=42$) будандастырғанда хромосома жиынтығы ($2n=28$) бидай – қарабидай гибридті немесе 56 хромосомалы тритикале алынады. Оны жұмсақ бидаймен ($2n=42$) будандастырса бидайдың диплоидты жиынтығы бар ($2n=42+7$) түрі шығады. Осындай қосымша хромосомалары бар өсімдіктердің практикалық та, теориялық та маңызы бар.

Себебі, екі бірдей дақылдың пайдалы белгі - қасиеттері бірігуінің және әртекті түрлердің гендері мен хромосомаларының әрекеттесуінің заңдылықтарын зерттеуге мүмкіндік туады.

Талқылауға арналған сұрақтар:

1. Полиплоидия және анеуплоидия дегеніміз не? Олар мутацияның қай түріне жатады?
4. Полиплоидтыларды экспериментальды алу жолдары.
5. Аллополиплоидия. Түрлер ресинтезі мен жаңа формалар синтезі.
6. Аллополиплоидтар белгілерінің тұқымқуалауы мен фенотиптік ерекшеліктері.
7. Анеуплоидтар: нуллисомиктер, моносомиктер, полисомиктер.

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.