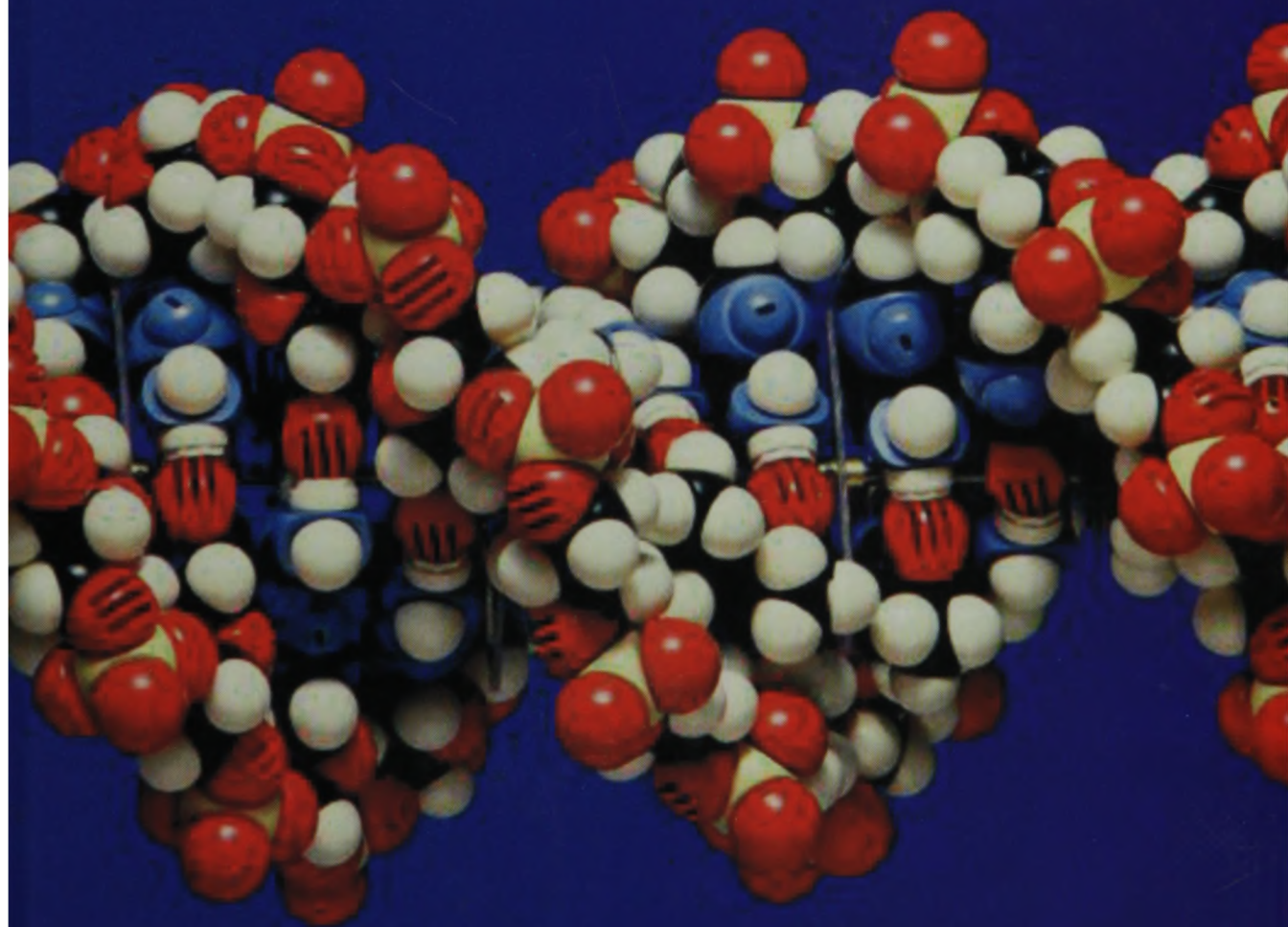


К. Қ. Мұхамбетжанов

ГЕНЕТИКА

Оқулық



PrintS
ИЗДАТЕЛЬСТВО

К. Қ. Мұхамбетжанов

ГЕНЕТИКА

Оқулық

PrintS
ИЗДАТЕЛЬСТВО

Алматы
2005

ББК 28.04

М 87

*Оқуықты жоғары оқу орындары студенттеріне
Қазақстан Республикасы Білім және ғылым министірілігі өткізген
оқулықтар мен оқу-әдістемелік әдебиеттер дайындау жөніндегі конкурс
комиссиясының “Білім” мамандығы бойынша тобы ұсынады.*

Пікір жазғандар:

К. Қ. Шулембаева, әл-Фараби атындағы Қазақ ұлттық университетінің генетика және молекулалық биология кафедрасының меңгерушісі, биология ғылымының докторы, профессор; **Л. Б. Сейілова**, биология ғылымының докторы, профессор.

Мұхамбетжанов К. Қ.

М 87 Генетика: Оқулық. – Алматы:
Print-S, 2005. – 244 б.

ISBN 9965–482–17–9

Кітапта генетика ғылымының негізгі мәселелері: тұқым қуалаушылықтың материалдық және цитологиялық негіздері, Г. Мендель заңдары, Т. Морганның хромосомдық теориясы, эволюция мен селекцияның генетикалық негіздері, адам генетикасы мен медициналық генетика, генетикалық инженерия т.б. жүйелі түрде талданған.

Оқулық педагогикалық жоғары оқу орындарының студенттері мен мектеп мұғалімдеріне арналған.

М 1903020000
00 (05)–05

ББК 28.04

ISBN 9965–482–17–9

© Мұхамбетжанов К. Қ., 2005

АЛҒЫ СӨЗ

Қазақстан Республикасында білім беруді жетілдірудің Мемлекеттік бағдарламасына сәйкес студенттердің өз беттерінше оқып, терең де жүйелі білім алуы үшін қазақ тілінде жарық көретін оқулықтар мен оқу құралдарының алатын орны ерекше. Осыны ескере отырып жазылған бұл оқулық педагогикалық жоғары оқу орындары студенттеріне генетика пәнінің барлық тарауларын жақсы меңгеріп, тиянақты білім алуларына көмегін тигізеді деп есептейміз.

Кітапта генетика ғылымының негізгі мәселелері, атап айтқанда, тұқым қуалаушылықтың цитологиялық негіздері, Г.Мендель заңдары, гендердің өзара әрекеттесуі, жыныс генетикасы және жыныспен тіркесіп тұқым қуалау заңдылығы, кроссинговер құбылысы, адам генетикасы мен медициналық генетика, өзгергіштік заңдылықтары, молекулалық генетиканың негіздері мен генетикалық инженерия, онтогенездің генетикалық негіздері, популяциялар генетикасы, эволюцияның және селекцияның генетикалық негіздері т.б. толығымен қамтылған.

Ұсынылып отырған оқулық жалпы білім беретін мектептерге мұғалімдер даярлайтын 050113 - «Биология», 030300 «Химия және биология» мамандықтарына арналып, Қазақстан Республикасы Білім және ғылым министрлігі бекіткен «Генетика және селекция негіздері» курсының типтік оқу бағдарламасына сай жазылды.

Оқулық автордың ұзақ жылдар бойы Абай атындағы бұрынғы ҚазПИ, қазіргі Қазақ Ұлттық педагогикалық университеті жаратылыстану-география факультетінің студенттеріне оқыған «Гентика және селекция негіздері» лекциялар курсы негізінде жазылды. Теориялық материалдарды бекіту мақсатында әр тараудан кейін оларды талқылауға арналған сұрақтар, ал ең соңында генетикалық терминдердің түсіндірме сөздігі берілді.

I ТАРАУ

Кіріспе. Генетика пәні.

Генетиканың даму тарихы.

Генетиканың зерттеу әдістері

Генетика бүкіл тірі организмдерге тән қасиеттер-тұқым қуалаушылық пен өзгергіштікті зерттейтін биология ғылымының бір саласы.

Адам баласы әрқашанда тіршіліктің сырын терең ұғынуға, оның құрылымдық-функционалдық ерекшеліктерін, сыртқы ортаға бейімделуін, даму заңдылықтарын т.б. білуге ұмтылып отырған. Тұқым қуалаушылық пен өзгергіштіктің заңдылықтарын ашып, оларды қоғамды дамыту үшін пайдаланудың жолдарын шешуде генетика ғылымы үлкен роль атқарады. Сондықтан да ол биология ғылымының басқа салаларының арасында маңызды орын алады.

Жер бетіндегі тірі материяның дамуы олардың үздіксіз ұрпақ алмастыруымен қатар жүріп отырады. Тіршілік организмдердің көбеюімен тікелей байланысты. Сол арқылы белгілі бір биологиялық түрге тән белгілер мен қасиеттер ұрпақтан-ұрпаққа беріледі. Басқаша айтқанда ұрпағы белгілі дәрежеде өзінің ата-анасына ұқсас болып туады. Мұны тұқым қуалаушылық дейді. Көпшілік жағдайда организмнің белгілері мен қасиеттері өзгермей біршама тұрақты түрде беріліп отырады, яғни ұрпағы өзінің ата-аналарына ұқсас болып келеді. Бірақ олардың арасында толық ұқсастық ешқашанда болмайды. Бір ата-анадан тарайтын ұрпақтың бір-бірінен қандай болмасын бір белгі – қасиетінде айырмашылығы да болады.

Организмнің тұқым қуалаушылық қасиеті өзгермейтін нәрсе емес. Ол сыртқы орта факторларының әсерінен үнемі өзгеріп отырады. Оны өзгергіштік деп атайды. Организмнің көбеюі барысында бір белгі - қасиеттердің тұрақты түрде сақталуымен қатар екінші біреулері өзгеріске ұшырайды. Соған байланысты олар жаңарып, түрленіп отырады. Тұқым қуалаушылық пен өзгергіштік бірімен -бірі қатар жүретін, бір жағынан бір-бірімен қарама-қайшы, сөйте тура өзара тығыз байланысты процестер.

Организмдердің тұқым қуалаушылығы мен өзгергіштігі туралы ғылымды генетика деп атайды (грекше genesis- шығу тегі). Мұндай атауды 1906 жылы ағылшын оқымыстысы В.Бэтсон ұсынған болатын.

ГЕНЕТИКАНЫҢ ДАМУ ТАРИХЫ

Тұқым қуалаушылық жайлы алғашқы түсініктер көне дәуірдегі ғалымдар - Демокрит, Гиппократ, Платон, Аристотельдердің еңбектерінде кездеседі. Гиппократ жұмыртқа клеткасы мен спермия организмнің барлық бөліктерінің қатысуымен қалыптасады және ата-ананың бойындағы белгі-қасиеттері ұрпағына тікелей беріледі деп есептеді. Ал Аристотельдің көзқарасы бойынша белгі-қасиеттердің тұқым қуалауы тікелей жолмен жүрмейді, яғни тұқым қуалайтын материал дененің барлық бөліктерінен келіп түспейді, керісінше оның әр түрлі бөлшектерін құрастыруға арналған қоректік заттардан жасалады. Осы мәселе тұрғысында бұдан кейінгі маңызды орын алатын Ч. Дарвиннің пангенезис теориясы. Бұл теория бойынша өсімдіктер мен жануарлардың барлық клеткалары өзінен ұсақ бөлшектер – геммулалар бөліп шығарады. Ал ол геммулалар репродуктивтік органдарға өтеді де, белгілер мен қасиеттер ұрпаққа солар арқылы беріледі. Дарвин кейде геммулалар «мүлгіген жағдайда» болып, тек бірнеше буындардан соң білінуі мүмкін, соған байланысты ұрпақтарда өткен алыс ата-ана тектерінің белгі қасиеттері қайталана алады деп есептеді.

XIX ғасырдың 80 жылдарында пангенезис теориясын А.Вейсман өткір сынға алды. Ол организмде тек қана жыныс клеткаларында кездесетін ерекше тұқым қуалайтын заттың болатындығы туралы гипотеза ұсынды. Оны «ұрық плазмасы» деп атады. А. Вейсман сол кездегі кейбір цитологтар айтқандай тұқым қуалайтын материал

клетканың ядросында болатын зат, яғни хромосомаларда жинақталады деген көзқарасты дамытты.

Генетиканың биология ғылымының жеке бір саласы ретінде қалыптасуына ХІХ ғасырдың екінші жартысында ашылған ірі ғылыми жаңалықтар себепкер болды. 1865 жылы. Словакия ғалымы Грегор Мендельдің «өсімдік гибридтерімен жүргізілген тәжірибелер» деген еңбегі жарық көрді. Онда ол тұқым қуалаушылықтың негізгі заңдарын қалыптастырды. Сөйтіп, Мендель шын мәнінде генетиканың негізін салушы болып есептеледі. Бірақ оның еңбегі 1865 жылдан бастап 35 жыл бойы көпшілік биологтарға, соның ішінде Ч.Дарвинге де танымал болмай келді. Дегенмен, Мендельден бұрын да тұқым қуалау заңдылықтарына көңіл аударған ғалымдар болды. Олардың ішінде О.Сажре, И.Г.Кельрейтер, Т.Э.Найт, Ш.Ноден, Дж.Госстарды атауға болады. Олар доминанттылық құбылысын, ата-аналар белгілерінің келесі ұрпақтарда ажырайтындығын байқады. Бірақ олардың жүргізген тәжірибелері Мендель зерттеулеріндегідей аса терең, белгілі бір мақсат көздейтіндей болған жоқ және алынған деректерге нақты есеп жүргізілмеді.

Г.Мендельдің негізгі бір жетістігі ол дискретті факторлардың тұқым қуалауы жайлы болжамын дәлелдеу үшін гибридологиялық талдау тәсілін қолданды. Мендель ашқан тұқым қуалау заңдылықтары тек 1900 жылы ғана өзінің тиісті бағасын алды, себебі үш елдің ғалымдары – Голландиялық – Де-Фриз, Германиялық – К.Корренс және Австриялық – Э.Чермак әр түрлі объектілермен тәжірибелер жүргізіп, нәтижесінде Мендель заңдарының дұрыс

екендігін дәлелдеді. Көп кешікпей бұл заңдылықтардың жануарларға да тән екендігі анықталды. Оны 1902 жылы У.Бэтсон тауықтар айдары пішінінің, ал Кюэно үй тышқандары жүндерінің ақ және сұр түстерінің тұқым қуалауы мысалында көрсетті. 1909 жылы У.Бэтсон өсімдіктер мен жануарлардың әрқайсысының жүз-шақты белгілерінің тұқым қуалауы Мендель заңдарына сәйкес жүретіндігін дәлелдейтін ғылыми деректерді жариялады. Сөйтіп Мендель ілімі ғылымнан берік орын алды.

1909 жылы Дания оқымыстысы В. Иоганнсен биологияда аса маңызды болып есептелетін ген (грекше *qepos* – шығу тегі), генотип және фенотип деген ұғымдарды қалыптастырды. Генетика тарихының бұл кезеңінде организмдердің жекелеген белгілерінің ұрпақтан-ұрпаққа берілуіне жауапты тұқым қуалаушылықтың материалдық бірлігі-ген туралы ұғым қалыптасып, Мендель ілімінің әрі қарай дамуына мүмкіндік туды. Сол кезде (1901) Голландия оқымыстысы Де Фриз организмнің тұқым қуалайтын қасиеттерінің өзгеретіндігін көрсететін мутация теориясын ұсынды.

Генетика тарихындағы шешуші бір кезең – Америка генетигі әрі эмбриологы Томас Морганның (1866 – 1945) және оның ғылыми мектебінің тұқым қуалаушылықтың хромосомдық теориясын ашуымен тығыз байланысты. Жеміс шіркейімен (*Drosophila melanogaster*) жүргізген эксперименттерінің негізінде Морган өзінің шәкірттері К. Бриджес, А. Стертевант, Г.Меллермен бірге хромосомалардың бойында гендердің орналасу реті жайлы ұғымды қалыптастырды және тұқым қуалайтын информацияны алып жүретін ген туралы теорияның алғашқы үлгісін жасады. Кейіннен жеміс

шіркейіне тәжірибе жасау кезінде Морган пайдаланған хромосомалардағы гендердің орналасу ретін анықтау принциптері өсімдіктер мен жануарлар объектілерінде де қолданылды және оның барлық организмдерге тән екендігі анықталды.

Тұқым қуалайтын өзгергіштік туралы ілімді дамытушы орыс оқымыстысы Н.И.Вавилов (1887-1943). Ол 1920 жылы тұқым қуалайтын өзгергіштіктің гомологты қатарлары заңын қалыптастырды. Бұл заң бір-біріне жақын туыстар мен түрлерде болатын тұқым қуалайтын өзгерістердің ұқсас болып келетіндігін дәлелдеді. Сөйтіп ол генетика мен эволюциялық ілімді ұштастыру үшін жасалған алғашқы қадам болды.

1925 жылы Ресей ғалымдары Г.А.Надсон мен Г.С.Филиппов радиоактивті сәулелердің төменгі сатыдағы саңырауқұлақтарда мутация тудыра алатындығын анықтады. 1927 жылы Америка генетигі Г.Меллер рентген сәулелерінің мутагендік әсерін дрозофиламен жүргізген тәжірибелерден, ал Америка биологы Дж.Стадлер өсімдіктерден байқады. 1928-1932 жылдары орыс оқымыстысы А.Сапегин екпе өсімдіктердің шаруашылық жағынан тиімді мутантты формаларын алды. Олар радиациялық мутагенезді селекция үшін қажетті материалдар алу әдісі ретінде қолдануды ұсынды. Осы жүргізген зерттеу жұмыстары тұқым қуалаушылық пен өзгергіштік туралы ілімнің жаңа бір саласы – радиациялық генетиканың қалыптасуына мүмкіндік туғызды.

30-шы жылдардың бас кезінде В.В.Сахаров пен М.Е.Лобашев кейбір химиялық қосылыстардың мутация тудыра алатындығы туралы алғашқы деректер алды. 40-шы жылдардың ортасында Ресей генетигі

И.А.Раппопорт пен Ш.Ауэрбах (ағылшын) организмде тұқым қуалайтын өзгергіштік тудыратын бірқатар химиялық қосылыстарды ашты, соның нәтижесінде химиялық мутагенез теориясы қалыптасты.

Ген теориясын дамытуда А.С.Серебровский мен Н.П.Дубининнің эксперименттік және теориялық жұмыстарының үлкен маңызы болды. 30-шы жылдардың бас кезінде олар тұңғыш рет ген құрылысының күрделі екенін, оның түрлі бөлшектерге бөлінетіндігін дәлелдеді. Сөйтіп, хромосомдық теориядағы генді ең ұсақ, бөлінбейтін, тұқым қуалайтын материал деп қарастыратын теріс ұғым жоққа шығарылды.

20-30-шы жылдарда Дж.Холдейн мен Р.Фишер Англияда, С. Райт Америкада организмдер популяциясында болатын процестерді зерттеудің генетикалық математикалық әдістерінің негізін салды. Ал популяциялар генетикасы мен эволюциялық генетиканы қалыптастырудағы орыс оқымыстысы С.С.Четвериковтың алатын орны ерекше.

Жалпы, генетиканың даму тарихын үш кезеңге бөлуге болады. Оның алғашқы екеуі 1900-1953 жылдар аралығын, яғни классикалық генетика дәуірін қамтиды.

Генетика тарихындағы үшінші кезең 1953 жылдан басталады. Ол химия, физика, математика, кибернетика т.б. нақты ғылымдардың зерттеу әдістері мен принциптерін пайдаланумен байланысты. Биологиялық зерттеулерде электрондық микроскоп, рентгенструктуралық анализ, ультроцентрифуга, фотометрлер, радиоактивті изотоптар, витаминдер, ферменттер, аминқышқылдарының таза препараттары кеңінен қолданыла бастады. Сөйтіп,

тұқым қуалаушылықтың материалдық негіздерін зерттеу молекулалық деңгейде жүргізілетін болды.

40-шы жылдары Америка биохимиктері Г.Бидл мен Э.Татумның қалталы саңырауқұлақ – нейроспорамен жүргізген жұмыстарының нәтижесінде гендердің организмнің барлық морфологиялық белгілері мен физиологиялық қасиеттерінің қалыптасуына және зат алмасуға әсерін қамтамасыз ететін химиялық процестер (Ферменттердің түзілуі) анықталды. «Бір ген – бір фермент» деген қағида ұсынылды. Ол көптеп жүргізілген эксперименттер арқылы дәлелденіп, молекулалық генетиканың өзекті бір мәселесіне айналды.

1944 жылы Америка микробиологы әрі генетигі О. Эвери өзінің қызметтестерімен бірге бактериялармен жүргізген тәжірибелерінің негізінде тұқым қуалаушылықтың материалдық негізі хромосоманың белоктық компоненттері емес, ДНК екендігін дәлелдеді. 1952 жылы А.Херши мен М.Чейздің зерттеулері бактерия клеткасына фаг барып жабысқанда оған фагтың тек ДНК сы ғана өтетіндігін, ал белок қабықшасының сыртта қалып қоятындығын, соған байланысты бактерияның тұқым қуалау қасиетінің өзгеретіндігін көрсетті.

ДНК – ның тұқым қуалаушылықтағы ролі анықталғаннан кейін 1953 жылы Америка оқымыстысы Дж.Уотсон мен Ағылшын Ф.Крик оның молекулалық құрылысының моделін жасады. Бұл генетикалық материалдың репликацияға (екі еселенуге), мутацияға және тұқым қуалайтын информацияны сақтауға қабілетті екендігін дәлелдеді.

1957 жылы Америка генетигі А.Корнберг көбеюге қабілетті және табиғи вирустарда болатын барлық қасиеттері бар вирус

бөлшектерін қолдан жасады, ал 1958 жылы ДНК молекуласын лаборатория жағдайында жасанды жолмен синтездеді. 1961-1962 жылдары М. Ниренберг, Г. Маттен, С. Очоа және Ф. Крик тұқым қуалаушылықтың коды мен белок молекуласының құрамына енетін барлық 20 аминқышқылының нуклеотидті триплеттерінің құрамын анықтады. Сол 1961-1962 жылдары Француз микробиологтары әрі генетиктері Ф.Жакоб пен Ж. Моно белок синтезі реттелуінің жалпы теориясын жасады, соның негізінде ферменттер синтезінің генетикалық бақылануы механизмінің схемасын ұсынды. 1969 жылы Г.Корана ашыту бактериясы клеткасының генін синтездеді, ал Гарвард медицина мектебінің профессоры Д. Бэквитс пішен таяқшасынан таза күйінде генді бөліп алды. 1970 жылы америкадағы Висконсин университеті ғалымдарының РНК матрицасы негізінде ДНК-ның синтезделуіне дәнекер болатын кері транскриптаза ферментін табуы молекулалық генетикадағы аса маңызды оқиға болды.

Қазіргі кездегі генетиканың дамуы тұқым қуалаушылық пен өзгергіштік туралы ілімнің барлық салаларында да зерттеудің молекулалық принциптерінің берік орын алатындығымен сипатталады. Мысалы, генді организмнен тыс қолдан синтездеу, мутацияның молекулалық механизмдері, жеке даму процесіндегі геннің қызметі, генетикалық материал рекомбинациясының (алмасуы), репарациясының (қайта қалпына келуі) алғашқы механизмдері, нуклеин қышқылдары мен белоктарды т.б. биополимерлерді қолдан синтездеу, гендік инженерия сияқты проблемаларды зерттеу кең етек алып отыр.

Генетика мен селекцияның дамуына Қазақстан ғалымдарының да қосқан үлесі бар. Алшақ будандастыру, мутагенез, полиплоидия, гетерозис т.б. мәселелерді қамтитын генетикалық зерттеулер жүргізілуде. Астық дақылдарын, техникалық дақылдар мен басқа да дақылдарды түр ішіндік және түр аралық будандастыру нәтижесінде бидайдың, арпаның, көксағыздың, жүгері мен қант қызылшасының мол өнімді гибридтері мен сорттары (К. Мыңбаев, В. П. Кузьмин, А. М. Ғаббасов, Ғ. З. Бияшев, Н. А. Удольская т.б.) шығарылды.

Микроорганизмдер генетикасы, оның ішінде актиномицеттер табиғатына мутагендік факторлардың тигізетін әсерлері зерттеліп, олардың антибиотиктерді көп түзетін мутантты формалары алынды (М.Х.Шығаева,К.А.Төлемісова).

Алшақ будандастыру әдісімен жабайы арқарды пайдаланып, қойдың арқар-меринос тұқымы алынды (Н. С. Бутарин, Ә. Е. Есенжолов, А. Ы. Жандеркин). Бірқатар мол өнімді мал тұқымдары, мысалы, қазақтың биязы жүнді қойы, Оңтүстік-қазақстан және бесқарағай мериносы, қазақтың ақбас сиыры, алатау сиыры, қостанай жылқысы т.б. (М. А. Ермеков,Ә. Е. Еламанов, В. А. Бальмонт, Д. Н. Пак, Қ. Ү. Медеубеков) шығарылды.

Ауыл шаруашылығы дақылдары мен мал өсірудегі генетикалық – селекциялық жұмыстар биохимиялық және цитологиялық зерттеулермен қатар жүргізілді (Т. Б. Дарқанбаев, Л. Қ. Қылышев, Т. М. Мәсенов, А. М. Мырзамадиев, Ә.Т. Ташмухамедав, А.Т. Омарбаев т.б.)

Қазақстанда тұңғыш рет М.Ә.Айтхожиннің басқаруымен молекулалық биология және ген инженериясы саласында көптеген

зерттеулер жүргізілді. Атап айтқанда, белок синтезін трансляциялық бақылау механизмін білу үшін өсімдіктердің информациялық рибонуклеин қышқылдарын анықтау, бидай дәнінің азықтық құрамын арттыруға мүмкіндік туғызатын белок синтезін бақылайтын гендердің орнын ауыстырып, оны қайтадан қалпына келтіру әдістерін жасау жөніндегі іргелі зерттеулер.

Соңғы жылдары республикада генетиканың аса маңызды салалары: молекулалық генетика (Р.И.Берсімбаев) және радиациялық генетика (К.Қ.Мұхамбетжанов, А.Т.Сейсебаев) бойынша ғылыми зерттеулер жүргізу жолға қойылуда.

Генетика қазіргі биология ғылымдарының ішіндегі ең негізгілерінің біреуі болып отыр, себебі генетикада бұрын соңды ашылған заңдылықтар ғана тіршіліктің мәнін айқын көрсете алады. Сондықтан бұл ғылым қазір жалпы табиғаттанудың алдыңғы шебінде тұр.

Генетика қазіргі кезеңде жедел қарқынмен дамуда. Оның толып жатқан салалары қалыптасты, атап айтқанда, өсімдіктер генетикасы, жануарлар генетикасы, адам генетикасы, микроорганизмдер генетикасы, медициналық генетика, педагогикалық генетика, экологиялық генетика, радиациялық генетика т.б.

Осылардың ішінде педагогикалық генетикаға тоқтайтын болсақ, оның зерттейтін мәселесі балалардың интеллектуалдық қабілеттілігі мен психологиясына генетикалық талдау жасау.

Өзінің қабілеті мен психикалық ерекшеліктерін бала басқа да белгілері мен қасиеттері сияқты ата-анасынан тұқым қуалап алады. Оқушылардың қабілеттері мен мінез-құлықтарының әр түрлі

болатындығына мұғалім олармен жұмыс істеу барысында көз жеткізеді. Жалпы әр адам әр нәрсеге қабілетті-біреу музыкаға, біреу іс тігуге, енді біреу ұсталыққа немесе математикаға деген сияқты. Мұндай қасиеттер ата-анадан тұқым қуалау жолымен беріледі. Бірақ оларды дамытып қалыптастыру үшін білім мен тәрбие қажет. Сондықтан мұғалімнің негізгі бір міндеті – баланың қабілеті мен мінез-құлқы ерекшеліктерін ерте танып біліп, оны әрі қарай дамытып, қалыптастыру және соның негізінде оның болашағына жол сілтеп, кәсіптік бағдар беру. Ал мұны жүзеге асыру үшін, әрине, осы аталған қасиеттердің тұқым қуалау заңдылықтарын білу керек. Сонымен педагогикалық генетика балалардың қабілеті мен мінез-құлқының тұқым қуалауын және олардың жас ерекшеліктеріне қарай қалай өзгертіндігін зерттей отырып, педагогикаға ұсыныс жасайды.

Генетиканың аса маңызды бір саласы – экологиялық генетика. Адам баласының шаруашылық іс-әрекеті көбіне-көп табиғи процестермен араласуына байланысты, соның салдарынан орман алқаптары кемиді, су баланстары өзгереді. Ауа, су және топырақ ластанады. Мұндай зиянды өзгерістерді алдын-ала болжау немесе олардың зардаптарын жою экологиялық және генетикалық білім болмайынша, соның ішінде организмдердің көпшілігін қамтитын, табиғи жағдайда бір-бірімен ген аламастырып отыратын популяциялардың генетикасын білмейінше жүзеге аспайды.

Бұл жағдайда өсімдіктер, жануарлар және микроорганизмдер популяцияларының тіршілік ортасы мен белгілі бір мөлшерін сақтауды қарастыру қажет. Олардың гендік қорын сақтау - болашақта

адам баласы селекция процесінде пайдаланылатын гендердің табиғи байлығын жасау деген сөз.

Атақты орыс генетигі академик Н. И. Вавилов 1926 жылы жер шарындағы екпе өсімдіктердің шығу орталықтарын анықтады. Ол орталықтар әр түрлі гендік қорларға өте бай, сондықтан да оларға экологтар мен генетиктердің ерекше көңіл аударуына тура келеді.

Экологиялық генетиканың аса маңызды бір проблемасы – адам баласы пайдаланатын әр түрлі физикалық және химиялық агенттердің мутагендік әсерлерін зерттеу. Ал егер мутагендер ортаға кең таралатын болса, аномальды гендердің мөлшері артып, соның салдарынан тұқым қуалайтын аурулар көбейеді. Мысалы Арал теңізі маңында химиялық мутагендердің, ал Семей полигоны аймағында ядролық сынауларға байланысты радиация (физикалық мутаген) мөлшерінің артуы себепті тұқым қуалайтын аурулар мен кемістіктердің артып кеткендігін айтуға болады. Сондықтан медицинада, ауыл шаруашылығында немесе тамақ өнеркәсібінде қолдануға арналған қандай болмасын жаңа химиялық зат міндетті түрде генетикалық сынақтан өтуі керек.

Жаратылыстанудың басқа салалармен салыстырғанда өте жедел дамып келе жатқан молекулалық биология мен молекулалық генетиканың гендік материалдарды зерттеудің жаңа әдістерін табуына байланысты ген инженериясы қалыптасты. Соның негізінде генетикалық код толығымен ашылды деуге болады және генді бөліп алып, оның құрамына енетін нуклеотидтердің орналасу ретін анықтауға мүмкіндік туды, ал қазір ген қызметін реттеудің жолдары зерттелуде. Әр түрлі организмдердің гендерін алмастыру әдістерін

жетілдіруге байланысты өсімдіктердің жаңа сорттарын, жануарлардың тұқымдарын шығару мен адамда болатын тұқым қуалайтын ауруларды емдеп жазудың жолдары қарастырылуда.

Сонымен генетика тірі материя жайлы терең ғылыми проблемаларды зерттеумен ғана шектелмейді, оның жетістіктері адам денсаулығы, азық-түлік, экология және биотехнология тәрізді іргелі мәселелерді шешу үшін де қолданылады.

ГЕНЕТИКАНЫҢ ЗЕРТТЕУ ӘДІСТЕРІ

Басқа ғылымдар сияқты генетиканың да өзінің зерттеу әдістері бар. Олар - гибридологиялық, цитологиялық, онтогенетикалық және математикалық әдістер.

Гибридологиялық зерттеу әдісі – өзіндік ерекшелігі бар генетикалық әдіс. Оның мәні – организмнің бойындағы белгілер мен қасиеттердің тұқым қуалау сипаты будандастыру жолымен зерттеледі және ол көбінесе генетикалық талдаумен ұштастырылады.

Генетикадағы осы негізгі әдісті Г.Мендель ұсынған болатын. Ол мынандай ережелерді қалыптастырған:

- 1) будандастырылатын организмдер міндетті түрде бір түрге жатуы керек;
- 2) будандастырылатын организмдердің белгілері бір-бірінен айқын ажыратылуы керек;
- 3) зерттелетін белгілер тұрақты түрде ұрпақтан ұрпаққа беріліп отыруы керек;

4) ажырайтын белгілердің сипаттамасы және дәл есебі болуы қажет.

Генетикалық анализ Мендельден кейін де бірқатар жаңа әдістермен толықтырылды. Мысалы, мутация тудыратын әдіс соған жатады. Ол гибридологиялық анализ үшін қажетті гетерогенді формаларды алу үшін қолданылады.

Алшақ гибридизация түрлер мен туыстар арасындағы эволюциялық ұқсастықтың деңгейін анықтауға мүмкіндік туғызады. Соңғы жылдары сомалық клеткаларды гибридизациялау кеңінен қолданылуда.

Цитологиялық әдіс - клетканың құрылымын организмдердің көбеюі мен тұқым қуалайтын информацияның берілуіне байланысты зерттейді. Осы әдісті пайдаланып хромосомаларды зерттеудің негізінде цитогенетика қалыптасты.

Онтогенетикалық әдіс – организмдердің жеке дамуы, яғни онтогенез барысындағы гендердің қызметі мен олардың көрінісін зерттейді.

Математикалық әдістің көмегімен тұқым қуалаушылық пен өзгергіштіктің статистикалық заңдылықтары зерттеледі. Генетиканың нақты ғылым болып қалыптасуының өзі биологиялық заңдылықтарды зерттеуде математикалық әдісті қолдануға байланысты болды. Г.Мендель де будандастырудың нәтижелерін анықтағанда статистикалық талдау жасап отырған. Сол кезден бастап тәжірибе жүзінде алынған сандық мәліметтерді теориялық болжамдармен салыстырып отыру генетикалық анализдің құрамды бөлігіне айналды. Математикалық әдіс сандық белгілердің тұқым қуалауын, сол сияқты

өзгергіштікті, әсіресе, тұқым қуаламайтын модификациялық өзгергіштікті зерттеуде кеңінен қолданылады.

Генетика басқа да өзімен шектес ғылымдардың зерттеу әдістерін кеңінен қолданады. Химиялық және биохимиялық әдістермен белок пен нуклеин қышқылдары молекулаларының қасиеттері және зат алмасудың тұқым қуалау сипаты зерттеледі. Сол сияқты генетикада физикалық әдістер де пайдаланылады. Атап айтқанда, оптикалық, рентген-структуралық, таңбалы атомдар т.б. Физика-химиялық әдістер әсіресе, молекулалық генетика мен ген инженериясында көп қолданылады.

Талқылауға арналған сұрақтар

1. Генетика ғылымы нені зерттейді?
2. Генетика биология ғылымының жеке бір саласы ретінде қашан және қалай қалыптасты?
3. Генетика тарихындағы Мендель ілімінің алатын орны қандай?
4. Тұқым қуалаушылықтың хромосомдық теориясының мәні неде?
5. Генетика мен селекцияның дамуына Қазақстан ғалымдарының қосқан үлестерін атаңыз.
6. Генетика ғылымының қазіргі кезде қалыптасқан қандай салаларын білесіз?
7. Генетиканың негізгі зерттеу әдістерін атаңыз.

II ТАРАУ

ТҰҚЫМ ҚУАЛАУШЫЛЫҚТЫҢ ЦИТОЛОГИЯЛЫҚ ЖӘНЕ МАТЕРИАЛДЫҚ НЕГІЗДЕРІ

Жынысты жолмен көбейетін организмдерде тұқым қуалаушылыққа жауапты ұрпақтан ұрпаққа берілетін материалдың ата-анадан ұрпаққа өтуі ұрықтану процесінде, яғни аталық және аналық жыныс клеткаларының қосылуы кезінде жүзеге асады. Олай болса, тұқым қуалайтын информацияның сақталатын орны клетка болып есптеледі (1-сурет).



1-сурет. Жануарлар клеткасының құрылысы (электронды микроскоптық көрініс)

Бұл жағдай жыныссыз жолмен көбейетін организмдерге де тән. Өсімдіктер мен жануарлар клеткасының құрылысында кейбір өзгешеліктер болғанымен олардың барлығы да цитоплазма мен ядродан тұрады. Ал ядро мен цитоплазма бір - бірімен тығыз байланысты біртұтас тірі система. Ядро цитоплазмасыз немесе цитоплазма ядросыз тіршілік ете алмайды. Цитоплазманың құрамында органоидтар болады. Олар – митохондриялар, рибосомалар, лизосомалар, Гольджи комплексі, эндоплазмалық тор және тек өсімдік клеткаларында ғана кездесетін пластидтер. Клетканың бұл құрылымдық элементтерінің әрқайсының өзіне тән құрылысы мен атқаратын қызметтері бар.

Митохондрияның пішіні таяқша немесе түйіршік тәріздес, ұзындығы 5-7 мкм, ал ені 0,5-1 мкм болып келеді. Оның іші-сыртын мембраналар қаптап жатады. Ішкі мембранасында кристалар деп аталатын қатпарлар болады. Әр организмдегі клеткалардың түріне қарай митохондрияның саны шамамен 2-2,5 мыңдай болады. Митохондрияның негізгі қызметі клеткадағы заттардың алмасуы үшін қажетті энергияның қорын жинақтайды. Ал оның көзі – мейлінше энергияға бай қосылыс АТФ.

Рибосомалар – негізінен эндоплазмалық тор мен ядро қабықшасының сыртқы қабатында орналасатын шағын денелер. Химиялық құрамы белок пен РНК – дан (рибонуклеин қышқылы) тұрады.

Рибосомада ДНК мен РНК – ның қатысуымен белок синтезі жүреді.

Лизосомалар – сырты липопроteidті мембранамен қоршалған, диаметрі 0,4 мкм-дей бөлшектер. Олардың құрамында клетканың ішіндегі заттарды ыдыратуға қатысатын ферменттер жинақталады.

Гольджи комплексін ең алғаш рет 1898 жылы клетка цитоплазмасынан Италия оқымыстысы К.Гольджи тапқан, сондықтан ол соның атымен аталады. Гольджи комплексі мембраналар, гранулалар және вакуольдерден тұратын күрделі құрылым. Онда заттар алмасуы процесінде бөлінетін және клеткадан сыртқа шығарылуға тиісті ыдырау өнімдері – секреттер, кейбір улы заттар т.б. жинақталады.

Эндоплазмалық тор бұл цитоплазманы торлап жататын әртүрлі ұзынды – қысқылы түтікшелерден тұрады. Ол клетканың ядросы мен бүкіл органоидтарын бір-бірімен байланыстырып тұратын заттардың алмасу процесіндегі бірден-бір реттеуші система болып табылады.

Цитоплазмадағы аса маңызды органоид жасыл өсімдіктердің барлық клеткаларында кездесетін пластидтер. Олар үш түрлі болып келеді: фотосинтез процесінде қатысатын жасыл түсті пигмент хлорофилл түзетін хлоропластар, түссіз лейкопластар және әртүрлі пигменттер түзетін хромопластар.

Ядрода негізінен тұқым қуалаушылыққа жауап беретін генетикалық материал жинақталады және ол клеткадағы тіршілік процестерін реттеуге қатысады.

Олар пішіні мен мөлшері жағынан әртүрлі, көбінесе дөңгелек немесе сопақша болып келеді. Мөлшері онша үлкен болмайды, оның диаметрі 10-30 мкм-ден аспайды.

Клетка тіршілігіндегі ядро мен цитоплазманың ролін анықтау үшін бір клеткалы балдыр ацетабуляриямен тәжірибе жүргізілген. Бұл балдыр өзінің пішіні жағынан саңырауқұлаққа ұқсас келеді. Ол 4-6 см-дей аяқшасы мен қалпағы бар жалғыз ғана алып (гигант) клеткадан тұрды. Қалпағында тек цитоплазма болады, ал ядросын аяқшасынан бөліп алғанда көп кешікпей тіршілігін жояды. Ал ішінде ядросы бар аяқшасы тіршілігін жалғастыра береді және одан жаңа қалпақ өсіп шығады. Сөйтіп бір клеткалы өсімдіктің ядросы бар бөлігінің регенерациялау, яғни алынып тасталған бөлігін қайтадан қалпына келтіру қабілеті болады.

Клетка тіршілігі мен тұқым қуалаушылықта ядроның басты роль атқаратындығы Америка эмбриологтары Р.Бриггс пен Т.Кингтің тәжірибелерінде анық көрсетілді. Олар бақа ұрығы ішегінің клеткасынан бөлініп алынған ядроны алдын-ала ядросы алынып тасталған уылдырыққа апарып салған. Осындай ядросы алмастырылған клетка одан әрі қарай жіктеліп, нәтижесінде қалыпты ұрық, одан соң бақа дамып шыққан.

Бұл эксперименттер организмнің кез-келген клеткасының ядросында оның дамуының барлық бағдарламасының болатындығын дәлелдеді. Сонда болашақ организмнің дамуын басқару бағдарламасы уылдырықтың цитоплазмасында емес, соған алмастырылып салынған ядроға болатындығы анықталды.

Фиксацияланған және боялған препараттардан ядроға хроматин, ядро шырыны, 1-2 ядрошық және ядро қабықшасы сияқты құрылымдардың бар екендігін көруге болады.

Ядрошықта көп мөлшерде РНК кездеседі және оның рибосомалық РНК мен белок – гистондардың синтезінде маңызды орын алатындығы анықталды. Ядролық мембрананың саңылаулары арқылы РНК цитоплазмадағы рибосомаларға өтіп, одан белок синтезіне қатысады. Ядрода жасалатын белок – гистондар хромосоманың құрамына енеді. Ядро шырыны жартылай қоймалжың зат. Оның құрамында хроматин болады, сондықтан хромоплазма деп аталады.

Прокариоттардың, жоғарыда айтылған эукариоттарға қарағанда, клетка құрылысында біраз өзгешеліктер болады. Мысалы, бактерия клеткасында өз алдына жеке дара ядро болмайды, ал тұқым қуалаушылыққа жауапты хромосомалар батырыңқы түрде орналасады.

Сонымен тұқым қуалаушылықтың материалдық негізі болып саналатын зат – хромосома. Ол негізінде клетканың ядросында орналасады. Ал хромосоманың өзін көріп, құрылысымен танысу тек клетканың бөлінуі кезінде ғана мүмкін болады.

Жалпы организмде клеткалардың екі түрі кездеседі. Олар дене (сомалық) клеткалары және жыныс клеткалары (гаметалар). Дене клеткалары митоз жолымен, ал жыныс клеткалары мейоз жолымен бөлінеді.

МИТОЗ

Митоз немесе клетканың бұрыс жолмен бөлінуі. Бұл процесс кезінде тұқым қуалайтын материал – хромосомалар алдымен екі

еселеніп алып, содан соң жаңа түзілген екі клеткаға тең мөлшерде бөлінеді.

Митоздың генетикалық мәнінің өзі бір организмге тән тұқым қуалайтын информацияның жаңа түзілген екі клеткада бірдей, ұқсас болатындығында.

Клетка өзінің бөлінуі барысында бірнеше кезеңнен өтеді оларды біріктіріп клеткалық немесе митоздық цикл деп атайды. Әртүрлі организмдердің клеткалық циклдерінің ұзақтығы бірдей болмайды (1-кесте).

Клеткалық циклдің өзі бірнеше кезеңдерден тұрады. Олар: интерфаза, профаза, прометафаза, метафаза, анафаза және телофаза.

Интерфаза – екі митоздық бөлінудің арасында жүзеге асатын аралық кезең. Бұл кезде клетка келесі бөлінуге әзірленеді, яғни хромосоманың негізгі компоненті болып есептелетін ДНК редупликацияланады (екі еселенеді). Интерфазаның өзі үш кезеңге бөлінеді. Митоздың соңынан іле-шала жүретін фазаны, яғни синтез алдындағы кезеңді C_1 деп белгілейді. Бұл кезде ДНК синтезделмейді, бірақ оған дайындық жүреді және ұзаққа, шамамен 10 сағаттан бірнеше тәулікке дейін созылды. Одан кейін ДНК-ның синтезделу кезеңі басталады мұны S деп белгілейді. Бұл кезеңде ядродағы ДНК-ның редупликациялануына байланысты оның мөлшері екі есе артады. Бұл 6-10 сағаттай уақытты алады. Ең соңында синтезден кейінгі кезең C_2 келеді. Мұнда енді ДНК – ның екі еселенуі тоқтағанымен ядролық РНК мен белок синтезделеді және келесі митозға қажетті энергия жинақталады. Сонымен интерфаза аяқталып, митоз басталады.

Профаза немесе митоздың алғашқы фазасында хромосома шиыршықталып, жуандай бастайды. Оны микроскоп арқылы көруге болады. Бұдан біз интерфаза кезінде хромосоманың екі еселеніп немесе редупликацияланып, бір аналық хромосомадан екі жаңа хромосоманың түзілетінін көреміз. Бірақ профаза кезінде хроматиндер деп аталатын бұл екі жартылай жіпшелер бір-бірінен ажырап кетпей, центромера арқылы бекіп тұрады. Профазаның соңында ядро қабықшасы мен ядрошық жойылып, хромосома цитоплазманың жалпы массасымен араласып кетеді.

Прометафазада хромосомалар клетканың экваторлық бөліміне қарай жылжи бастайды.

Метафаза кезінде хромосома жіпшелері экватор жазықтығына жинақталып, метафазалық пластинка құрайды. Ұзын хромосомалар V тәрізді болып иіледі де, олардың центромерлеріне ахроматин жіпшелері ілігіп, олар арқылы хромосомалар полюстарға жылжиды. Метафазалық пластинка организмнің өзіндік паспорты іспетті. Себебі онда хромосомалардың саны мен пішіні анық көрінеді.

Анафазада хроматиндер екі полюске толық тартылып бітеді. Сөйтіп, хромосомалардың сан жағынан бірдей жаңа екі тобы пайда болады.

Телофаза – митоздың ең соңғы сатысы. Бұл кезде хромосомалардың жаңадан түзілген екі тобының сырттарынан қабықша қаптап, нәтижесінде екі жаңа ядро пайда болады. Осымен ядроның бөлінуі, яғни кариокинез аяқталады. Одан соң цитоплазмада клетканы екіге бөлетін буылтық пайда болады. Оны цитокинез деп атайды.

Цитокинез процесінде органоидтардың жаңа түзілген жас клеткаға бөліну тәртібі белгілі бір заңдылыққа бағынбайды, себебі оны қадағалап отыратын арнаулы механизм жоқ. Сондықтан да цитоплазма органоидтары ядролық хромосомалар сияқты жаңа түзілген жас клеткалар тіршілігіне кедергі келтірмейді, себебі клеткадағы бір органоидтың мысалы, митохондрияның өзі сан жағынан біреу емес, бірнешеу.

Бүкіл митоздық циклдың ұзақтығы организмнің түріне, оның физиологиялық жағдайына және сыртқы орта факторларына байланысты 30 минуттан 3 сағатқа дейін созылады.

Клетканың митоздық бөлінуі жоғарыда көрсетілгендей, белгілі бір ретпен және өте жоғары дәлдікте жүреді. Оның механизмі миллиондаған жылдар бойы организмдердің эволюциялық дамуы барысында қалыптасқан.

Дене клеткалары бөлінуінің митоздан басқа да түрлері кездеседі. Олар: амитоз, эндомиоз және политения.

Амитоз – клетканың қарапайым жолмен тікелей екіге бөлінуі. Оны дұрыс бөліну деп те атайды.

Амитоз арнайы тканьдардың клеткаларында (картоптың крахмал түзгіш клеткалары), патологиялық (рак клеткалары), қарапайымдарда т.б. кездеседі.

Эндомиоз – дегеніміз клеткада хромосомалар саны екі есе артқанымен, ядро екіге бөлінбей жүретін процесс. Соның салдарынан клеткадағы хромосома сандары көбейіп кетеді. Кейде тіпті бастапқы санынан 10 еседей артып түседі. Мұндай құбылыс өсімдіктер мен

жануарлардың кейбір қарқынды қызмет атқаратын ұлпаларында болады.

Политения кезінде клеткадағы хромосома екі еселенгенімен, оның саны өзгермейді, жаңа түзілген хромосомалар бір – бірімен жалғасып кетеді. Мұндай жағдай шыбындардың сілекей бездерінде және кейбір өсімдік клеткаларында кездеседі.

МЕЙОЗ

Мейоз бірінен соң бірі кезектесіп келетін екі бөлінуден тұрады. Нәтижесінде диплоидты (2n) хромосома жиынтығы бар сомалық клеткадан гаплоидты (n) жыныс клеткасы – гамета түзіледі. Мейоздық екі бөлінуді шартты түрде I – мейоз, II – мейоз немесе редукциялық және эквациялық мейоз деп атайды. Әр мейоздық бөлінудің өзі митоздағыдай профаза, метафаза, анафаза және телофазалардан тұрады. Оларды ажырату үшін рим цифрымен I, II деп белгілейді. Хромосомалардың репликациясы (екі еселенуі) мейоз I-дің алдында өтетін интерфазаның S кезеңінде жүзеге асады.

I – Профаза – ең күрделі кезең болып саналады. Оның өзі бес этаптан тұрады: лептонема, зитгнема, пахинема, диплонема және диакинез.

Лептонема (жіңішке жіпшелер стадиясы) митоздың алғашқы профазасына ұқсас келеді. Бұл кезде хромосома жіпшелері екі еселеніп жұптасады және олардың шиыршықталуы әлі әлсіз болады.

Зигонема кезінде гомологты хромосомалардың ұқсас бөлімдері бір-біріне жақындасып конъюгацияланады, соның негізінде биваленттер түзіледі.

Пахинема (жуан жіпшелер стадиясы) кезінде хромосомалардың конъюгациялануы аяқталып, шиыршықталуы әрі қарай жалғасады, нәтижесінде хромосомалар жуандап, тұрқы қысқарады.

Диплонема-да биваленттер мен оларды құрайтын төрт хроматидтің құрылымы анық көрінеді. Бұл стадияда гомологты хромосомалар бірін - бірі итермелей бастайды, нәтижесінде хиазмдер деп аталатын «X» тәрізді фигуралар пайда болады. Ол биваленттегі гомологты хромосомалардың бір - бірімен бөлім алмастыратындығын көрсетеді.

Диакинез-де шиыршықталу күшейіп, хиазмдердің саны азаяды да биваленттер ядроның шетіне қарай орналасады. Бұл стадияда ядро қабығы жойылып, сонымен профаза I аяқталады.

I – *метафаза*. Мұнда ядролық мембрана мен ядрошық жойылады. Биваленттер клетканың экватор жазықтығына жиналып, метафазалық пластинка құрайды. Хромосомалар бұл кезде толық спиральданып бітеді де, тұрқы қысқарып, жуандайды.

I – *анафаза*-да хромосомалар қарама қарсы полюстарға ажырайды. Мейоздың I-анафазасының митоздық анафазадан айырмашылығы полюстерге, бір центромерге бекінген, екі хромотидтен тұратын хромосомалар ажырайды.

I – *телофаза*-да ядроның мембранасы мен оның құрылымы қайтадан қалпына келеді.

Интеркинезден соң екінші мейоздық бөліну басталады. Кәдімгі интерфазадан интеркинездің айырмашылығы - хромосомалар екі еселенбейді.

II – *профаза*-да хромосомалар анық көрінеді. Бұл кезде олар көбінесе айқыш фигуралар түрінде болады.

II – *метафаза* митоз тәріздес жүреді. Бұл стадиядағы хромосомалардың митоздағыдан айырмашылығы оның шиыршықталу дәрежесі жоғары, сондықтан анығырақ көрінеді.

II – *анафаза*-да екі еселенген центромерлердің бір-бірінен алшақтанбайтындығы байқалады, соның нәтижесінде жас хроматидтер әр полюстерге ажырайды.

II – *телофаза*-да төрт гаплоидты ядро түзіледі.

Клетканың бөліну жолдары – митоз бен мейозды қарастырғанда клетканың ядросы мен хромосомаларға көңіл бөлінді. Себебі олар тұқым қуалаушылықтың материалдық негізі болып есептеледі.

ХРОМОСОМАЛАРДЫҢ ҚҰРЫЛЫСЫ

Хромосомалардың морфологиялық құрылысы клетка бөлінуінің метафаза және анафаза стадияларында анық байқалады. Центромерлердің орналасу ретіне қарай олардың үш типін көруге болады (2-сурет).



2-сурет. Метафазалық хромосомалардың түрлері:

1 – метацентрлі (тең иықты); 2 – субметацентрлі (тең иықты емес); 3, 4 – акроцентрлі (сыңар иықты); 5 – екінші тартылысты центрлік хромосома; 6 – серігі бар хромосома. Аппық түсті дөңгелек центромераны көрсетеді.

а) метацентрлі – центромері дәл ортасына орналасқан тең иықты хромосома;

б) субметацентрлі – иықтары тең емес хромосомалар;

в) акроцентрлі, немесе таяқша тәрізді – центромері бір ұшында орналасқан сыңар иықты хромосома. Ұршық (ахроматин) жіпшелері арқылы центромерге бекітін алғашқы тартылыстан басқа қосымша тартылыс та болады. Ол ядрошықтың қалыптасуына қатысады және онда рибосомалық РНК-ның синтезіне жауапты гендер шоғырланады. Қосымша тартылыс кейде ұзынырақ болып келуі мүмкін, мұндай жағдайда оны хромосоманың серігі деп атайды. Хромосомалардың ұштарын теломерлер дейді.

Хромосомалар тек морфологиялық жағынан ғана емес мөлшері жағынан да әртүрлі болып келеді, яғни ұзындығы 5 – 50 мкм, ал диаметрі 0,2 – 0,5 мкм болады.

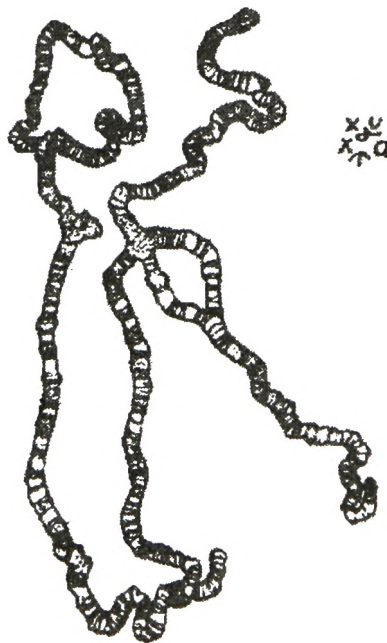
ХРОМОСОМАЛАРДЫҢ ҚҰРЫЛЫМЫ

Хромосомалардың құрылымы клетка бөлінуінің профазы кезеңінде анығырақ байқалады. Профазаның бас кезеңінде хромосома жіңішке қос жіпше күйінде қалады. Ал метафаза стадиясында оның жартылай хроматидтер деп аталатын төрт жіпшеден тұратындығын көруге болады. Кейіннен электрондық микроскоптың көмегімен әрбір хромосоманың өзі өте жіңішке жіпше – хромонемалардан тұратындығы анықталды.

Митоздың әрбір кезеңінде хромосомалардың жуандығы өзгеріп отырады. Мысалы, профазаның соңында жіңішке хромосом

жіпшелері біртіндеп жуандай бастайды да метафазада олардың тұрқы қысқарып толық жуандап бітеді. Ал оның механизмі хромосома құрамындағы хромонемалардың шиыршықталуына байланысты болады.

Шиыршықталу процесі профазаның соңында басталады да метафаза кезінде аяқталады. Сондықтан да метафазалық хромосома қомақты болып келеді. Телофазада хромосомалар шиыршығы жазылып, интерфазада толық тарқатылады.



3-сурет. Дроздофила шыбынының сілекей безіндегі алып хромосома

Жарық микроскопы арқылы хромосоманың құрылымын зерттегенде оның жақсы боялатын, күңгірт түсті гетерохроматинді

және әлсіз боялатын, ашық түсті – эухроматинді бөлімдерін анықтауға болады. Гетехроматинді бөлігінде хромосомалар эухроматинді бөлігіне қарағанда көбірек шиыршықталады. Гетехроматинді бөлігінің функционалдық жағынан да активтілігі жоғары болады, себебі гендердің көпшілігі сонда шоғырланған.

Хромосоманың өзі ұзына бойына жіктеліп, буылтықтанып жатады. Оны алып хромосомалардан анық көруге болады (3-сурет). Ондай хромосомалар жай метафазалық хромосомалардан 100 – 200 есе ұзын болады және ондағы хромонемалардың сандары 1000-ға жуық.

Алып хромосомаларды 1933 жылы Америка оқымыстысы Т.Паинтер дрозофила шыбынының сілекей безінен тапқан.

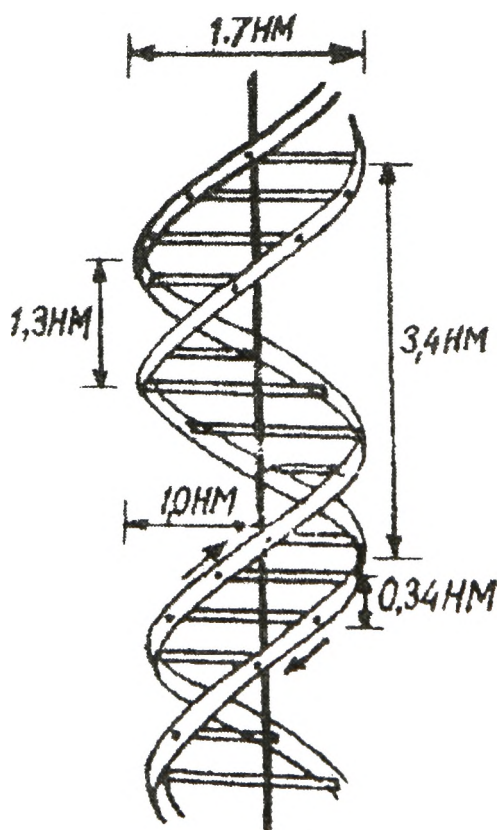
ХРОМОСОМАЛАРДЫҢ ХИМИЯЛЫҚ ҚҰРАМЫ

Хромосомалардың химиялық құрамы негізінен нуклеопротеидтерден (90 – 92%) тұрады. Ал нуклеопротеидтердің өзі ДНК (дезоксирибонуклеин қышқылы) мен белок – гистоннан тұрады. Сонымен қатар хромосоманың құрамында РНК (рибонуклеин қышқылы), аз мөлшерде кальций, магний, темір иондары және РНК-мен комплекс түзетін гистонсыз белоктар болады.

ДНК құрамына төрт түрлі азотты негіздер: пурин туындылары – аденин, гуанин және перимидин туындылары – цитозин, тимин енетін күрделі биополимер. Олардың әрқайсысы – дезоксирибозамен және фосфор қышқылының қалдығымен қосылып дезоксирибонуклеотидті құрайды. Сол төрт түрлі нуклеотид ДНК молекуласын құрайтын

мономерлер болып есептеледі. 1949 жылы Америка оқымыстысы Э.Чаргафф кез-келген ДНК молекуласында аденин мен тимин және гуанин мен цитозин мөлшерінің тең болатындығын көрсетті. Оны Чаргаффың ережесі дейді.

1953 жылы Америка оқымыстысы ДЖ. Уотсон мен ағылшын Ф. Крик осы ережеге сүйене отырып және өздерінің рентгенқұрылымдық талдау әдісімен жүргізген зерттеулерін қорытындылай келіп ДНК-ның молекулалық моделін жасады (4-сурет).



4-сурет. ДНК қос спиралының құрылым схемасы
(Уотсон-Крик моделі)

Өсімдіктер, жануарлар мен микроорганизмдер ДНК-ларының химиялық құрылымын зерттеу барысында олардың әрқайсысында пуринді және пиримидинді негіздердің орналасу реті мен молярлық қатынасының әртүрлі болатындығы анықталды. Мысалы, гуанин мен цитозиннің молярлық мөлшерінің аденин мен тиминнің молярлық мөлшеріне қатынасы 0,45-тен 2,8-ге дейінгі аралықта. Сонымен бірге олардың ДНК-ларында нуклеотидтердің орналасу тәртібі де түрліше. Мұның тұқым қуалаушылық заңдылықтарын ұғуға тікелей қатысы бар.

Ал енді ДНК молекуласының құрылымына келетін болсақ, ол полинуклеотидтердің тізбегінен құрылатын, шиыршықталып орналасқан екі жіпшеден тұрады. Қалыпты жағдайда бір жіпшедегі аденинге екінші жіпшедегі тимин, сол сияқты цитозинге гуанин сәйкес келіп отырады, яғни комплементарлы принципте орналасады және олар бір-бірімен сутекті байланыстар арқылы жалғасады.

Хромосома құрамына РНК да енеді, ол да ДНК сияқты төрт түрлі нуклеотидтердің тізбегінен тұрады. Бірақ азотты негіз тиминнің орнына урацил, ал дезоксирибозаның орнына рибоза қанты болады. Сондықтан да рибонуклеин қышқылы қысқаша РНК деп аталады. Тағы бір айырмашылығы РНК молекуласы жалғыз ғана жіпшеден тұрады.

Көп уақытқа дейін ДНК молекуласы оңға бұралған шиыршық түрінде болады делініп келді, бірақ 1979 жылы Америка оқымыстысы А. Рич ДНК-ның солға бұрылатын шиыршық түрінде де бола алатындығын дәлелдеді.

**ӘРТҮРЛІ ОБЪЕКТИЛЕРДЕГІ КЛЕТКАЛЫҚ
ЦИКЛДЫҚ ҰЗАҚТЫҒЫ**

ОРГАНИЗМ	Клеткалық циклдың ұзақтығы (сағат)
Жүгері	12-29
Атбұршақ	26-44
Саумалдық (шпинат)	25-35
Пияз	13-23
Сұлы	10
Хризантема	15
Скерда	11-12
Гаглопаппус	10-12
Темекі	10
Бұршақ	13-20
Қара бидай	10-20
Тышқан	
Эпителий	11-38
Сперматогони	26-30
Егеуқұйрық :	
бауыр	14-47,5
эпителий	9-10,5
Атжалман (хомяк) —	12-17,5
эпителий	10-16
тауық	2
Ашытқы	0,3
Бактерия	
Клеткалар культурасы :	
Адам	
-эмбриональды	106,3
фибробластар	
-лейкоциттер	18
-тері	28
-бүйрек	21-27
Тышқан	11,5-23
Қытай атжалманы	13,5-24

ХРОМОСОМАЛАРДЫҢ РЕПРОДУКЦИЯЛАНУЫ

Генетикада тұқым қуалаушылықтың сырын терең ұғыну үшін қажетті бір мәселе – хромосоманың өздігінен екі еселенуінің митоздық циклдың қай кезеңінде жүзеге асатындығын білу. Екіншіден, сол өздігінен екі еселенудің механизмін анықтау. Хромосоманың репродукциялануында оның негізгі компоненті болып есептелетін ДНК редупликациясы маңызды роль атқарады.

Клеткада ДНК-ның синтезі интерфаза кезеңінде жүзеге асады. Оның механизміне келетін болсақ, екі еселенер алдында ДНК қос жіпшесінің арасындағы сутекті байланыстар ДНК – аза ферментінің әсерінен үзіледі де соған байланысты ол бір-бірінен ажырайды. Содан соң әрбір жіпше өз алдына жеке матрица есебінде болып, оның жанына ДНК полимераза ферментінің көмегімен, комплементарлы принципте жаңа нуклеотидтер келіп тізбектеледі. Олар клеткаға сырттан қорек арқылы келген, бос күйінде жүрген нуклеотидтер. Сөйтіп, бастапқы бір молекуладан жаңа екі ДНК молекуласы түзіледі.

КАРИОТИП

Организмдердің әрбір жеке түріне тән тұрақты хромосомалар жиынтығы болады. Оны кариотип деп атайды. Өсімдіктер мен жануарлардың дене клеткасындағы метафазалық хромосомаларды зерттеу барысында олардың әрбір түріне тән тұрақты саны және өзіндік құрылымы болатындығы анықталған. Мысалы, адамның дене клеткасында 46, маймылда 48, сиырда 60, гидрада 32, жауын

құртында 36, қиярда 14, жүгеріде 20, қарағайда 24, т.с.с. (2, 3-кестелер).

Организмдер кариотипі олардың қандай эволюциялық сатыда тұрғанына байланысты болмайды. Кейбір қарапайымдардың жоғары сатыдағылардан хромосома сандары көп бола береді. Кей жағдайда хромосома саны мен оның құрылысы түрлердің филогенетикалық туыстығын да көрсете алады, соған негізделіп кариосистематика жасалады.

Көпшілік түрлердің дене клеткаларының ядроларына тән қасиет-хромосомалардың жұп болып келетіндігі. Әрбір жеке хромосоманың өз гомологы болады. Адамның 46 хромосомасы 23 жұпты, дрозофилдің 8 хромосомасы 4 жұпты, жүгерінің 20 хромосомасы 10 жұпты, бидайдың 42 хромосомасы 21 жұпты құрайды т.с.с. Хромосомалардың жұп болып келуінің себебі олардың бір сыңарын организм анадан, екінші сыңарын атадан алады.

2 кесте

Кейбір жануарлардың хромосома сандары (диплоидты жиынтығы)

Организм	2 п	Организм	2 п
Адам баласы	46	Табан балық	94
Шимпанзе	48	Шыбын	12
Макака резус	42	Жеміс шіркейі	8
Жылқы	64	Маса	6
Пржевальский жылқысы (жабайы)	66	Бал арасы	
Есек	62	аналығы	32
Үй шошқасы	38	аталығы	16
Жабайы шошқа	36	Жібек құрты	56
(қабан)		Өсімдік биті	12
Қой	54	Бит	12
Сиыр	60	Сары тарақан	
		аналығы	24

Үй ешкісі	60	аталығы	23
Мысық	38	Азия шегірткесі	23
Түлкі	38	Кене	28
Ит	78	Өзен шаяны	116
Тышқан	40	Краб	254
Егеуқұйрық	42	Жылқы	
Опоссум	22	аскаридасы	4
Үй қояны	44	Бақ ұлуы	48
Сусар	30	Жауын құрты	36
Үй тауығы	78	Планария	16
Күркетауық	82	Тұщы су гидрасы	32
Кептер	80	Сүзек плазмодиі	2
Үйрек	80		
Кесіртке	38		
Көлбақа	26		
Құрбақа	24		
Тритон	24		
Ақтауған	48		
Сазан	104		

3-кесте

**Кейбір өсімдіктердің хромосом сандары
(диплоидты жиынтығы)**

Организм	2n	Организм	2n
Май қарағай (пихта)	24	Пияз	26
Шырша	24	Ақ мия	20
Қарағай	24	Қарлыған (крыжовник)	16
Бал қарағай (лиственница)	24	Қызыл қарақат	42
Емен	24	Таңқурай	32
Шетен (ясень)	46	Шие (вишня)	16
Шамшат (бук)	24	Қызыл шие	16
Жөке (липа)	82	(черешня)	48
Қара терек	57	Өрік	16
Көк терек	38	Алхоры (слива)	34
Ақ тал	76	Шабдалы	51
Құлақты тал	76	Алмұрт	76
		Жабайы алма	28

Бакко талы	76	Жүзім	22
Қандыағаш (ольха)	56	Түт ағашы	38
Қайың	42	Көкнәр	18
Лещина (қайың тектес бұта)	22	Тарна (брюква)	36
Шетен ағаш (рябина)	68	Капуста	18
Грек жаңғағы	32	Қыша (горчица)	12
Құлмақ (хмель)	20	Шомыр	18
Сора (конопля)	20	Саумалдық (шпинат)	30
Сәбіз	18	Қызылша	14
Цикорий	18	Зығыр	32
Салат –латун	18	Қияр	14
Картоп	48	Беде	22
Томат	24	Жоңышқа	14
Бұрыш (бір жылдық)	24	Бұршақ (горох)	52
Жұмсақ бидай	48	Ас бұршақ (фасоль)	
Қатты бидай	28	Хош иісті бұршақ	
Қара бидай	14	Мақта	
Арпа	14		
Сұлы	42		
Жүгері	20		
Темекі	48		
Намазшам гүл	32		
Күріш	24		

Талқылауға арналған сұрақтар

1. Клетканың құрылысы мен құрамын түсіндіріңіз.
2. Митоздың фазаларын атаңыз.
3. Интерфаза кезінде қандай процестер жүзеге асады?
4. Амитоз және эндомиоз дегеніміз не?
5. Мейоздың генетикалық мәні неде?
6. Метафазалық хромосомалардың типтерін атаңыз.
7. Хромосомалардың құрылымы қандай?
8. Хромосомалардың химиялық құрамы туралы түсінік беріңіз.

9. Хромосома қалай репродукцияланады?

10. Кариотип дегеніміз не?

III ТАРАУ

ТҰҚЫМ ҚУАЛАУ ЗАҢДЫЛЫҚТАРЫ.

МЕНДЕЛЬ ІЛІМІ

Тұқым қуалаушылықтың негізгі заңдылықтарын ең алғаш рет словак ғалымы Грегор Мендель ашқан болатын. Тұқым қуалаушылықты біртұтас деп есептеп, бүкіл белгілер мен қасиеттерді бірге қарастырған өзінен бұрынғы зерттеушілерден Мендельдің бір ерекшелігі ол мұндай күрделі құбылысты зерттегенде терең талдау жасап отырды.

Кез-келген организмнің бойында тұқым қуалайтын белгілер мен қасиеттер болады. Мендель олардың әрқайсысын жеке алып қарастыруды ұсынды. Өзінің тәжірибелері үшін негізгі объект ретінде бұршақты таңдап алды. Себебі, ол өсімдік өздігінен тозанданады және оның бір-бірінен жақсы ажыратылатын көптеген формалары бар. Мысалы, тұқымының пішіні тегіс немесе бұдырлы, сабағы ұзын немесе қысқа, гүлінің түсі қызыл немесе ақ, тұқымы сары немесе жасыл т.б. Мұндай қарама – қарсы белгілерді альтернативті белгілер деп атайды.

Мендель өз тәжірибелерін 8 жыл бойы (1856 – 1864) Брно қаласындағы Августин монастырының бағында жүргізді. Ол өз

зерттеулерінің нәтижесі туралы 1865 жылы 8-ақпанда сол Брно қаласындағы табиғат зерттеушілер қоғамының отырысында баяндады. Соның негізінде «Өсімдік гибридтерімен жүргізілген тәжірибелер» атты еңбегін жариялады.

Қандай болмасын белгі қасиеттерінде тұқым қуалайтын өзгешеліктері бар организмдерді будандастырғанда гибрид (будан) формалар алынады. Бір ғана жұп белгілерінде айырмашылығы бар ата-аналық формалар будандастырылса – моногибридті, екі жұп белгісінде болса дигибридті, ал егер ондай белгілердің саны көп болса – полигибридті будандастыру деп атайды.

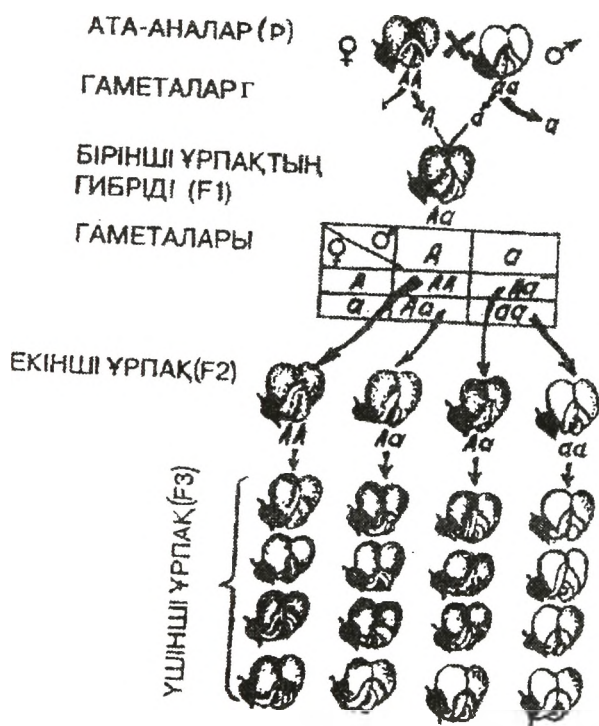
Тұқым қуалаушылықты зерттеуді Мендель ең қарапайым моногибридті будандастырудан бастап, әрі қарай біртіндеп күрделілендіре түскен.

Генетикалық талдау жасағанда әртүрлі будандастыру нұсқаларын жазу үшін белгілі бір ереже қолданылады. Ата-аналық формалар Р әрпімен белгіленеді (латынша parents – ата - ана), аналық жыныс - ♀ белгісімен, аталық - ♂ белгісімен, будандастыру – Х, будан ұрпақ - F әрпімен (латынша Filius – ұрпағы), ал бірінші, екінші, үшінші ұрпақтары F_1 F_2 F_3 т.с.с. болып белгіленеді.

МОНОГИБРИДТІ БУДАНДАСТЫРУ

Мендель қызыл гүлді және ақ гүлді бұршақтарды алып моногибридті будандастырғанда бірінші буында алынған будан ұрпақтың бәрінің гүлдерінің түсі қызыл, яғни осы белгі бойынша

біркелкі болып шыққан (5-сурет). Сонда бұдан өсімдіктерде гүлдің қызыл түсі ғана сақталып, ақ түс байқалмайды. Мұндай белгіні (қызыл түсті) Мендель доминантты (басым), ал байқалмайтын ақ түсті рецессивті (басылыңқы) деп атайды. Осы зерттеулердің нәтижесінде Мендельдің бірінші заңы – бірінші буын будандары белгілерінің біркелкі болу заңы қалыптасады. Мұны немесе доминанттық заңы деп те атайды.



5-сурет. Моногибридті будандастыру. Бұршақ гүлі түсінің тұқым қуалауы. А – қызыл түстің гені, а – ақ түстің гені

Одан әрі қарай F_1 – де алынған будандар өздігінен тозаңдандырылып нәтижесінде екінші ұрпақ F_2 алынды. Бұл жағдайда белгілердің ажырайтындығы байқалады, яғни алынған

ұрпақтың $\frac{3}{4}$ бөлігі қызыл, ал $\frac{1}{4}$ бөлігі ақ гүлділер болып шықты. Сонда доминантты өсімдіктер мен рецессивті белгісі бар өсімдіктердің ара қатынасы 3:1 болды. Осыдан келіп Мендельдің екінші заңы – белгілердің ажырау заңы қалыптасты.

Осы зерттеулерінің негізінде Мендель организмнің белгілері мен қасиеттерінің тұқым қуалауына жауапты бір фактор бар деген қорытындыға келді. Кейіннен, 1909 жылы Дания генетигі В.Иоганнсен оны ген деп атады. Мендель тұқым қуалайтын факторларды латын әрпімен белгілеуді ұсынды, яғни доминантты ген бас әріппен (А), ал рецессивті ген кіші әріппен (а) белгіленеді. Бұл факторлар әрқашанда жұп болып келеді, себебі олардың біреуі әкесінен, екіншісі шешесінен беріледі. Гендердің мұндай жұбын аллеломорфты немесе аллельді гендер дейді. Организмдегі бүкіл гендердің жиынтығын генотип деп атайды. Ал сол генотип арқылы анықталатын белгі қасиеттер фенотип болып есептеледі. Біркелкі аллельдерден тұратын таза линиялы организмдерді гомозиготалы организмдер дейді. Мысалы, АА – доминантты гомозигота, аа – рецессивті гомозигота. Ал екі түрлі аллельдерден (Аа) тұратын будан организмдер гетерозиготалы деп аталады.

ГАМЕТАЛАР ТАЗАЛЫҒЫ ЗАҢЫ

Бірінші буында алынатын будандардың бірелкі болуы мен екінші буын будандарында белгілердің ажырау құбылыстарын түсіндіру үшін Мендель гамета тазалығы гипотезасын (болжам) ұсынды. Оның мәні организмнің кез – келген белгі-қасиетінің дамуын

тұқым қуалау факторы, яғни ген анықтайды. Мысалы гүлдің қызыл түсіне доминантты, ал ақ түсіне рецессивті гендер жауапты.

Бірінші буындағы ұрпақ қызыл гүлді өсімдіктің доминантты А гені бар гаметасымен ақ гүлдінің рецессивті а гені бар гаметасының қосылуы нәтижесінде пайда болады. Сондықтан олардың генотипінде гүлдің қызыл түсін де, ақ түсін де анықтайтын гендер болады. Бірақ қызыл гүлдің гені доминантты болғандықтан, бірінші буындағы будан өсімдіктердің барлығы да қызыл гүлді болып шығады. Сонда, олардың фенотипі бірдей болғанымен генотипінде екі түрлі ген болады. Ал ондай будан организмнен гамета түзілгенде оған тек бір ғана доминантты А, немесе рецессивті а гені беріледі. Бұл жағдайда будан организмнің гаметасында аллельді (жұп) гендер бір – бірімен араласып кетпей таза күйінде сақталады. Гамета тазалығы дегеніміз осы.

Мендель әрине, тұқым қуалау факторлары мен олардың гамета түзілу кезінде таралу процесін клетканың нақты бір материалдық құрылымдарымен және клетканың бөліну механизмімен байланыстыра алмады. Дегенмен, генетиканың әрі қарай дамуы барысында гамета тазалығы гипотезасы негізінде, хромосомдық теория қалыптаспай тұрғанның өзінде мейоздың механизмі мен гендердің әрекеті туралы күні бұрын дұрыс болжам жасалған. Кейіннен мұның бәрі цитологиялық тұрғыда зерттеліп, дәлелденді. Сондықтан да Мендельдің бұл гипотезасы гамета тазалығы туралы заң деп те аталады.

БУДАНДАСТЫРУДЫҢ ЖОЛДАРЫ

Гибридологиялық талдау жасағанда және практикалық селекцияда реципрокты, талдау жасаушы және қайыра будандастырулар қолданылады.

Жоғарыда айтылған қызыл гүлді бұршақты ақ гүлді бұршақпен будандастырғанда алдыңғысын аналық, ал соңғысын аталық ретінде алуға болады. Ол үшін қызыл гүлді өсімдіктердің аталықтары алынып тасталған гүлдерін ақ гүлді өсімдіктің тозаңымен тозаңдандырады. Сонымен қатар олардың орнын* ауыстыруға да болады. Онда керісінше ақ гүлді өсімдік қызыл гүлдің тозаңымен тозаңдандырылады. Мұны тура және кері немесе реципрокты будандастыру дейді. Осы реципрокты будандастырудың формуласын былайша жазуға болады:

$$\text{♀ AA} \times \text{♂ aa} \text{ және } \text{♀ aa} \times \text{♂ AA}$$

Бұл екі жағдайдың екеуінде де F_1 -де алынған будан ұрпақ гүлдерінің түсі біркелкі қызыл болады.

Талдаушы будандастыру деп будан организмнен тараған ұрпақты рецессивті гомозиготамен будандастыруды айтады. Мысалы генотиптері екі түрлі AA және Aa болып келетін қызыл гүлді бұршақ өсімдігін ақ гүлді өсімдікпен будандастырғанда нәтижелері әр түрлі болып шығады. Будандастырудың жолы AA x aa болып келсе, алынатын ұрпақ тек қана қызыл түсті болады, ал егер Aa x aa болса, ұрпақтың жартысы қызыл, жартысы ақ гүлділер болып шығады, яғни

I:I қатынасындай. Сонда ұрпақтың белгі – қасиеттерінің сипатына қарай ата-аналық формалардың біреуінің генотипіне талдау жасалады. Айталық, егер алынған генотиптің құрылымы АА болса, бәрі қызыл, ал егер жартысы қызыл, жартысы ақ болып келсе, генотипінің Аа болғаны.

Будан даракты (особьты) бастапқы ата-аналық формалардың бірімен будандастыруды қайыра будандастыру немесе бекросс деп атайды. Мысалы АА х аа будандастыруынан алынған будан дарак Аа-ны ата-аналық формалармен будандастырса, АахАА немесе Аахаа қайыра будандастыру болып шығады. Мұндай будандастыру тәсілі будан ұрпақта ата-аналық формалардың бәрінің тиімді белгі-қасиеттерін тұрақтандыруды көздеген жағдайда қолданылады. Әсіресе селекцияда өсімдіктердің ауруға, қуаңшылыққа төзімді сорттарын, малдың мол өнімді тұқымдарын шығаруда кеңінен қолданылады.

ТОЛЫМСЫЗ ДОМИНАНТТЫЛЫҚ

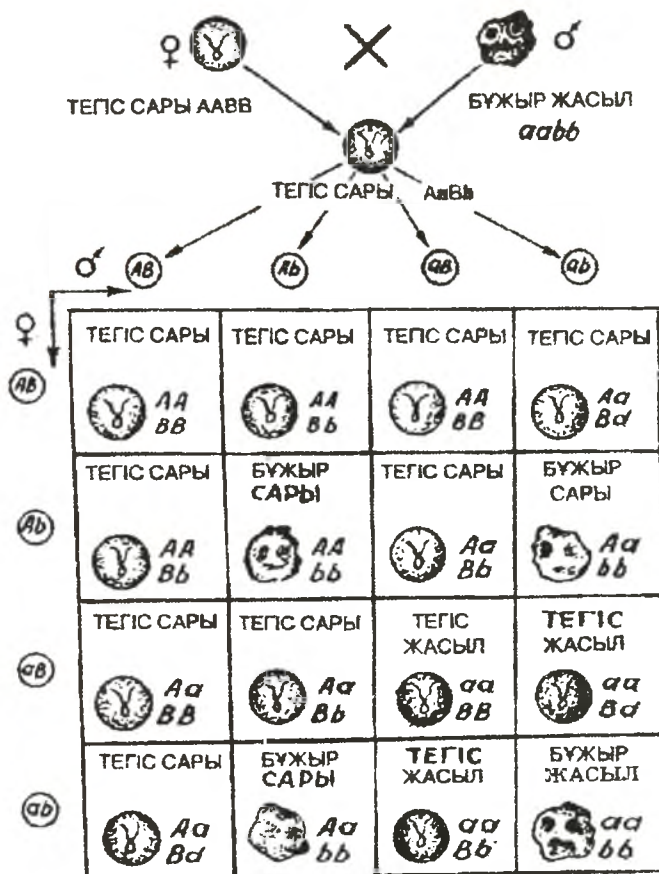
Мендельдің бұршақпен жүргізген тәжірибелеріндегі байқалған доминанттылық құбылысы толық доминанттылық болып есептеледі. Бірақ кейде F_1 -дегі гетерозиготалы ұрпақтан доминантты белгі толық байқалмай, аралық сипатта болады. Мұндай құбылысты толымсыз доминанттылық дейді. Мысалы, түн аруы өсімдігінің қызыл және ақ гүлді формаларын алып будандастырғанда F_1 -дегі будандар гүлдерінің түстері қызғылт болып шығады, яғни ата-анасының ешқайсысына толық ұқсамай, аралық сипат алады. Мұндай заңдылық

тек өсімдіктерден ғана емес, жануарлардан да байқалады. Сонда толымсыз доминанттылық жағдайында генотип (ІАА:2Аа:Іаа) пен фенотиптің (І қызыл : 2 қызғылт : І ақ) ара қатынасы бір-біріне сәйкес келеді. Ал толық доминанттылықта гетерозигота мен доминантты гомозиготаның белгілері бірдей болады. Соған байланысты фенотипі бойынша 3:1 қатынасындай болады.

ДИГИБРИДТІ БУДАНДАСТЫРУ

БЕЛГІЛЕРДІҢ ТӘУЕЛСІЗ ТҰҚЫМ ҚУАЛАУ ЗАҢЫ

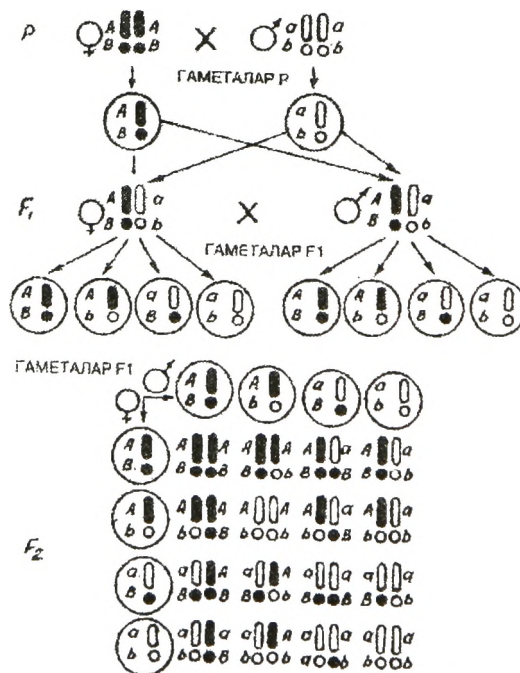
Бұршақ өсімдігін дигибридті будандастырудың негізінде Мендель тәуелсіз тұқым қуалау деп аталатын тағы бір аса маңызды заңдылықты ашты. Ол тұқымы сары, тегіс бұршақ пен жасыл бұдырлы бұршақты будандастырды. Сонда бірінші буында алынған будан ұрпақтың барлығы да біркелкі сары, тегіс болып шыққан. Екінші буында белгілердің ажырау сипаты моногибридтіге қарағанда біршама күрделірек болады. Мұнда алынған барлығы 556 тұқымның 315-і сары, тегіс, 101-і сары бұдырлы, 108-і жасыл, тегіс, ал 32-і жасыл, бұдырлы болып шықты. Сонда бұл сандардың ара қатынасы 9:3; 3:1 қатынасына сәйкес келеді (6-сурет).



6-сурет. Дигибридті будандастыру. Бұршақ тұқымы бояуының және пішінінің тұқым қуалауы. А-сары, а-жасыл, В-тегіс, b-бұжыр

Дигибридті будандастыру кезіндегі құбылыстың мәні мынада: F₁-дегі будан өсімдік дамып қалыптасатын зиготада төрт түрлі ген болады. Олар ата-ананың біреуінен берілетін тұқымның сары түсін анықтайтын (А) және оның тегістігін анықтайтын (В) доминантты гендері, ал екіншісінен - жасыл түстің (а) және бұдырлықтың (а) рецессивті гендері. Сонда, ол зиготаның генотипі АaВb болып келеді, оны қос немесе дигетерозигота деп атайды. Мұндай организмнен 4

түрлі-AB, Ab, aB және ab гаметалар түзіледі. Әр типті гаметалардың үйлесімін есептеп және белгілер ажырауының нәтижесін анықтау үшін ағылшын генетигі ұсынған, соның атымен аталатын Пеннет торы қолданылады. Осы тордың бойына тігінен аналық, ал көлденеңінен аталық гаметалар жазылады да, олардың түйіскен жерлеріндегі торларға алынатын зиготалардың генотиптері жазылады. Соның негізінде олардың фенотиптері анықталады. Дигибридті будандастырудың цитологиялық негіздері 7-суретте берілген.



7-сурет. Дигибридті будандастырудың цитологиялық негіздерін көрсететін схема

F_1 -дегі будан өсімдіктің мейозы кезінде аллельді емес екі доминантты генді (АВ) алып жүретін екі аналық хромосома мен сол тәріздес рецессивті гендері бар екі аталық хромосомалар бір-біріне тәуелсіз түрде жаңа түзілген жыныс клеткаларына ажырайды. Сол гаметалардың ұрықтануының негізінде генотиптері әртүрлі 9 типті зигота пайда болады. Олардың тек екеуі ғана бастапқы ата-аналардың генотиптерін толық қайталайды да, қалған жетеуінің хромосомаларында доминантты және рецессивті гендердің әр түрлі құрамы болады. Дигибридті будандастыру кезінде F_2 -дегі будан ұрпақ белгілерінің ажырауына талдау жасағанда нәтижесі мынадай болады:

1. F_2 -дегі будандар фенотипі бойынша 4 түрлі болған. Саны жағынан алғанда олардың 9-ы сары, тегіс, 3-еуі сары, бұдырлы, 3-еуі жасыл, тегіс, 1-еуі жасыл, бұдырлы

2. Сол будандарды генотипі бойынша қарастырса, 9 түрлі болып шығады:

1AABV : 4AaBV : 2AABv : 2AaBV : 2Aaav : 2aaBV : 1AAvv : 1aaBV : 1aavv

3. Әрбір жұп аллельдің (А-а, В-в) гендері моногибридті будандастырудағыдай 1:2:1 (4AA:8Aa:4aa және 4VV: 8Vv:4vv) болып ажырайды. Фенотипі бойынша да әр белгі өз алдына моногибридті будандастырудағыдай 3:1 (12 сары:4 жасыл және 12 тегіс, 4 бұдырлы) болады.

F_1 -дегі будан өсімдіктер тұқымдарының түсі мен пішіні жағынан ата-аналарынан өзгеше бірнеше комбинация түзеді. Соған байланысты екінші буында ата-аналарынан өзгеше жаңа формалар

пайда болады. Мысалы тұқымы сары - бұдырлы, жасыл – тегіс өсімдіктер.

Сөйтіп, Мендель өзінің жүргізген тәжірибелеріне және оларға жасалған талдаулардың нәтижесіне сүйене отырып, үшінші заңын ашты. Ол белгілердің тәуелсіз тұқым қуалау заңы деп аталады.

ПОЛИГИБРИДТІ БУДАНДАСТЫРУ

Бір – бірінен үш немесе одан да көп белгілерінде айырмашылықтары бар дарақтарды будандастыруды полигибридті будандастыру деп атайды. Оларда белгілердің ажырау сипаты дигибридті будандастырумен салыстырғанда біршама күрделірек болады. Мысалы, егер тұқымы сары, тегіс, қызыл гүлді бұршақ өсімдігін тұқымы жасыл, бұдырлы, ақ гүлді бұршақпен будандастырса, доминанттылық заңына сәйкес F_1 –де алынған будан ұрпақтың барлығы да біркелкі болып шығады, ал F_2 –де күрделі ажырау жүреді. Тұқымның пішінін анықтайтын гендерді – $A - a$, түсін – $B - b$, ал гүлдің түсін – $C - c$ деп белгілесек, сонда ата – аналық формалардың біреуінің генотипі $AABVCC$, екіншісінікі $aavvcc$, ал F_1 -де алынатын будан организмдікі $AaBvCc$ болып келеді. Мұндай будан өсімдік сегіз түрлі гамета түзеді: ABC , ABc , AvC , Avc , aBc , aBc , avC , avc . Олардың өздігінен тозаңдануы нәтижесінде F_2 -де зиготалардың 64 түрлі комбинациясы түзіледі

Қорыта келгенде, Мендель жоғарыда келтірілген зерттеулерінің негізінде тұқым қуалаушылықтың аса маңызды заңдылықтарын ашты. Бір белгінің екінші белгіге тәуелсіз екендігін дәлелдей отырып,

ол тұқым қуалаушылықтың дискреттілігін, бөлшектене алатындығын және генотиптің организмдегі белгі – қасиеттерді анықтайтын бірліктерден, яғни гендердің жиынтығынан тұратындығын көрсетті.

ГЕНДЕРДІҢ ӨЗАРА ӘРЕКЕТТЕСУІ

Мендель ашқан заңдылықтардың дұрыс екендігі 1900 жылдан кейін өсімдіктер мен жануарлардың түрлі белгілері мен қасиеттерінің тұқым қуалауына жүргізілген көптеген зерттеулердің негізінде дәлелденеді және Мендель анықтаған бұдан ұрпақтағы белгілер ажырауының ара қатынасы әрбір ген тек бір ғана белгінің тұқым қуалауын қуаттаған жағдайда ғана дұрыс болып есептеледі. Мысалы, бір ген бұршақ тұқымының тегіс болуын, екіншісі – бұдырлығын анықтайды.

Сонымен қатар гендер мен олар анықтайтын белгілердің ара қатынасының күрделірек және әртүрлі сипатта болатындығын аңғартатын біраз деректер жинақталды. Біріншіден, бір геннің өзі қатарынан бірнеше белгіге әсер ете алатындығы, екіншіден бір белгіні кейде бірнеше ген бірігіп анықтайтындығы, яғни бұл жағдайда гендердің өзара әрекеттесетіндігі белгілі болды. Сөйтіп, организмнің көптеген белгілері мен қасиеттерінің фенотиптік көрінісі онтогенез кезінде гендердің өзара әрекеттесуімен айқындалады.

Гендердің өзара әрекеттесу құбылысының ашылуы генетиканың әрі қарай дамуында маңызды орын алады. Осы заңдылықтың негізінде организмнің тұқым қуалайтын факторлардың мозайкасы екендігі туралы ХІХ- ғасырдың аяғында неміс биологы А.Вейсман

ұсынған ұғым теріске шығарылды. Оның орнына организмнің кез-келген белгісінің дамуы барысында генотип жүйесіндегі гендердің күрделі байланыстары мен өзара әрекеттесуі туралы мәселе көтерілді.

Кейде бір геннің өзі екі немесе бірнеше белгілердің дамуына әсер етеді. Мұндай құбылысты геннің жан-жақты немесе плейотропты әсері деп атайды. Гендердің плейотропты әсерінің биохимиялық негізі біршама жақсы зерттелген. Бір геннің бақылауымен түзілетін бір белок фермент тек жалғыз ғана белгінің дамуын анықтап қоймайды, сонымен қатар басқа да белгілер мен қасиеттердің дамуына қатысты биосинтез реакцияларына әсер етеді. Плейотропия көптеген организмдерде кездеседі. Мұны алғаш рет Мендель байқаған. Ол гүлдердің түсі қара қошқыл өсімдіктер жапырақтарының қынабында қызыл дақтардың болатындығын, ал тұқымының қабығы сұр немесе қоңыр түсті болып келетіндігін байқайды. Осы үш белгіні бір ғана ген анықтайды.

Гендердің өзара әрекеттесуінің аллельді және аллельді емес екі түрі бар. Аллельді түріне толымсыз доминанттылықты жатқызуға болады. Мысалы, қызыл және ақ түсті намазшам гүлдерін өзара будандастырғанда F_1 –де қызғылт түсті будан ұрпақ алынады. Бұл екі аллельді гендер А мен а-ның өзара әрекеттесуінің нәтижесі деп қарастыруға болады. Бұл жағдайда доминантты ген рецессивті генге басымдылық көрсетеді. Аллельді емес гендердің өзара әрекеттесуінің комплементарлы, эпистаз, полимерия және модификация деген 4 типі бар.

ГЕНДЕРДІҢ КОМПЛЕМЕНТАРЛЫ ӘСЕРІ

Комплементарлы немесе толықтырушы деп өз алдына жеке келгенде әсері байқалмайтын, ал егер генотипте басқа біреуімен қатар кездессе жаңа бір белгінің дамуына ықпал ететін гендерді айтады. Бұл жағдайда белгі екі аллельді емес геннің бақылауымен түзілетін екі ферменттің өзара әрекеттесуінің нәтижесінде дамиды.

Гендердің комплементарлы әсері хош иісті бұршақта жақсы зерттелген. В.Бэтсонның тәжірибелерінің бірінде хош иісті бұршақ гүлдерінің түсі ақ формаларын алып будандастырғанда, олардан шыққан аралық будан өсімдіктердің гүлдері қызыл түсті болған. Оларды өздігінен тозаңдандырғанда F_2 – де 9 қызыл : 7 ақ гүлділер болып ажыраған.

Бұл жағдайда гүлдің қызыл түсін екі комплементарлы доминантты гендер (А мен В) бірігіп анықтайды. Ал егер генотипте олардың біреуі ғана болса гүлдің түсі ақ болады. F_2 – дегі ажыраудың ара қатынасының 9 қызыл : 7 ақ болуы да соған байланысты.

$$9(A-B) : 3(A-bb) : 3(a-BB) : 1(aabb)$$

Гендердің комплементарлы әсері табиғатта кең таралған құбылыс. Мысалы, тауықтар айдарын және асқабақ жемісінің пішіндерін анықтайтын гендер комплементарлы жолмен әрекеттеседі.

ЭПИСТАЗ

Бір геннің қызметін оған аллельді емес басқа бір геннің тежеуін эпистаз деп атайды. Эпистаздың өзін доминантты және рецессивті деп бөледі. Егер мұндай құбылыс доминантты гендердің арасында болса ($A > B$) – доминантты, ал рецессивті гендерде болса ($a > b$) – рецессивті эпистаз дейді. Өзіне аллельді емес басқа бір генге басымдылық жасайтын генді эпистазды немесе ингибитор, ал керісінше басылыңқы болса - гипостазды деп атайды. Гендердің эпистаздық жолмен әрекеттесуі өзінің сипаты жағынан комплементарлыққа қарама-қайшы. Эпистаз кезінде бір геннің бақылауымен түзілетін фермент, бөтен бір ген анықтайтын басқа ферменттің қызметін тежейді.

Гендердің эпистаздық әсерін сұлы дәні бояуының тұқым қуалауы мысалында қарастыруға болады. Бұл дақыл дәнінің қара және сұр түстерін анықтайтын доминантты гендердің болатындығы анықталған. Олардың біреуі А, екіншісі В деп белгіленеді. Сонда будандастырылған ата - аналық формалардың генотиптері ААВВ (қара тұқымды) және ааВВ (сұр тұқымды) деп есептесек, бірінші буында алынатын өсімдіктердің генотипінде (АаВв) қара түсті анықтайтын А және сұр түстің – В доминантты гендері болады. Ал А гені В геніне эпистазды болуы себепті ол оның қызметін тежейді, сондықтан да F_1 -дегі буындардың барлығы да қара тұқымдылар болып шығады. F_2 -де белгілер 12 қара : 3 сұр : 1 ақ болып ажырайды. Егер бұған талдау жасайтын болсақ тоғыз генотипте доминантты геннің екеуі де (А мен В) бар, бірақ сұр түстің гені В тежелетіндіктен,

кара тұқымды ұрпақ береді. Енді үш генотипте (ААВв, Аавв, Аавв,) кара түсті анықтайтын доминантты А гені болғандықтан тұқымдарының түсі кара болады. Сонда 16 өсімдіктің 12-сі фенотипі бойынша кара түстілер болып шығады. Тағы да үш генотипте (ааВВ, ааВв, ааВв) эпистазды А гені жоқ, тек доминантты В гені болатындықтан ондай өсімдіктердің тұқымдары сұр түсті болады. Тек бір ғана генотиптен (аавв), құрамында доминантты гендер болмайтындықтан, тұқымы ақ түсті өсімдіктер дамып шығады.

Эпистаз жағдайындағы гендердің өзара әрекеттесуі комплементарлықтан өзгеше болады. Алғашқысында белгілі бір органның дамуына ықпал ететін ген басқа бір геннің қызметін тежейді, соның салдарынан ұрпағында ата-аналық формаларға тән белгілер байқалады. Комплементарлықта керісінше белгілер екі аллельді емес гендердің әрекеттесуінің нәтижесінде пайда болады.

ПОЛИМЕРИЯ

Қандай болмасын бір белгінің қалыптасуына бірігіп әсер ететін гендерді полимерлі гендер деп атайды. Ал бір белгінің дамуын қуаттайтын бірнеше аллельді емес гендердің бірігіп қызмет атқару құбылысын *полимерия* дейді. Бұл жағдайда аллельді емес гендердің бақылауында болатын екі немесе бірнеше фермент бір ғана белгінің дамуына әсер етеді.

Полиметрия құбылысын 1908 жылы Швед генетигі, әрі селекционері З. Нильсон-Эле ашты. Полимерия жолымен өсімдіктің ұзындығы, вегетациялық дәуірінің ұзақтығы, дәндегі белок мөлшері,

малдың салмағы, сүттілігі, жүнінің ұзындығы, биохимиялық реакциялардың жүру жылдамдығы т.б. сияқты шаруашылық жағынан тиімді белгі-қасиеттер тұқым қуалайды.

Полимерлі гендер бірігіп бір ғана белгіні анықтайтындықтан оларды біркелкі әріптермен белгілейді, ал әртүрлі аллельдер жұбын цифрлармен көрсетеді. Мысалы, құрамына екі жұп доминантты полимерлі гендер енетін генотипті $A_1A_1A_2A_2$, дигетерозиготаны $A_1a_1A_2a_2$, ал сол гендер бойынша рецессивті форманы $a_1a_1a_2a_2$ деп белгілейді.

Полимерияға бидай дәні түсінің тұқым қуалауын жатқызуға болады. Оның дәні қызыл түсті және ақ түсті екі түрін ажыратады. Қызыл түсі ақ түсіне қарағанда доминантты болып келеді. Әдетте, қызыл бидайды ақ бидаймен будандастырғанда F_2 -де белгілер кәдімгі моногибридтідегідей 3:1 қатынасындай болып ажырайды (3 қызыл дәнді : 1 ақ дәнді). Бірақ кейбір дәнінің түсі қою қызыл бидай сортын дәні ақ сортпен будандастырса F_1 -дегі буданда, өсімдіктердің дәндері біркелкі қызыл түсті болады, ал F_2 -де 15 қызыл : 1 ақ болып ажырайды. Ал дәндері қызыл түстілердің өзі әртүрлі – қою қызыл мен әлсіз қызыл аралығында жатады, мұны дән бояуының қанығуы осы белгіге әсер ететін доминантты гендердің санына байланысты деп түсіндіруге болады. Ең қою қызыл түс генотипте екі жұп доминантты гендердің ($A_1A_1A_2A_2$), ал әлсіз қызыл түс жалғыз ғана доминантты геннің ($A_1a_1a_2a_2$) болуына байланысты. Ал егер доминантты геннің саны үшеу болса ($A_1A_1A_2a_2$) – қызыл, екеу болса ($A_1a_1A_2a_2$) – қызғылт түсті болады.

Осы полимерлі немесе полигенді тұқым қуалауға мысал ретінде адам терісі түсінің мүлдем ақтан (альбинос) қараға дейінгі аралықта болатындығын алуға болады. Егер қара түсті (африкалық) адам мен ақ түсті адам некелессе, олардан туатын баланың түсі аралық сипат алады, яғни мулат туады. Ал мулаттар өз ара некелессе, олардың ұрпағы ақ пен қараға дейінгі аралықта болады. Ақ және қара нәсілді адамдар терілерінде пигмент түзілгендегі айырмашылық үш немесе төрт түрлі аллельді емес гендердің әрекетіне байланысты деген ұйғарым бар.

МОДИФИКАТОР ГЕНДЕР

Жекелеген белгілердің тұқым қуалауын зерттеу барысында Мендель ашқан заңдылықтардың негізінде біз олардың әрқайсысының дамып қалыптасуы тиісті ген арқылы анықталады деп есептейміз. Бірақ организмдегі кез-келген белгі немесе қасиет бірнеше гендер арқылы бақыланатын бір-бірімен байланысты, күрделі биохимиялық реакциялар мен морфофизиологиялық процестердің нәтижесінде дамиды.

Кез- келген организмнің онтогенезінде (жеке дамуы) гендердің бақылауымен жүзеге асатын көптеген ферменттердің арасында өзара әрекеттесу реакциялары жүреді. Мұндай жағдайда қандай болмасын бір белгінің дамуына басқаларға қарағанда ферменттердің біреуі күштірек әсер етсе, ал екінші біреулері әлсіздеу болады. Ол гендердің қызметіне байланысты. Ондай гендер негізгі бір белгінің дамуын анықтай алмайды, тек оны күшейтіп немесе әлсіретіп отырады.

Осындай негізгі геннің қызметіне қосалқы әсер ететін аллельді емес гендерді модификатор гендер деп атайды. Мысалы, сиыр реңінің ала болуын негізгі ген анықтайды, бірақ алалықтың мөлшері барлығында бірдей болмайды яғни біреуінде артығырақ, біреуінде кемірек болады. Ол модификатор геннің қызметіне байланысты болып келеді.

Геннің және оның аллельдерінің қызметін қарастырғанда тек гендердің өзара әрекеттесуін, не болмаса ген модификаторлардың әсерін ғана емес, сонымен қатар организмнің өсіп дамуы үшін қажетті сыртқы орта жағдайларын ескеру қажет. Мысалы, примула өсімдігі 15-25⁰ температура аралығында өссе, гүлінің түсі қызғылт болады (ата-аналық формалар PP- қызғылт x pp-ақ) егер F₂-дегі өсімдіктерді 30-35⁰ температурада өсірсе бәрі тегіс ақ гүлділер болып шығады, ал егер температура 30⁰-қа жетер жетпес болса, белгілер 3:1 қатынасындай болып ажырайды. Сонда мұндай құбылмалылық сыртқы ортаға, атап айтқанда температураға байланысты болып отыр. Бұл құбылысты орыс оқымыстысы С. С. Четвериков пенетранттылық деп атаған.

Белгінің айқын көріну шамасы сыртқы орта мен ген – модификаторларға байланысты болуы мүмкін. Мысалы, VgVg аллельлі бойынша гомозиготалы (қанатының жұрнағы ғана бар) дрозофила шыбынында бұл белгі тек төменгі температурада ғана айқын аңғарылады. Сол дрозофиланың басқа бір белгісі – көзінің көрмеуі шыбындардың жабайы түріне тән, яғни фасеткаларының (көзшелері) саны 0-ден 50-шақты ғана болуына байланысты. Міне, осындай құбылып, өзгеріп отыратын белгілердің көрініс беру

деңгейін экспрессивтілік дейді. Экспрессивтілік әдетте белгінің организмнің жабайы түрінен қаншалықты ауытқығанын көрсетеді.

Сонымен, организмнің белгі-қасиеттерінің қалыптасуы, яғни фенотипі генотип пен сыртқы орта факторларына байланысты.

Талқылауға арналған сұрақтар

1. Мендель зерттеулерінің ерекшелігі неде?
2. Моногибридті будандастыру кезіндегі екінші ұрпақта (F_2) белгілердің ажырау сипаты қандай болады?
3. Доминантты және рецессивті белгілер дегеніміз не?
4. Гаметалар тазалығы заңы туралы түсінік беріңіз.
5. Будандастырудың қандай жолдары бар?
6. Толымсыз доминанттылық дегеніміз не?
- 7 Дигибридті будандастыру кезінде тұқым қуалау қалай жүреді?
8. Генотипті Аа Вв болып келетін организм түзетін гаметалар типтерін жазып көрсетіңіз.
9. Гендердің өзара әрекеттесуінің қандай жолдары бар?
10. Доминанттылық құбылысының эпистаздан қандай айырмашылығы бар?

IV ТАРАУ

Тұқым қуалаушылықтың хромосомдық теориясы

XIX ғасырдың аяғында, клетка құрылысының зерттелуіне байланысты ядро мен оның құрамында болатын хромосомалардың тұқым қуалаушылыққа қатысы бар екендігі анықталды. 1883 жылы. 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. 1905 жылы 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.

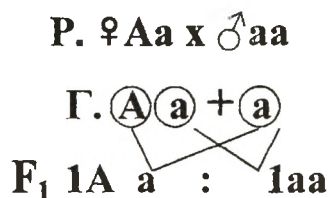
Морган өз зерттеулерін жеміс шыбыны дрозофиламен (*Drosophila melanogaster*) жүргізді. Оның көлемі шағын, лаборатория жағдайында пробиркада өсіруге болады. Бұл шыбынның тіршілік циклы да өте қысқа, ұрықтанғаннан кейін екі аптаның ішінде жұмыртқадан алдымен личинка, одан қуыршақ, соң соңында ұрпақ

беруге қабілетті шыбындар шығады. Олардың бір жұбы шамамен 100-ден аса ұрпақ береді. Дрозофиланың 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 еркек және ұрғашы 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. Бұл теория бойынша организмнің жынысын хромосомалар анықтайды. Оларды жыныстық хромосомаолар деп атайды.

ЖЫНЫС АНЫҚТАЛУДЫҢ 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:



Цитологиялық зерттеулердің нәтижесі жануарлар мен түрлі жынысты өсімдіктердің көпшілігінде еркек және ұрғашы 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 кәдімгі хромосомалар немесе аутосомалар мен қатар жыныстық хромосомалар да болады, олар Х және У 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 – ХХ немесе ХУ болып келеді. Тек кейбір түрлерде ғана жалғыз Х хромосома болады. Егер дене клеткасында жыныстық хромосомалар біркелкі ХХ болып келсе, ондай жынысты гомогамталы, ал керісінше әрқелкі ХУ болса, гетерогаметалы деп атайды.

Адам баласында, сүт қоректі жануарларда, дрозофилада тағы басқа көптеген түрлерде аналық жыныс гомогаметалы (ХХ), ал аталық-гетерогаметалы (ХУ). 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 (ХУ), ал аталық гомогаметалы (ХХ). Мұндай жануарлардың гаметогенезінде әрқелкі жұмыртқа клеткалары мен біркелкі сперматозоидтар түзіледі. Шегіртке мен қандалада аналықтары гомогаметалы да, аталықтары гетерогаметалы, ал қара күйенің керісінше, аналықтары гетерогаметалы да, аталықтары гомогаметалы.

ЖЫНЫСТЫ АНЫҚТАУДЫҢ СИПАТТАМАСЫ

Жынысты анықтаудың типтері	Организм түрлері	Сомалық клеткалар		Гаметалар		Гетерогаметалы жыныс
		♀	♂	сперма тозоид	жұм.клеткалары	
XУ	Адам, сүт қоректі жануарлар, дрозофила және басқа түрлерінің көпшілігі	XX	XУ	X және У	X және X	Аталық
XУ	Құстар, көбелектер	XУ	XX	X және X	X және У	Аналық
XO	Шегірткелер, қандала	XX	XO	X және O	X және X	Аталық
XO	Күйе (моль)	XO	XX	X және X	X және O	Аналық

ЖЫНЫСТЫҢ АНЫҚТАЛУЫНЫҢ БАЛАНСТЫҚ ТЕОРИЯСЫ

Әрі қарай жүргізген зерттеулердің нәтижесінде жынысты тек жыныстық хромосомалар ғана емес, аутосомалардың да анықтай алатындығы белгілі болды. Америка генетигі К.Бриджес 20 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 аталықтар да болған, ал кейбір дарақтардың жыныстық белгілері аралық сипат алған (интерсекс). Осы жүргізген зерттеулердің негізінде Бриджес дрозофилада аналық жыныс екі X - хромосомамен, ал аталық жыныстың дамуы XY - хромосомалармен анықталмайды, олар X - хромосомалар санымен 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 ($2X : 3A=0,67$), басым аталық, ал 1 мен 0,5 - тің аралығында ($2X : 3A=0,67$) болса, интерсекстер шығады.

Кейде ата аналардың 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 скеу

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 болатын ауру, белгісі – жыныс бездері жетілмейді, ұрпақ бермейді, аяқ қолдары денесіне сәйкес дамымаған және ақылы кеміс келеді.

5-кесте

Жұмыртқа клеткаларының түзілуі кезінде жыныстық хромосомалардың ажырамауына байланысты адамда пайда болатын хромосомалық аурулар

Жыныстық хромосомалардың ажырамауы салдарынан пайда болған жұмыртқа клеткалары	Сперматозоидтар	
	22+XX	22+Y
22 + XX	44 + XXX (X-хромосома бойынша трисомия)	44 + XXU (Клайнфельтер синдромы)
	(Шершевский-Тернер синдромы)	(Тіршілік қабілеті жоқ зиготалар ұрық дамуының бастапқы кезеңінде өліп қалады)

ЖЫНЫС АНЫҚТАЛУДАҒЫ ОРТАНЫҢ РОЛІ

Жоғарыда көрсетілгендей жыныс ұрықтану кезінде жыныстық хромосомалардың қабысуының немесе олардың аутосомалармен түрліше ара қатынасының нәтижесінде қалыптасады. Бірақ оған хромосомалық механизммен қатар сыртқы және ішкі орта факторларының да қатысы бар. Жыныстық белгілердің дамуына жыныс бездерінде жасалатын жыныс гармондары, сол сияқты сыртқы факторлар - температура, қорек, жарық т.б. әсер етеді. Мысалы, теңіз құртында егер личинкасы анасының тұмсығының ішінде өссе, одан аталық дарақ дамиды. Ал егер анасының тұмсығындағы аталық жыныс дамып келе жатқан личинканы бөліп алса, ол интерсекс болып шығады.

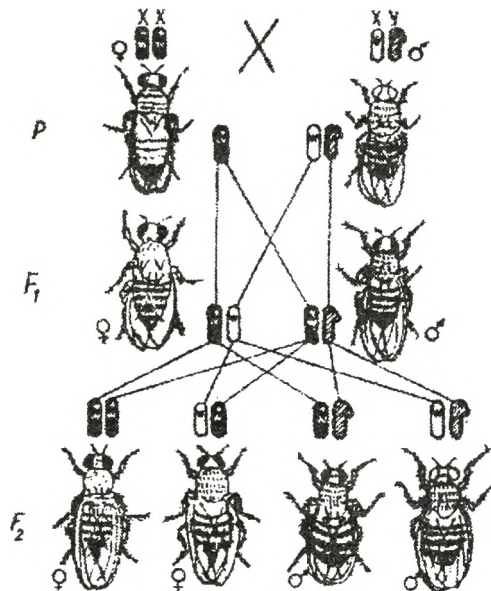
Жыныс анықталуының хромосомдық механизмін білу жануарлар жынысын қолдан реттеуге мүмкіндік туғызды. Мысалы, құс шаруашылығында жұмыртқалағыш тауықтар өсіргенде инкубатордан мекиендердің көбірек алынғаны, ал етті бағыттағы шаруашылықта аталықтардың көп болғаны тиімді.

ЖЫНЫСПЕН ТІРКЕСКЕН ТҰҚЫМ ҚУАЛАУ

Гендері жыныстық хромосомаларда болатын белгілердің тұқым қуалауын жыныспен тіркескен тұқым қуалау деп атайды. Оны ең алғаш зерттеп, ашқан Т.Морган. Морганның 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).

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



8-сурет. Дрозофилада жыныспен тіркескен белгілердің (көздің түсі)

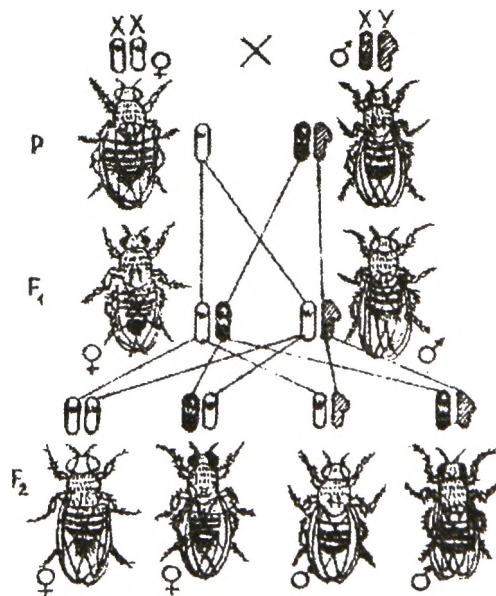
тұқым қуалауы:

W^+ – көздің қызыл түсінің гені, w – көздің ақ түсінің гені

Ақ көзді аналықтарды қызыл көзді аталықтармен будандастырғанда бірінші буданның өзінде-ақ алынған ұрпақтың

аналықтары қызыл көзді, ал аталықтары ақ көзді болған, яғни қыздарының көзі әкесіне, ал ұлдарының көзі шешесіне тартқан. Мұны крис - кросс жолымен тұқым қуалау дейді.

F₁ - дегі алынған шыбындарды өзара будандастырғанда екінші буындағы ұрпақтың аналықтарының да, аталықтарының да жартысы қызыл көзді, жартысы ақ көзді 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 жануарларға да адамға да тән. Мысалы, адамда болатын гемофилия (қан ауруы), дальтонизм (түсті ажырата алмау), тер бездерінің болмауы сияқты аурулар мен кемістіктер жыныспен тіркесіп тұқым қуалайды.



9-сурет. Дроздофилада жыныспен тіркескен белгілердің тұқым қуалауы (көздің түсі). Кері будандастыру.

Гендерді белгілеу 8-суреттегідей

ГЕНДЕРДІҢ ТІРКЕСУІ

Бір хромосомада ғана шоғырланған түрлі гендердің бірігіп тұқым қуалауын гендердің тіркесуі дейді. Мендель тәжірибелерінде көрсетілгендей аллельді емес гендер бір-бірімен толық тәуелсіз болу үшін олар әртүрлі хромосомаларда орналасуы керек. Сонда ғана олар мейоз кезінде тәуелсіз ажырай алады.

Бірақ кез-келген эукариотты организмде гендердің саны хромосомалар санынан артық болады. Мысалы, 20 ғасырдың бас кезінде Морган мен оның шәкірттері дрозифила шыбынынан жүздеген ген ашты. Қазіргі кезде оның төрт жұп хромосомасында 7000 - дай ген бар екені белгілі. Адамның 46 хромосомында 50 мыңдай ген болады деген болжам бар.

Екі геннің әрқайсысы әр хромосомада орналасып, олардың аллельдерінің біреуі екіншісіне толық доминанттылық көрсететін жағдайды алып қарастыратын болсақ, «осы гендердің доминантты және рецессивті аллельдері бойынша гомозиготалы ата-аналық формаларды бір-бірімен будандастырғанда алынатын будандар неше типті гамета түзе алады?» – деген сұрақ туады.

$P \text{ AABB} \times \text{aabb}$

$G \text{ AB} \text{ ab}$

$F_1 \text{ AaBb}$

Нұсқада көрсетілгендей F_1 - дегі будан организмнің екі белгісі де доминантты. Бұл жағдайда гендердің тіркеспейтіндігін талдаушы (анализдеуші) будандастыру арқылы тексеруге болады:

АаВв х аавв. Егер тексеретін гендер әр хромосомада орналасатын болса, онда төрт типті гаметалар АВ, Ав, аВ, ав түзіледі, соған сәйкес алынатын ұрпақтың да 4 фенотиптік класы қалыптасады:

$\frac{AB}{ab}, \frac{Ab}{ab}, \frac{aB}{ab}, \frac{ab}{ab}$, яғни 1:1:1:1 ара қатынасындай болады.

Ал егер А мен В гендері бір ғана хромосомда орналасатын болса, онда талдаушы будандастыру нәтижесінде ата - аналарының белгілерін тең ара қатынаста қайталай алатын екі фенотиптік форма пайда болады:

$(\frac{1AB}{ab}, \frac{ab}{ab})$

Бұл А және В гендерінің бірге, яғни тіркесіп тұқым қуалайтындығын көрсетеді.

Тіркесіп тұқым қуалау құбылысын нақты зерттеген Морган мен оның шәкірттері. Олар дрозофила денесінің қара түсі мен қанатының болмайтындығын анықтайтын гендерді зерттеді. Бұл гендердің доминантты аллельдері шыбын денесінің сұр түсі мен қанатының қалыпты болуын анықтайды.

РВВVV (сұр денелі, қалыпты қанатты) Хввvv (қара денелі, қанатсыз). Мұндағы доминантты аллельдер В мен V мутантты аллельдерге толық басымдылық көрсетеді, сондықтан F₁ - дегі шыбындар ВvVv фенотипі бойынша қалыпты болады. Егер талдау жүргізу мақсатымен F₁ - дегі буданды рецессивті гомозиготамен (vvvv) будандастырса, алынатын ұрпақтың 50% сұр денелі қанаты қалыпты, ал қалған 50% қара денелі, қанатсыз болып шығады. Сөйтіп, бұл эксперименттен В мен V гендерінің бір хромосомада болатындығы және олардың тіркесіп тұқым қуалайтындығы байқалады.

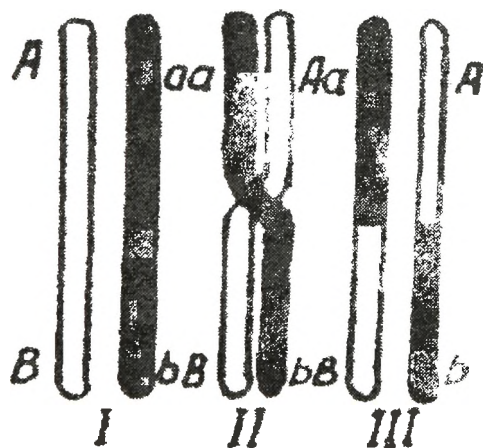
Морган осы жүргізген зерттеулерінің нәтижелеріне сүйене отырып, тұқым қуалаушылықтың хромосомдық теориясын

калыптастырды. Бұл теория тұңғыш рет гендердің клетка ядросының ерекше құрылымдары — хромосомаларда шоғырланатындығын нақты дәлелдеп берді.

Морганның лабораториясында одан әрі қарай жүргізілген эксперименттер хромосомада орналасқан гендер қызметінің басқа ерекшеліктерін, атап айтқанда, кроссинговер құбылысын ашты.

КРОССИНГОВЕР

Гомологты жұп хромосомалардың бойында аллельді гендердің бір емес, бірнешеуі орналасатындығы белгілі. Кейде сол жұп хромосомалар айқасып, нәтижесінде X тәрізді фигуралар-хиазмдер пайда болады. 1911 жылы Морган ашқан бұл құбылыс хромосомалардың айқасуы немесе кроссинговер деп аталады. 10-суретте хромосомалардың айқасу нұсқасы мен оларда болатын гендердің рекомбинациясы көрсетілген. Екі жұп хромосомалар айқасуының нәтижесінде бір-бірімен бөлім алмастырады.



10-сурет. Хромосомалардың айқасу схемасы (кроссинговер)

Басында бір хромосомада орналасқан А мен В гендері кроссинговердің нәтижесінде әр хромосомаға, одан әрі әртүрлі гаметаларға тарайды.

Кроссинговерге ұшыраған хромосомалары бар гаметалар кроссоверлі, ал ондай хромосомалары жоқтары кроссоверлі емес деп аталады. Хромосомалардың айқасу мөлшерін кроссоверлі дарақтар пайызын ұрпақтың жалпы санына шағып есептейді. Айқасудың өлшем бірлігі ретінде оның бір пайызға тең мөлшері алынады. Оны кейде морганида деп те атайды. Мысалы, жүгерінің екі линиясын будандастырғанда барлығы 1000 дән алынса, оның 36-сы кроссоверлі болған. Сонда айқасудың немесе кроссинговердің мөлшері:

$$X = \frac{36}{1000} \cdot 100 = 3,6 \%$$

Хромосомалардың айқасуы кезіндегі тұқым қуалау заңдылығын түсіндіру үшін Морганның дрозофиламен жүргізген тәжірибелерінің бірін мысалға алуға болады. Ол тіркескен екі жұп белгілерінде айырмашылығы бар шыбындарды будандастырды, атап

B^+Wg

айтқанда, сұр денелі қанаты жетілмеген шыбындар (-----)

B^+Wg

B^+Wg^+

мен қара денелі, қанаты қалыпты (-----) шыбындарды

B^+Wg^+

будандастырғанда F_1 -де алынған будандардың барлығы да сұр

B^+Wg

Денелі, қалыпты қанатты (-----) болып шықты. (11-сурет).

BWg^+

Дигибридті будан аналықты талдау жасау үшін рецессивті

гомозиготалы қара түсті қанатсыз (-----) аталықпен
будандастырғанда vWg

мына ара қатынастағыдай төрт фенотиптік класс пайда болады:

B^+B

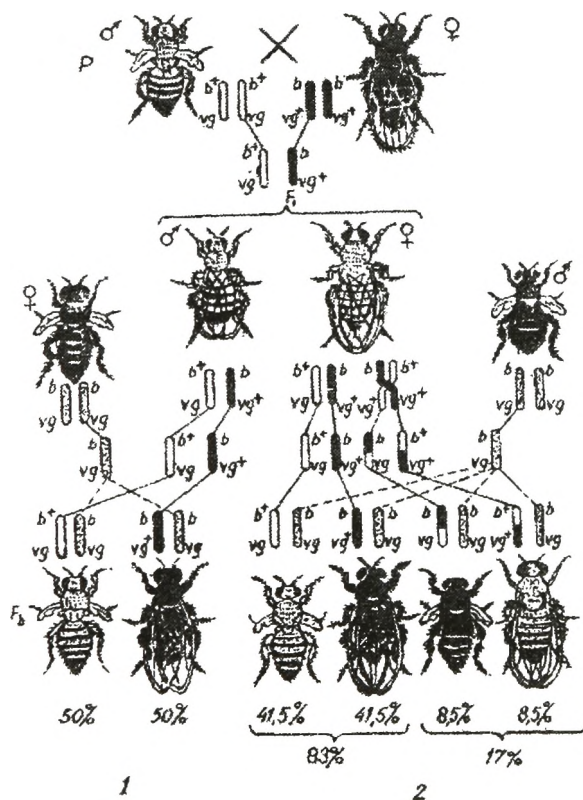
1. сұр, қанатсыз (-----) - 41,5 %

$Wg Wg$

BB

2. қара, қанатты (-----) - 41,5 %

$Wg^+ Wg$



11-сурет. Дроздофиладағы кроссинговер схемасы

BB

3. қара, қанатсыз (-----) – 8,5 %

Wg Wg

B⁺B

4. сұр, қанатты (-----) – 8,5 %

Wg ⁺W

Сонда кроссоверлі емес шыбындар жалпы ұрпақтың 83%, ал кроссоверлілері -17% болады. Керісінше дигетерозиготалы будан аталықты рецессивті гомозиготалы қара қанатсыз

B Wg B⁺ Wg

аналықпен будандастырғанда (----- X -----)

B Wg BWg⁺

B⁺B

алынған ұрпақтың 50% сұр қанатсыз (-----) ал қалған 50% (қара

Wg Wg

BB

қанатты) (-----) болады, яғни 1:1 қатынасындай болып

Wg ⁺ Wg

ажырайды.

Демек, бұл жағдайда хромосомалардың айқасуы немесе кроссинговер процессі жүрмейді деп болжауға болады.

Морган мен оның қызметтестерінің жүргізген зерттеулерінен кейін кроссинговердің әржақты (универсальды) құбылыс екендігі дәлелденді. Ол жүгері, намазшам гүл, тышқан тағы басқалардан да анықталады.

Бұл тәжірибенің нәтижесінен кроссинговердің проценті гендердің ара қашықтығына байланысты екендігі көрінеді. Шеткі гендер — U мен v_i -дің ара қашықтығы екі қашықтықтың U және W , W және v_i қосындысына тең болғандықтан гендер хромосоманың бойында бір тізбекпен кезектесіп орналасады деп тұжырымдауға болады. Сондай-ақ сол хромосомада әр геннің өзіне тиесілі белгілі орны бар. Оны локус деп атайды.

Осындай мәліметтердің негізінде хромосомалардың генетикалық картасын жасауға болады. Генетикалық карта деп бір тіркесу тобында болатын гендердің орналасу сызбанұсқасын айтады.

Генетикалық карталар ұқсас хромосомалардың әр жұбына жеке - жеке жасалады, онда хромосомадағы гендердің орналасу реті мен бір бірінен салыстырмалы түрдегі ара қашықтығы көрсетіледі. Бұл ара қашықтықтарды 1 % кроссинговерге сәйкес келетін бірліктерде көрсету мақұлданған. Мұндай өлшем бірлігін тұңғыш рет дрозофиланың генетикалық картасын жасаған Т.Морганның құрметіне Морганида деп атайды. Генетикалық картаны құруда, әдетте, әр объектіге тән гендерді белгілеудің өзіндік жүйесі қолданылады. Дегенмен, картаны құрудың жалпы үлгісі бірдей болып келеді. Онда міндетті түрде тіркесу топтары, гендердің толық немесе қысқартылған атаулары және хромосоманың бір жақ шетінен басталатын, морганидамен белгіленген арақашықтықтар көрсетіледі.

Генетикалық тұрғыда біршама жақсы зерттелген организмдердің мысалы, дрозофиланың, жүгері және бұршақ өсімдіктерінің, нейроспораның барлық хромосомаларының карталары жасалған және оларда бүкіл гендердің орналасқан орындары көрсетілген.

Қазіргі кезде адамның да генетикалық картасы жасалынып, гендерінің орналасу реті анықталуда.

Гомологты хромосомалар бір емес, бірнеше жерден айқасуы мүмкін. Соған байланысты ол сыңар, қос, үш немесе бірнешеу болып келеді. Кроссинговер неғұрлым көп нүктеде жүрсе, соғұрлым гендердің рекомбинациясы (алмасуы) артып отырады. Мысалы, қос нүктеде болатын айқасуды қарастыратын болсақ, бір хромосомада үш ген А – В - С орналасса, айқасу тек А мен В немесе В мен С гендердің арасында ғана емес, қатарынан екі жерде бірдей болады. Сонда тригетерозиготаны талдау жасау үшін будандастырғанда (АаВвСс х ааввсс) мынандай айқасулар болады:

	ABC	
Гендердің бастапқы комбинациясы	-----	хромосомалардың айқасуы
	авс	болмайды.
Сыңар (бір нүктеде болатын) кроссинговер	Авс	А және В гендерінің арасындағы аВС айқасу
		В және С гендерінің арасындағы авС айқасу
Қос (екі нүктеде болатын) кроссинговер		АвС бір мезгілде екі жерден А мен В аВс және В мен С гендері арасындағы айқасу

Хромосоманың бір жерінде болатын кроссинговер өзіне жақын орналасқан екінші бір кроссинговерге басымдылық көрсете алады. Ондай құбылыс интерференция деп аталады. Соның салдарынан болуға тиісті екі жақты үзілістің пайызы, нақты болған жағдайдың пайызына сәйкес келмей қалады. Бұл әсіресе өте жақын орналасқан гендерден анық байқалады.

Гендердің тіркесу мөлшеріне әртүрлі ішкі және сыртқы факторлар да әсер етеді. Мысалы, дрозофиланың кейбір линияларынан алынған будандарда кроссинговер мүлдем

болмайды. Бұл көбінесе гомологты хромосоманың біреуінің қайсыбір бөлімінің алмасуына (инверсия) байланысты болады.

КРОССИНГОВЕРДІҢ ЦИТОЛОГИЯЛЫҚ ДӘЛЕЛДЕМЕЛЕРІ

Кроссинговер құбылысы алғашқыда генетикалық әдіспен дрозофилада анықталып, кейінінен жүгеріде және тетрадалық талдау жүргізу арқылы нейроспорада цитологиялық тұрғыда дәлелденді. Мейоз кезінде байқалатын хромосомалар айқасуынан хиазмдердің пайда болуын кроссинговерді тудыратын механизм деп қарастыруға болар еді. Бірақ ондай болжам түбегейлі дәлелді қажет етеді.

Айқасу процесінде гомологты хромосомалардың бөлімдер алмастыратындығын тұңғыш рет 30 – жылдардың бас кезінде цитологиялық тұрғыда дрозофила шыбынында К.Штерн дәлелдеді. Одан кейін Г.Крейтон мен Б.Мак-Клинтон дәл сондай заңдылықты жүгері өсімдігінен байқады. К.Штерннің дрозофиламен жүргізген тәжірибесін қарастырайық. Әдетте екі гомологты хромосома морфологиялық жағынан өте ұқсас болып келеді. Штерн морфологиялық жағынан айырмашылығы бар, яғни толық гомологты емес Х – хромосомаларды алып зерттеді. Бірақ олардың көпшілік бөлігінде гомология (ұқсастық) бар, сондықтан да мейоз кезінде бір-біріне жақындасып жұптаса алады. Аналықтың Х хромосомасының біреуі транслокацияның, яғни У хромосома үзіндісінің ауысуына байланысты Г тәрізді болып өзгерген. Екінші Х хромосома қалыптыға қарағанда қысқарак, себебі оның бір бөлігі У хромосомаға ауысқан. Будандастыру нәтижесінде жоғарыда көрсетілген морфологиялық жағынан әртүрлі екі Х хромосома және оларда орналасқан екі ген бойынша гетерозиготалы аналықтар алынған. Оның біреуі көздің

пішіні мен көзшелердің санына әсер ететін жартылай доминантты ген V^+ . Ал V аллелі бар мутанттардың көзі таспа тәрізді болып келеді. $Sч$ гені дрозофила көзінің қызыл түсін анықтайды.

Γ тәрізді X хромосомаларда жабайы типке тән V^+ және $Sч^+$ аллельдері, ал қысқалау хромосомаларда мутантты аллельдер V мен $Sч$ болды. Осындай генотипі бар аналық, морфологиялық жағынан алғанда қалыпты $Sч$ және V^+ аллельдері бар X – хромосомалы аталықпен будандастырылған. Олардың ұрпағында кроссоверлі емес хромосомалары бар екі топ – $sчV/sчV^+$, $Sч^+V/sчV^+$ шыбындар пайда болған. Цитологиялық зерттеулер кроссоверлі дарақтарда X хромосомалардың бөлім алмастырғандығын, соған сәйкес пішінінің өзгеретіндігін көрсетті. Аналық ұрпақтың барлық төрт тобында да атасынан берілген бір–бір қалыпты немесе таяқша тәрізді хромосомадан болған. Кроссоверлі аналық шыбынның кариотипінде кроссинговердің нәтижесінде өзгерген ұзын таяқша тәрізді немесе қысқа екі иығы бар X хромосома болатындығы анықталған. Бұл тәжірибе және осы сияқты жүгерімен жүргізілген тәжірибелердің нәтижесі Морган мен оның шәкірттерінің кроссинговер – гомологты хромосомалардың бөлімдерін алмастырады және гендер негізінен хромосомаларда шоғырланады деген болжамын дәлелдей түсті.

КРОССИНГОВЕР МЕХАНИЗМДЕРІ

МЕЙОЗДЫҚ КРОССИНГОВЕР

Хромосомалардың айқасуы туралы ғылыми деректердің аз кезінің өзінде-ақ цитологтар мейоздың профазасын зерттеу барысында гомологты хромосомалардың конъюгациялануы (бір – бірімен жанасуы) кезінде Х тәрізді фигуралардың, яғни хиазмдердің пайда болатындығын байқады. 1909 жылы Ф. Янсенс хиазмдер гомологты хромосомалардың бір–бірімен бөлім алмастыруына байланысты деген болжам айтты. Бұл кейінінен 1911 жылы Т. Морган ұсынған хромосомалардың айқасуы жайлы гипотезаға негіз болды.

Мейоздың 1–профазасының пахинема кезеңінде гомологты хромосомалардың ұқсас бөлімдері бір–бірімен жақындасып, конъюгацияланатыны белгілі. Хромосоманың ондай күйін бивалент дейді. Әр хромосоманың өзі екі хроматидтен тұрады. Көбінесе сол биваленттің құрамындағы ішкері орналасқан екі хроматид бір–бірімен айқасып, содан барып хиазм пайда болады. Сөйтіп, мейоздың 1 профазасы кроссинговердің пайда болуының бірден–бір сәтті кезеңі болып есептеледі. Жынысты жолмен көбейетін организмдерде кроссинговерді кроссоверлі зиготалардың түзілу жиілігіне қарап анықтайды. Себебі олар кроссоверлі гаметалардың ұрықтануынан пайда болады. Мұны зерттеу үшін объект ретінде зең саңырауқұлағы – нейроспора алынған. Бұл саңырауқұлақтың тіршілік циклының көпшілігі гаплофазаға сәйкес келеді, ал диплофазасы өте қысқа. Зигота түзілген соң, көп кешікпей қайтадан мейоз басталады да, гаплоидты споралары бар қалта – аска пайда болады.

Сол спораға қарап кроссинговерді оп–оңай анықтауға болады. Бұл әдісті тетрадалық әдіс деп те атайды. Сол асқаның ішіндегі сегіз

спораның төртеуі боялған (AAAA), ал қалған төртеуі боялмаған (aaaa). Олардың қалтаның ішіндегі орналасу реті AAAAaaaa болып келеді. Егер споралар AAaa AAaa болып орналасса, ол кроссинговердің болғанын көрсетеді.

МИТОЗДЫҚ КРОССИНГОВЕР

Жоғарыда қарастырылған мейоздық кроссинговермен қатар сомалық (дене) клеткаларының бөлінуі кезінде пайда болатын митоздық кроссинговер де кездеседі. 1936 жылы К.Штерн сұр түсті (Y^+) денесіндегі қылшығы ұзын (Sn^+) дрозофила шыбынын сары денелі (Y), қылшығы қысқа (Sn) шыбынмен будандастырып тәжірибе жүргізді. Сонда олардан алынған дигтерозиготаның екі белгісі де жабайы фенотипке тән болып келеді, бірақ кейбір шыбындардың денесінде ішінара дақтар пайда болған. Ондай дақтың тең жартысының түсі сары, қылшығы ұзын, қалған бөлігінің түсі сұр, қылшығы қысқа болып шыққан. Мұндай қос дақтың пайда болуын К.Штерн митоздық кроссинговермен түсіндірді. Шынында мұндай дақтардың пайда болуы төрт хроматидтер стадиясындағы гендердің алмасуының нәтижесі болып есептеледі.

ТЕҢ ЕМЕС КРОССИНГОВЕР

Әдетте хромосомалар айқасқанда екі гомологты хромосоманың бөлім алмастыратын жері бір нүктеде болады. Соған байланысты екі хромосоманың да айқасқан бөлімдері және олардағы гендердің

жиынтығы да сан жағынан бірдей тең болады. Бірақ, кейде, өте сирек жағдайда, хромосомалардың айқасуы бір нүктеде болмай шығады. Соның нәтижесінде хромосомалардың алмасатын бөлімдері және олардағы гендердің саны бір–біріне тең болмайды. Мұндай құбылысты тең емес кроссинговер дейді. Мысалы, дрозофиланың жабайы тегіне тән қалыпты көздері хромосомалардың тең айқаспауы салдарынан таспа тәрізді болып өзгерген.

КРОССИНГОВЕР МЕХАНИЗМІ ТУРАЛЫ БОЛЖАМДАР

Қазіргі кезде хромосомалардың айқасу механизмі туралы бірнеше болжамдар бар, бірақ олардың ешқайсы да гендердің рекомбинациясын және ондағы байқалатын цитологиялық көріністерді жете түсіндіре алмайды.

Ф.Янсенс ұсынған, кейінінен К.Дарлингтон әрі қарай дамытқан гипотеза бойынша гомологты хромосомалар бір–біріне жақындасқан кезде, олардың жіпшелерінің шиыршықтала бастауына байланысты бивалентте динамикалық тартылыс күші пайда болады.

Соның әсерінен төрт хромотидтің біреуі үзіледі. Соған байланысты биваленттің тепе–теңдігі бұзылып екінші хромотид те үзіледі. Кейін сол үзілген ұштары айқасып, хиазмдер пайда болады. Бұл болжам бойынша хиазмдердің түзілуі тікелей кроссинговерге байланысты.

К.Сакстың болжамы бойынша, керісінше, алдымен хиазмдер түзіледі де, содан кейін барып кроссинговер пайда болады.

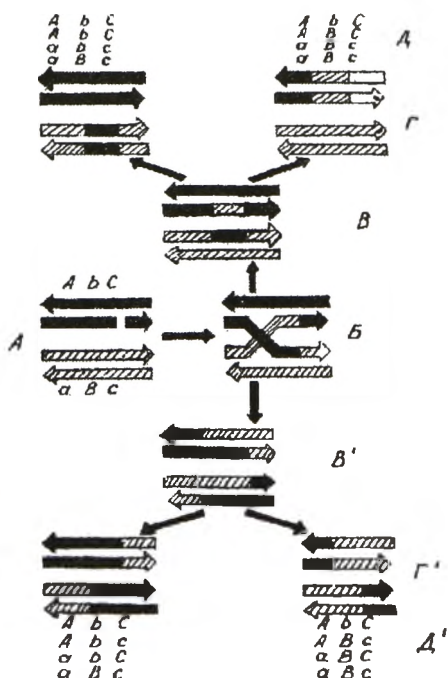
Хромосомалар полюстерге ажыраған кезде механикалық күштің әсерінен хиазмдер түзіледі де сол жерде айқасулар жүреді. Содан соң хиазмдер жойылады.

Д.Беллинг пен Дж.Ледербергтің айтуынша кроссинговер ДНК-ның репликациясы (екі еселенуі) кезінде пайда болады. Сонда бір матрицадан басталған репликация екінші гомологты ДНК-ның матрицасына ауысады, соның нәтижесінде генетикалық материал (гендер) рекомбинацияланады.

КРОССИНГОВЕРДІҢ МОЛЕКУЛАЛЫҚ МЕХАНИЗМІ

Кроссинговердің молекулалық механизмі жайлы қазіргі көзқарастар негізінен XX ғасырдың 60 – жылдарында қалыптасты. Соның ішінде әсіресе, хроматидтердің арасындағы рекомбинация механизмін түсіндіретін, 1964 жылы. Р.Холлидей ұсынған кроссинговердің сызба нұсқасы ерекше орын алады. Енді рекомбинацияның осы нұсқасын қарастырайық (12-сурет). Суретте тек екі хроматидтің ғана арасындағы рекомбинация көрсетілген. Қалған екі хроматид соңғы нәтижелерді, яғни тетрадаға ажырауларды қарастырғанда ескеріледі. Нұсқадағы ABC және abc бір-бірімен тығыз тіркескен таңбалы гендер (маркерлер). Олардың бағыты бүкіл рекомбинация процесінің барысында қадағаланып отырылады. 12–

суреттің А бөлігінде хроматид жіпшелерінің үзілген жері бір гомологты нүктелерде болатындығы көрсетілген. Бірінші кезеңде рекомбинацияға кірісетін ДНК молекуласы гетеродуплекстер деп аталатын буданды (гибрид) бөлімдер түзеді. Олардың бір тізбегі бір молекуладан, екіншісі басқа молекуладан түзіледі (12 – сурет Б). Бұл жартылай хиазма болып есептеледі. Келесі кезеңде айқасу нүктелеріндегі жіпшелер үзіледі (12–сурет В).



12-сурет. Кроссинговердің механизмін көрсететін схема
(Холлидей ұсынған)

Сөйтіп, шеткері орналасқан маркерлер (А – С және а – с) бойынша рекомбинантты емес екі молекула және ол маркерлер бойынша рекомбинантты гетеродуплексті зонада орналасқан екі молекула түзіледі.

Дж. Уотсон мен Ф.Криктің айтуынша мутация дегеніміз ДНК молекуласындағы нуклеотидтердің орналасу ретінің өзгеруі. Ондай жағдайда ДНК–ның гетеродуплексті бөлімінде азотты негіздер дұрыс

жұптаса алмайды. Ондай өзгерістер арнайы репарация (қайтадан қалыпқа келтіретін) ферменттері арқылы түзіледі, яғни комплементарлы қалыпқа келеді.

Мұндай түзету (коррекция) процесінде матрица ролін гетеродуплекстің жіпшелері атқарады (12 – сурет. Г және Г₁).

Ең соңында жүретін тетрадалық ажырауды осы процестің нәтижесі деп қарастыруға болады. (12 – сурет. Д және Д₁).

Сонымен жоғарыда айтылған жалпы кроссинговердің механизмін көрсететін жетістіктерге қарамастан әлі де түсініксіз мәселелер көп. Соған байланысты рекомбинацияның молекулалық механизмін зерттеу молекулалық генетиканың басты бір проблемасы болып есептеледі.

КРОССИНГОВЕРГЕ ӘСЕР ЕТЕТІН ФАКТОРЛАР

Хромосомалардың айқасуының өзі күрделі биохимиялық және физиологиялық процесс болғандықтан сыртқы ортаның, жалпы организм мен жеке клетканың функционалдық жағдайына және өзінің ішкі құрылымына, яғни генотипіне тығыз байланысты болады. Көптеген жануарлар мен өсімдіктерде кроссинговер аталық жыныс клеткаларының мейоздық бөлінуі кезінде пайда болады. Ал кейбір жәндіктерде (жібек құрты) хромосомалардың айқасуы тек гомоморфты (XX) жыныста ғана кездеседі.

Кроссинговер мөлшері организмнің жасына да байланысты. Жас организмде ол жоғары болады да, жас ұлғайған сайын оның мөлшері кемиді.

Кейбір организмнің генотипінде мысалы, қара бидайда хиазмнің пайда болуын бақылауға алатын геннің болатындығы анықталған.

Сонымен қатар кроссинговерді, организмге әртүрлі факторлармен әсер ету жолымен, қолдан жасауға да болады, оны индукциялық кроссинговер деп атайды. Мысалы, радиоактивті сәулелермен, химиялық агенттермен немесе жоғары және төменгі температурамен әсер етсе, ДНК–ның құрылымы бұзылады. Соған байланысты кроссинговердің де мөлшері өзгереді.

Сөйтіп, кроссинговердің нәтижесінде гендер рекомбинацияланады. Соның негізінде организмнің бойындағы белгілер мен қасиеттер өзгере алады. Жалпы кроссинговер құбылысы эволюция процесінде маңызды роль атқарады.

Талқылауға арналған сұрақтар

1. Тұқым қуалаушылықтың хромосомдық теориясы қашан және қалай қалыптасты?
2. Жыныс анықтаудың генетикалық механизмі қандай?
3. Жыныс анықтаудың 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.
7. Гендердің тіркесуі дегеніміз не?
8. Кроссинговер құбылысы және оның механизмдерін түсіндіріңіз.
9. Кроссинговердің цитологиялық дәлелдемелері қандай?

10. Кроссинговерге әсер ететін факторларды атаңыз.

11. Кроссинговердің эволюциялық маңызы қандай?

V ТАРАУ

ЦИТОПЛАЗМАЛЫҚ ТҰҚЫМ ҚУАЛАУ

Тұқым қуалаушылықтың хромосомдық теориясы тұқым қуалау құбылысында басты рольді ядро және оның құрамында болатын хромосома атқаратындығын анықтап берді. Бірақ, сонымен қатар, генетиканың ғылым болып қалыптасуының алғашқы кезеңінің өзінде-ақ кейбір белгі-қасиеттердің тұқым қуалауы клеткадағы хромосомалық емес компоненттерге байланысты екендігін және оның Мендель заңдылықтарына бағынбайтындығын көрсететін деректер белгілі бола бастады. Сөйтіп ядродан немесе хромосомадан тыс болатын гендер туралы пікір қалыптасты. Кейіннен ол цитоплазмалық тұқым қуалау деп аталды.

ЯДРО МЕН ЦИТОПЛАЗМАНЫҢ ТҰҚЫМ ҚУАЛАУДАҒЫ РОЛІ

Қандай болмасын тірі структура тұқым қуалау қызметін толық атқару үшін, біріншіден, ол клеткадағы зат алмасу процесіне қатысуы керек, екіншіден, оның өзін-өзі өндіре алатын немесе өздігінен екі еселене алатын қабілеті болу керек, үшіншіден, ол митоздық

бөлінудің нәтижесінде жаңадан түзілген жас клеткаларға тең мөлшерде ажырауы керек. Ядролық зат – хромосоманың осы қойылған талаптарға толық жауап бере алатыны белгілі. Ал цитоплазмада осындай қасиеттері бар құрылымдар бар ма дейтін болсақ – цитоплазма органоидтарының көпшілігі бірінші талапты қанағаттандыра алады. Мысалы, центриолдарды алсақ, клетканың бөлінуіне қажетті ұршық тәрізді (ахроматин) жіпшелерді жасауға қатысады, пластидтер, соның ішінде хлоропластар фотосинтез процесін қамтамасыз етеді, митохондриялар - тыныс алу және энергия орталығы, рибосомаларда белок синтезделеді т.с.с.

Сонымен қатар центриолдар, пластидтер және митохондриялардың өзін - өзі өндіру, яғни репродукциялана алу қабілеттері де бар. Бұл қойылған екінші талапқа да сай келеді деген сөз. Бірақ цитоплазма элементтерінің ешқайсы да (центриолдардан басқа) клетка бөлінген кезде хромосомалар сияқты теңдей екіге ажырай алмайды.

Ядро мен цитоплазманың арасында бұл айтылғандардан басқа да айырмашылықтар бар. Олар:

1. Ядрода әрбір биологиялық түрдің өзіне тән тұрақты хромосома саны болады, цитоплазма органоидтарының өзі бірнешеу және олардың саны тұрақты емес.
2. Ядро құрамындағы бір хромосома бұзылса, оны екінші біреуі алмастыра алмайды, ал цитоплазманың бүлінген органоидтарын сол тәріздес басқа органоидтары алмастыра алады.

Хромосома мен цитоплазма органоидтарының осы көрсетілген айырмашылықтарына байланысты олардың тұқым қуалаушылықтағы атқаратын қызметтерінде де өзгешеліктер бар. Хромосомалар арқылы анықталатын тұқым қуалау деп ядролық немесе хромосомалық тұқым қуалау аталады. Ал тұқым қуалаудың материалдық негізі цитоплазманың элементтері болған жағдайда ол хромосомалық емес, немесе цитоплазмалық тұқым қуалау деп аталады.

Тұқым қуалаушылық клетканың бөлінуі барысында жүзеге асатын оның негізгі қасиеті болып есептеледі. Тұқым қуалаушылықта ядро ғана маңызды роль атқарады, ал цитоплазманың мәні онша емес деп қарауға болмайды. Себебі қызмет істеп тұрған біртұтас жүйенің барлық тетіктерінің де клетка тіршілігі үшін маңызы бар. Жалпы ядроны тұқым қуалайтын қасиетті сақтайтын орын, ал цитоплазманы оны жүзеге асырушы орган деп қарастыруға болады. Ядро мен цитоплазманың құрылымдық және функционалдық жағынан бір - бірінен айырмашылығы болатындығы туралы жоғарыда айтылды. Ядролық тұқым қуалау Мендель заңдарына сәйкес жүреді, ал цитоплазмалық тұқым қуалау оларға бағынбайды.

Ядро мен цитоплазманың тұқым қуалаудағы ролін зерттеу үшін түрлі әдістер қолданылады. Соның бастысы ядроны алмастыру әдісі. Ядроны алмастырудың қазіргі кезде қолданылып жүрген бір жолы – жұмыртқа клеткасының ядросын алып тастап, басқа бір организмнің аталық жыныс клеткасымен ұрықтандыру. Мұндай зиготаның дамуы негізінде гаплоидты хромосом жиынтығы бар андрогенді ұрпақ алынады. Себебі ол аталық ядро мен аналық клетканың цитоплазмасынан жаралған. Бірақ ондай гаплоидты зигота

эмбрионалдық немесе личинка стадиясында өліп қалады, соған байланысты көп уақытқа дейін андрогенді сақайған особьтар алудың мүмкіндігі болмай келді. Тек кейінінен Б.Л.Астауров жібек құртының екі түрін бір бірімен будандастыру арқылы диплоидты андрогенді будан алды. Ол жібек құрты жұмыртқа клеткасының ядросын оның екінші мейоздық бөлінуі кезінде $+40^{\circ}$ температурамен әсер ету арқылы жойды. Сол ядросы жоқ клеткада екі аталық пронуклеустің қосылуынан жаңа диплоидты ядро пайда болған. Одан дамыған ұрпақ XX хромосомалы аталық жынысты болып шыққан. Жібек құртының аналығы гетерогаметалы (ХУ), аталығы гомогаметалы (XX). Бұл тәжірибенің нәтижесі тұқым қуалаушылықта ядроның цитоплазмаға қарағанда негізгі роль атқаратындығын көрсетеді.

Жалпы өсімдіктерде болсын, жануарларда болсын аналық жыныс клеткасында, яғни аналық жұмыртқада цитоплазма мөлшері көп болады, ал аталық гаметада ол жоққа тән. Сондықтан цитоплазмалық тұқым қуалау ядролық (хромосомалық) тұқым қуалауға қарағанда аналық жолмен жүреді.

Цитоплазмалық тұқым қуалауды зерттеудің негізін 1908-1909 жылдары неміс оқымыстылары К.Корренс пен Э.Баур салды.

К.Корренс түн аруы өсімдігінің, ал Баур қазтамақ пен намазшам гүлдің ала жапырақты болуының тұқым қуалауын зерттеді. Сөйтіп олар мұндай белгінің тұқым қуалауы цитоплазма арқылы болатындығын анықтады.

ПЛАСТИДТІК ТҰҚЫМ ҚУАЛАУ

Пластидтер өсімдік организмінде бейне бір углеводтар синтездейтін лаборатория іспетті. Кей жағдайда пластидтердің бөліну арқылы көбейетіндігі және сол бөліну кезінде жаңадан түзілген жас клеткаларға таралып, ажырайтындығы белгілі болған.

Пластидтердің өзі арнаулы белоктардан, ДНК мен РНК-дан тұрады. Бір клеткаға шаққанда пластидтердің саны жоғары және төменгі сатыдағы өсімдіктердің әр түрлерінде бірден жүзге дейінгі аралықта болады. Клеткасында жалғыз ғана пластиді барлар талшықтылар мен мүктерде, ал екеуден пластиді барлар диатомды балдырларда кездеседі. Пластидтердің құрамында жоғарыда айтылғандай РНК және ДНК болады. Бірақ азотты негіздердің құрамы жағынан пластидтердің ДНК-сы хромосомадағы ДНК-дан өзгеше, сол сияқты олардың құрамында болатын РНК-ның рибосомалық РНК-дан айырмашылығы бар. Сонымен көптеген зерттеулердің нәтижесі пластидтердің тұқым қуалаушылыққа қатысы бар екендігін және генетикалық информацияның олардың ДНК-сында сақталатындығын көрсетті.

Клеткадағы тұқым қуалайтын қасиеті бар пластидтердің жиынтығын Реннер деген генетик пластидом деп атаған.

Пластидтік тұқым қуалау туралы алғашқы деректерді К.Корренс пен Э.Баурдың алғандығы туралы жоғарыда айтылды. Мысалы, К.Корренс түн аруы өсімдігі жапырағының ала болуының тұқым қуалауын зерттегенде оның өсу нүктесінен әр түрлі клеткалардың тобын тапқан. Олардың біреулерінің пластидтерінің хлорофилл түзу

қабілеті болмаған да, екінші біреулері түзе алатын болған. Соның салдарынан өсімдіктің жапырағы ала болып шығады. Бұл ала жапырақтылықтың өзі онтогенез барысында сыртқы орта жағдайларына байланысты өзгеріп отырады. Төменгі температурада ондай өзгеріс үдей түседі, ал жоғарғы температурада керісінше жапырақтың алалығы азайып, тіпті бірте-бірте жойылып та кетеді. Осы айтылғандармен қатар пластидтердің қасиеті тікелей ядролық гендер арқылы да анықталады. Мысалы, жүгері, арпа, т.б. өсімдіктерде.

МИТОХОНДРИЯ АРҚЫЛЫ ТҰҚЫМ ҚУАЛАУ

Митохондрия – клеткадағы тыныс алуға тікелей қатысы бар органоид. Клетканың бөлінуі кезінде олар жаңа түзілген жас клеткаларға шамамен бірдей мөлшерде ажырайды. Митохондрияның құрамынан ұзындығы 5 мкм-ден (жануарларда) 20-32 мкм-ге (саңырауқұлақтар мен өсімдіктерде) дейін жететін ДНК табылған. Ол өзінің құрамы жағынан да ядролық ДНК-дан өзгеше келеді.

Митохондриялық гендер негізінен екі топ белгілерді анықтайды. Біріншісіне тыныс алу жүйесінің жұмысына байланысты белгілер жатса, екіншісіне антибиотиктер мен клетка уына төзімділікке қатыстылар жатады.

Генетикалық тұрғыда ашыту бактериясының митохондриялары көбірек зерттелген. Оларда бүкіл клеткадағы ДНК-ның 10-20 % болады. Осындай бактерияның кейбіреулерінде тыныс алу кемістігі

болатындығы анықталған. Бұл кемістік олардың митохондрияларының тұқым қуалайтын өзгеріске ұшырауына байланысты, анығырақ айтқанда, олардағы цитохромоксидаза ферментінің активтілігі төмендеген.

Б. Эфруси ашыту бактериясының секірмелі түрде пайда болғанын алу кемістігі бар, ергежейлі калония түзетін штаммын тапқан. Ол ергежейлі мутантты штамдар өте баяу өседі.

Олар цитохром *a* мен *c*-ның, сол сияқты цитохромоксидаза ферментінің жетіспеуінен тыныс алу кемістігіне ұшыраған және спора түзу қабілеті болмайды. Ергежейлі мутанттар митохондрияларының ДНК-сын алып зерттегенде оның құрамының күрт өзгертіндігі және соның салдарынан қандай болмасын биологиялық информацияны кодтау қабілетінен айырылатындығы анықталды. Бұл келтірілген деректер ашыту бактериясында болатын аталмыш қасиеттің тұқым қуалауы цитоплазмаға байланысты екендігін көрсетеді.

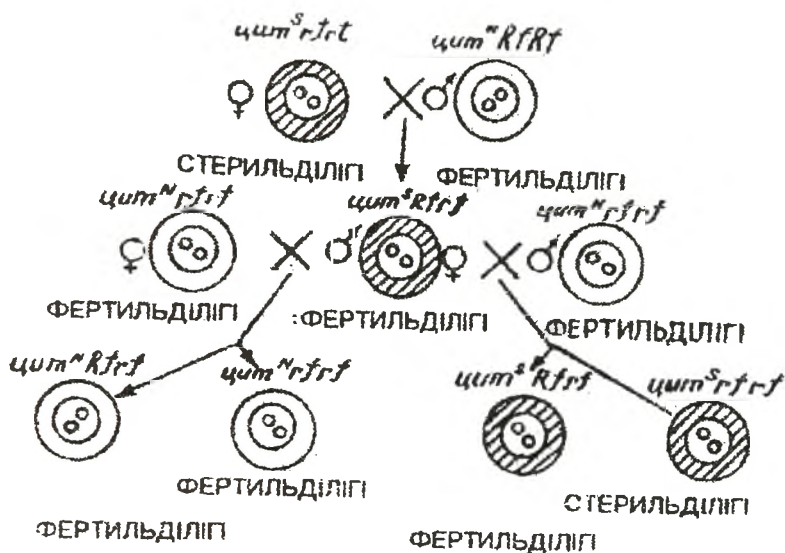
Ергежейлі мутациядан басқа бұл организмдердің митохондрияларындағы ДНК-ны өзгерту арқылы хлоромфениколға, эритромицинге және кейбір басқа да антибиотиктерге төзімді мутантты түрлері алынған.

ЦИТОПЛАЗМАЛЫҚ АТАЛЫҚ СТЕРИЛЬДІК (ҰРЫҚСЫЗДЫҚ)

Цитоплазмалық тұқым қуалаудың ең айқын да нақты мысалдарының бірі – цитоплазмалық аталық стерильдік. Мұндай құбылыс жүгері, пияз, қызылша, зығыр сияқты өсімдіктерге тән. Жүгері өсімдігінде болатын цитоплазмалық аталық стерильдікті 30-жылдары Америкада М.Родс, бұрынғы Кеңес Одағында М.И. Хаджинов ашты. Жүгері өсімдігінің бір үйлі екендігі белгілі. Оның аналық гүлдері собығында жиналады да, аталықтары шашағында болады. Сол жүгерінің кейбір сорттарының шашағында толық дамымаған, яғни стерильді аталық тозандар табылған. Зерттей келе бұл белгі цитоплазманың бір ерекшеліктеріне байланысты екендігі анықталды. Аталық стерильдік қасиеті бар өсімдікті қалыпты өсімдіктің тозаңымен тозандандырғанның өзінде, олардан алынған ұрпақтың көпшілігі стерильді болып шыққан және мұндай қасиет бірнеше буын бойы жойылмай қайталанып отырған. Бұл осы белгінің цитоплазма арқылы тұқым қуалайтындығын көрсетеді.

Тозанның стерильдігін қамтамасыз ететін цитоплазма ЦИТС (стерильді цитоплазма) белгісімен, фертильді, яғни ұрықтандыруға қабілетті тозаңы бар өсімдіктердің цитоплазмасы ЦИТН (қалыпты цитоплазма) белгісімен белгіленеді. Стерильдік қасиетті рецессивті rf ген, ал фертильдікті доминантты RF гені анықтайды. Демек, өсімдік генотипінде рецессивті rf гені гомозиготалы ($rf\ rf$) күйінде болса ғана цитоплазма тозанның стерильді болуын қамтамасыз етеді. Ал егер генотипінде доминантты гомозигота ($RF\ RF$) немесе гетерозигота (RF

rf) болса өсімдіктің тозаңы қалыпты, яғни фертильді болады. Цитоплазмалық аталық стерильдіктің тұқымқуалау нұсқасы 13-суретте берілген.



13-сурет. Цитоплазмалық аталық стерильдіктің (ұрықсыздықтың) тұқым қуалау схемасы.

Цитоплазма цит^S – стерильді; цит^N – қалыпты; Rf – тозаңның фертильділігі (ұрықтандыру қабілеті болуын) қалпына келтіруші ген

ЭНДОСИМБИОНТТАР

Цитоплазмалық тұқым қуалау кейде эукариоттардың цитоплазмасында эндосимбионттар – бактериялар немесе вирустардың болуына да байланысты. Эндосимбионттар деп бөтен бір организмнің клеткасында тіршілік ететіндерді айтады.

Генетикалық тұрғыда эндосимбиоз инфузорияның қаппа - бөлшектері мысалында жақсы зерттелген.

1938 жылы Т. Соннеберн кейбір инфузорияның бойынан басқаның тіршілігін жоятын улы зат шығаратын түрін тапты. Кейінінен бұл қасиеттің цитоплазма арқылы тұқым қуалайтыны анықталды. Сонда өлтіргіш инфузория (киллер) өзінің цитоплазмасында қаппа бөлшек яғни улы бактерияны алып жүреді. Мұндай бактерия улы зат - парамецин бөліп шығарады, соның әсерінен басқа инфузориялар өлімге душар болады. Барлық қаппа – бөлшектердің парамецин жасап шығару қасиеті бола бермейді, ондай қасиет тек спираль тәрізді белокты денелерден тұратын «ашық түсті» деп аталатындарында ғана болады. Ашық түсті денелердің пайда болуы қаппа бөлшектерде болатын вирус тәрізді бөлшектерге байланысты. Мұндай вирусты бөлшектерде ұзындығы 14 мкм шамасында ковалентті тұйық шығыршық тәрізді ДНК болады.

Генетикалық зерттеулердің нәтижесі қаппа бөлшектердің цитоплазмамен бірге тұқым қуалайтын және оның қаппа бактериялардың репродукциясы үшін қажетті ядролық доминантты К аллелін алып жүретін инфузорияларда ғана болатындығын көрсетті. Өлтіргіш инфузорияны (КК) ондай қасиеті жоқ (кк) инфузориямен будандастырғанда алынатын гетерозиготалы ұрпақ Кк-нің сипаты конъюгацияланатын клеткалардың бір-бірімен цитоплазма алмастырып үлгеру-үлгермеуіне байланысты болады. Ұзақ уақыт бойы будандастырған жағдайда ондай алмасу жүреді де, генотипті гетерозиготалы Кк болып келетін барлық ұрпақ фенотипінде «өлтіргіштер» болып шығады. Мұндай жағдай тек ата-

анасынан доминантты гомозиготалы (КК) цитоплазманы алған жағдайда ғана жүзеге асады. Ал керісінше генотипі Кк особьтар ата-анасынан рецессивті гомозиготалы (кк) цитоплазманы алса, онда олардың «өлтіргіш» қасиеті болмайды.

Эндосимбиозға дрозofilаның де кейбір белгілерінің қатысы бар. Соның бірі – жыныстық ара қатынасы. Дрозofilаның кейбір түрлерінің кейде аталық особьтары мүлде болмайды немесе жартылай ғана болады. Зерттей келе бұл белгінің аналық жолмен тұқым қуалайтындығы және дрозифила клеткасының цитоплазмасында симбионттардың, яғни ядролық гендер арқылы бақыланатын вирустардың болатындығы анықталды.

ЦИТОПЛАЗМАНЫҢ ПРЕДЕТЕРМИНАЦИЯСЫ НЕМЕСЕ ЦИТОПЛАЗМАНЫҢ ТІКЕЛЕЙ ӨЗІ АРҚЫЛЫ ТҰҚЫМ ҚУАЛАУ

Көпшілік жағдайда пластидтер және митохондриялар арқылы тұқым қуалауды, сол сияқты тағы да басқа хромосомасыз тұқым қуалаулардың басын қосып, цитоплазмалық тұқым қуалау деп атайды. Мұндай тұқым қуалаулар құрамында ДНК болатын клетка органоидтарына байланысты. Бұл құбылыс симбионттар арқылы тұқым қуалауға тән. Олай болса, цитоплазма мұнда тұқым қуалаушылық қасиетті алып жүруші ретінде қарастырылмайды, яғни «цитоплазмалық тұқым қуалау» деген ұғым генетикалық материалдардың клеткадағы шоғырланған орнын ғана көрсетеді. Сонымен қатар хромосомалық емес гендердің ядрода да болуы

мүмкін. Осы айтылғандарды ескеретін болсақ, «хромосомасыз тұқым қуалау» деген ұғымның мағынасы кеңейе түседі. «Ал енді клетка органоидтары емес, тікелей цитоплазманың өзі арқылы тұқым қуалау бола ма?» десек, ондай жағдайдың да болатындығы мәлім. Бірақ бұл кезде белгінің тұқым қуалауы тұрақты болмайды және оның көрінісі бір немесе бірнеше буыннан кейін өшіп қалады. Бұған тұщы суда тіршілік ететін ұлу қабыршағының бұралу бағыты мысал бола алады. Олардың кейбіреулері гермафродиттер болып келеді және өздігінен ұрықтанып та, немесе өзара будандасып та көбейе алады. Қабыршақтарының бұралу бағыты екі түрлі – сол жаққа және оң жаққа қарай. Оларды бір жұп аллель, яғни оң жаққа бұралуын доминантты D гені, ал сол жаққа қарай бұралуын рецессивті d гені, анықтайды. Реципрокты будандастыру ($\text{♂}DD \times \text{♀}dd$ және $\text{♀}dd \times \text{♂}DD$) F_1 -де әртүрлі нәтиже береді: будан ұрпақ негізінде анасының белгісін қайталайды. Бірінші будандастыруда барлығының да қабыршақтары оңға бұралған. F_2 -де екі будандастырудың екеуінде де барлық алынған ұрықтардың қабыршақтары оңға бұралады.

Тек өздігінен ұрықтандыру арқылы алынған F_3 -тегі ұрықтарда ғана белгілер ажырап, оңға және солға бұралған қабыршақтардың ара қатынасы 3:1 болады. Сөйтіп бұл белгі жұмыртқа клеткасы цитоплазмасының қасиетіне байланысты тұқым қуалайды. Мұндай құбылысты цитоплазманың аналық организмнің генотипімен предетерминациялануы немесе аналық эффект деп атайды.

ЦИТОПЛАЗМАЛЫҚ ТҰҚЫМ ҚУАЛАУҒА ГЕНЕТИКАЛЫҚ ТАЛДАУ

Цитоплазмалық тұқым қуалауды зерттеу клеткадағы жалпы генетикалық жүйені түсіну үшін маңызы бар нәрсе. Көп уақытқа дейін біз генотип деген терминнің мағынасын тек хромосомада шоғырланған гендердің жиынтығы деп түсініп келдік. Ал тұқым қуалайтын элементтердің цитоплазмада да болатындығы жоғарыда айтылды. Цитоплазмада және оның органоидтарында шоғырланған тұқым қуалайтын факторлар плазмотип немесе плазмон деп аталады. Осыған байланысты генотип жөніндегі бұрынғы ұғымды кеңейтіп, оған хромосомалық геном мен цитоплазмалық плазмонды қосып айту керек. Цитоплазмалық тұқым қуалаудың өлшемі хромосомалық тұқым қуалаудағы ген деген тәрізді плазмоген деп аталады.

КЛЕТКАНЫҢ ГЕНЕТИКАЛЫҚ АППАРАТЫНЫҢ ЖҮЙЕСІ



Сонымен, цитоплазмалық тұқым қуалау да хромосомалық тұқым қуалау сияқты өз алдына жеке дискретті фактор. Ядролық тұқым қуалаудан айырмашалығы аналық жолмен тұқым қуалайды және онда ажыраудың тұрақты сандық қатынастары болмайды, яғни Мендель заңдылықтарына бағынбайды.

Талқылауға арналған сұрақтар

1. Цитоплазмалық (хромосомалық емес) тұқым қуалау дегеніміз не?
2. Ядро мен цитоплазманың тұқым қуалаудағы ролін салыстыра отырып түсіндіріңіз.
3. Пластидтік тұқым қуалау қалай жүреді және оны алғаш рет зерттеп ашқан кімдер?
4. Митохондрия арқылы тұқым қуалау қалай жүреді?
5. Цитоплазмалық аталық стерилдік (ұрықсыздық) құбылысы дегеніміз не?
6. Цитоплазмалық тұқым қуалауға эндосимбионттардың қандай қатысы бар?
7. Цитоплазманың тікелей өзі арқылы тұқым қуалауы қалайша жүзеге асады?
8. Цитоплазмалық тұқым қуалауға генетикалық талдау жасаңыз.

VI ТАРАУ

ТҰҚЫМ ҚУАЛАУШЫЛЫҚТЫҢ МОЛЕКУЛАЛЫҚ НЕГІЗДЕРІ

Генетика тарихындағы ең ірі жаңалықтардың бірі организм тұқым қуалаушылығының хромосомамен байланыста екендігінің дәлелденуі болды. Әртүрлі өсімдіктер мен жануарларға жүргізілген толып жатқан зерттеулердің нәтижесінде организмнің бойындағы белгілер мен қасиеттер туралы информацияны клеткадан - клеткаға, ұрпақтан - ұрпаққа жеткізіп отыратын тек қана хромосома екендігі анықталды.

Хромосоманың өзі нуклеопротеидті құрылымға бірігетін ДНК мен белоктан тұрады. Алғашында көптеген ғалымдар организмнің тұқым қуалаушылық қасиетін хромосоманың белокты компоненті анықтайды, ал ДНК-ның құрылысы мен химиялық құрамы қарапайымдылау болғандықтан ондай күрделі қызметті атқара алмайды деп есептеді. 30 - жылдардың бас кезінде көрнекті совет биологы Н.К.Кольцов хромосома - өздігінен екі еселене алу қабілеті бар күрделі биологиялық молекула және организмнің барлық белгілері мен қасиеттері белоктың құрылысы мен оның молекулаларының әрекеттесуіне байланысты деген пікір айтты. Бұл көзқарас тұқым қуалаушылықтың заңдылықтарын молекулалық деңгейде зерттеуге түрткі болды.

40 - жылдардың басында хромосоманың молекулалық құрылысын зерттеуге нақты мүмкіндік туды. Биологиялық зерттеулердің жаңа әдістерін қолдану (электрондық микроскопия, рентген құрылымдық анализ, таңбалы атомдар т.б.) және генетикалық

зерттеулер үшін микроорганизмдер мен вирустарды пайдалану тұқым қуалаушылықтың материалдық негіздерін тереңірек зерттеуге жағдай жасады.

Көп уақытқа дейін генетикалық зерттеулердің негізгі объектілері бұршақ, жүгері және дрозофила шыбыны болып келді. Солармен жүргізілген зерттеу жұмыстарының нәтижесінде тұқым қуалаушылық пен өзгергіштік туралы ілімнің негізін құрайтын аса ірі заңдылықтар ашылды. Осы объектілерде генетикадағы ең басты әдіс – генетикалық талдау қалыптасып, дамыды. Ал жоғарғы сатыдағы өсімдіктермен және жануарлармен жүргізілетін тәжірибелердің өз қиындығы бар, себебі олардың даму циклы біршама күрделі және көп уақыт қажет етеді. Сондықтан генетиктер көбінесе микроорганизмдер мен вирустарға назар аударды, бара - бара олар генетикалық зерттеулердің басты объектілеріне айналды. Микроорганизмдер оңай өсіріледі, өте тез көбейеді, онша күй талғамайды, сол себепті тәжірибе жүргізуге қолайлы.

Микроорганизмдер айқын аңғарылатын әртүрлі биохимиялық және физиологиялық қасиеттермен сипатталады. Оларда белгі мен биохимиялық қасиет деген ұғым көпшілік жағдайда бірге ұштасып жатады, соған байланысты геннен белгіге дейінгі жолшыбай жүретін реакциялардан ферменттердің барлық әрекеттері мен өзгерістерінің тізбегін байқауға болады. Мұны тұңғыш рет американдық оқымыстылар Д.Бидл мен Э.Татумның зең саңырауқұлағы – нейроспорамен жүргізген тәжірибелері дәлелдеп берді. Бұл саңырауқұлақ қарапайым азотты қосылыстардан амин қышқылдарын өзі синтездеп алу қабілетінің болуына байланысты, ондай қосылыстар

жоқ қоректік ортада тіршілік ете алады. Нейроспораға рентген немесе ультракүлгін сәулелерімен әсер еткен кезде оларда тұқым қуалайтын өзгерістер, яғни биохимиялық мутациялар пайда болады. Олар биологиялық маңызды қосылыстар – амин қышқылдары мен витаминдердің синтезіне кедергі келтіреді. Егер мутацияның нәтижесінде қайсы бір амин қышқылының синтезі бұзылатын болса, онда мұндай мутанттар, оны қоректік ортаға сырттан әкеп қоспаса, өсіп-өне алмайды. Бидл мен Татумның айтуынша амин қышқылы синтезіндегі кемістік қалыпты штаммның клеткасында кездесетін арнайы ферменттің болмауына байланысты.

Әртүрлі мутацияларды салыстыру және олардың биохимиялық реакцияларға әсерін зерттеу арқылы маңызды органикалық қосылыстар: амин қышқылдары, витаминдер, азотты негіздер т.б. синтезделу процестері анықталды. Д. Бидл мен Э. Татум мутантты штамдарды қалыпты (сәулеленбеген) штамдармен будандастырды. Нейроспораның жоғары сатыдағы организмдерден айырмашылығы, хромосом жиынтығы гаплоидты болады. Сондықтан бірінші буынның өзінде-ақ белгілер ажырайды. Будандастыру нәтижесінде алынған споралар құрамында қайсы бір амин қышқылдары жоқ ортаға апарылды. Бұл жағдайда споралардың тең жартысы өніп шықты. Осы өніп шыққан споралар санының 1:1 қатынасындай болуы амин қышқылы синтезіне қатысатын ферменттің және соған тиісті ген қызметінің бұзылуына байланысты түзіле алмағандығын көрсетеді.

Нейроспорамен жүргізген осы тәжірибелеріне сүйене отырып, Бидл мен Татум қандай болмасын бір қосылыстың синтезделуі соған

тән ферменттің түзілуін басқаратын арнайы геннің қызметіне байланысты деген қорытындыға келді. Сөйтіп, генетикадағы маңызды бір гипотеза: «бір ген – бір фермент» деген ұғым қалыптасты. Бұл гипотеза бойынша әрбір ген бір ферменттің түзілуін анықтайды. Ал фермент өзінің табиғаты жағынан белок болып есептелетіндіктен, жалпы белоктың синтезі гендер арқылы анықталуы мүмкін деген болжам жасалды.

Белоктар дегеніміз биологиялық полимерлер. Олардың полипептидті тізбектері белгілі бір ретпен кезектесіп келетін амин қышқылдарынан тұрады, ал белоктардың құрылысы мен қызметі солардың құрамы мен орналасу ретіне байланысты. Сондықтан белок молекуласының полипептидті тізбегіндегі амин қышқылдарының орналасу реті гендер арқылы анықталып немесе бақыланып отырады деген жорамал жасалынды, кейінінен ол тәжірибе жүзінде дәлелденді.

Сонымен Бидл мен Татумның болжамы дұрыс болып шықты. Көптеп жүргізілген эксперименттердің негізінде ол дәлелденіп, анықтала түсті. Сөйтіп «бір ген – бір полипептидті тізбек» деген қағида молекулалық генетиканың негізгі бір теориясына айналды.

Микроорганизмдер мен вирустарға жүргізген генетикалық зерттеулердің және хромосомалардың молекулалық құрылысын зерттеу үшін физика-химиялық әдістерді қолданудың нәтижесінде біршама табыстарға қол жетті. Сонымен қатар тұқым қуалаушылыққа белок молекулалары басты роль атқарады деген ұғым теріске шығарылды. Хромосоманың зат алмасу мен тұқым қуалайтын информацияның берілуіне әсерін зерттеудің микроскопиялық

деңгейден молекулалық деңгейге көшуі генетиканың дамуының жаңа бір кезеңі болды. Осылайша молекулалық генетика дүниеге келді.

Тұқым қуалаушылықты молекулалық деңгейде зерттеу мынандай екі маңызды сұраққа жауап беру үшін керек болды:

1. Клеткада тұқым қуалайтын информацияның сақталуы мен берілуі қалай жүзеге асады?
2. Организмнің белгілі бір белгі-қасиеттерін қалыптастыратын арнайы белоктардың синтезі қалай жүреді?

Хромосоманың молекулалық құрылысын зерттеу нәтижесінде тұқым қуалаушылықта басты рольді белок емес ДНК атқаратындығы туралы көптеген деректер жиналды.

ДНК – ТҰҚЫМ ҚУАЛАЙТЫН ИНФОРМАЦИЯНЫ АЛЫП ЖҮРЕТІН НЕГІЗГІ МАТЕРИАЛ

ДНК–ның генетикалық маңызын дәлелдеу үшін арнайы тәжірибелер жүргізілді. ДНК түгелге дерлік клетка ядросында болатын организмнің тұқым қуалаушылығына жауапты құрылым – хромосомада кездеседі. Әртүрлі организмдерде ДНК түрлі мөлшерде болады. Ал бір ғана организмнің түрлі клеткаларының ядроларында оның мөлшері бірдей болады. Жыныс клеткаларында ДНК–ның мөлшері дене клеткаларына қарағанда екі есе кем. Гамета түзілуі кезінде ол жартылай азайып, ұрықтанғаннан кейін, зиготада қайта қалпына келеді. Хромосомалар санының өзгеруіне сәйкес сомалық және жыныс клеткаларындағы ДНК–ның мөлшері өзгереді. Сонымен, клеткадағы ДНК мөлшерінің өзгеруі мейоз және ұрықтану процестері

арқылы реттеліп отырады. Бұл ДНК–ның организмнің көбеюіне тікелей қатысы бар екенін көрсетеді. Радиоактивті сәулелердің және кейбір химиялық заттардың организмге тигізетін мутагендік әсерлерінің өзі ең алдымен ДНК–ның өзгеруіне байланысты. Мысалы, ДНК препаратына рентген сәулелерімен әсер еткен кезде оның молекуласының бұзылатындығы байқалады. Улы химиялық қосылыстар – этиленамин, колхицин, никотин қышқылы т.б. химиялық мутагендерде ДНК молекуласын өзгерте алады. Мұның өзі тұқым қуалаушылықтың ДНК–ға байланысты екендігін көрсетеді.

ДНК–ның генетикалық ролін анықтауда бактерия трансформациясы бойынша жүргізілген тәжірибелердің нәтижесі тікелей дәлел бола алады.

Трансформация. 1928 жылы ағылшын бактериологы Ф. Гриффит пневмакок бактериясы клеткасынан басқа клеткалардан бөлініп шығатын бір заттың әсерінен тұқым қуалаушылық қасиетінің өзгеретіндігін байқады. Пневмакоктардың сыртқы көрінісі мен ауру тудырғыш қасиеті жағынан жақсы ажыратылатын екі штаммы бар. Оның біреуінің (S – штамм) клеткалары капсуламен қапталған. Ол жоғары вирулентті және кейбір сүт коректілерде жұқпалы пневмония ауруын тудырады. Басқа штамм (R – штаммы) клеткаларының капсуласы жоқ және вирулентті емес. Гриффиттің тәжірибелерінде вирулентті штамм жіберілген тышқандар өлген. Ал вирулентті емес штаммдар жіберілгенде олар тірі қалған. Тіпті алдын - ала қыздыру жолымен өлтірілген вирулентті штаммның клеткаларын жібергенде де, ауру тудырмаған.

Былай алып карағанда бұл тәжірибе де ешқандай жаңалық ашылмаған тәрізді. Бірақ тышқандардың төртінші тобына вирулентті емес және вирулентті болғанымен қыздыру жолымен өлтірілген клеткаларының қоспасын жібергенде, мүлдем күтпеген жағдай байқалған. Бұл тышқандар бірінші топтағы вирулентті штамм берілген тышқандар сияқты жұқпалы пневмониямен ауырып, өліп қалған. Мұндай ауру тышқандардың денесінен пневмакоқтың капсуласы бар вирулентті клеткалары табылған. Ондай болса, вирулентті емес, қыздыру жолымен өлтірілген вирулентті клеткалардың әрекеттесуі нәтижесінде соңғысының сыртқы белгілері мен қасиеттері қайта қалпына келген. Мұндай құбылысты трансформация дейді, яғни бір клетканың ерекшеліктері екіншісіне беріледі. Бұл жағдайда трансформация басқа бір белоксыз заттың әсерінен жүрген, себебі донор клетканың алдын ала өлтірілгені белгілі.

30-жылдардың бас кезінде бірқатар тәжірибелер трансформацияны организмнен тыс (*in vitro*) тура пробирканың ішінде жүргізуге болатындығын көрсетті. Сол тәжірибелердің бірінде пневмакоқтың капсулалы клеткаларын талқандап, капсуласыз клеткалармен араластырған. Біраз уақыттан соң капсуласыз клеткалардың бір бөлігі капсулаларға айналып, вирулентті қасиетке ие болған.

Сонда бактерияның бір түрінен екіншісіне клеткада белгілі бір химиялық процесті катализдейтін қайсыбір белок ферментті түзу қабілеті берілді. Сөйтіп, трансформация құбылысы бойынша жүргізілген әртүрлі тәжірибелерден қайсыбір заттың әсерінен

бактериялардағы тұқым қуалайтын қасиеттің белгілі бір бағытта өзгеріп отыратындығы анықталды.

Бактерия клеткаларында трансформация тудыратын бұл қандай зат деген сұрақтың жауабы 1944 жылы американдық микробиолог О. Эверидің басқаруымен жүргізілген зерттеулердің нәтижесінде берілді. Бактерияның капсулалы клеткаларының талқандалған өнімдерін олар әртүрлі химиялық компоненттерге бөлді, сөйтіп олардың әрқайсысының трансформация тудыру қабілеті тексерілді. Химиялық әдістердің көмегімен трансформация тудыру қарқыны ең жоғары зат ДНК екендігі анықталды. Эверидің лабораториясында бактерия капсуласының тағы да бір тұқым қуалайтын белгілерінің трансформациялануы бойынша жүргізілген мұндай тәжірибелер бірнеше рет қайталанып жоғарыда, айтылған нәтиже толық дәлелденді.

Бактериялық трансформация жолымен пробирка ішінде стрептомицинге төзімсіз пневмокок клеткалары оған төзімді түріне айналдырылған. Бұл микроорганизмдердің екі түрлі штаммы бар. олардың біреуі стрептомицин бар ортада өліп қалады, ал екіншісі қалыпты өсіп, дамиды.

Стрептомицинге төзімді пневмококтардың клеткаларын пробиркада езіп, одан ДНК бөлініп алынған. Осылайша тазартылып алынған ДНК–ны қоректік ортаға апарып қосқанда, онда өсіп жатқан стрептомицинге төзімсіз пневмококтардың кейбіреулері тұқым қуалайтын, осы антибиотикке төзімділік қасиетке ие болған. Сөйтіп бұл жағдайда да бактерия қасиетінің ДНК арқылы өзгеріп отырғанын көреміз. Эверидің осы ашқан жаңалығының генетиканың әрі қарай

дамуында үлкен маңызы болды. ДНК – ның клеткадағы тұқым қуалаушылық қасиетке байланысы бар екендігін анықтау организмнің тұқым қуалаушылығы мен өзгергіштігін молекулалық деңгейде зерттеудің бастамасы болды.

ДНК және вирустар. Вирустар – өсімдік, жануар және бактерия клеткаларының ішінде болатын паразиттер. Бактерияны зақымдайтын вирусты бактериофаг немесе жәй фаг деп атайды. Вирустар сыртынан белокты қабықша қаптаған нуклеин қышқылы молекуласынан тұрады. Химиялық тұрғыдан алып қарағанда олар нуклеопротеидтер болып есептеледі. Бір вирустың құрамында ДНК болса, екіншілері тек РНК–дан тұрады. Соңғы кезде ДНК мен РНК–ның қосындысынан тұратын вирустар да табылды.

Нуклеин қышқылдарының қасиеттерін және тұқым қуалаушылықтың заңдылықтарын молекулалық деңгейде зерттеу үшін пішен таяқшасында болатын Т 2 фагы мен темекі мозайкасының вирусы (ТМВ) көп қолданылады. Өте үлкейтіп қарағанда алты қырлы бас бөлімі мен жіпше тәрізді құйрығы анық көрінеді. Бас бөлімінің ішінде тығыз спиральға оралған ДНК жіпшесі болады.

Бактерияға шабуыл жасағанда фаг оған құйрығымен барып қонады. Содан барып бактерия клеткасына өзінің ДНК–сын бүркеді. Фагтың ДНК – сы клетканың ішіне өткен соң оның қалыпты қызметін бұзады, содан соң клеткадағы ДНК ыдырап, соның салдарынан ондағы белоктың синтезі тоқтайды. Ондай клеткадағы бүкіл биохимиялық аппараттың бақылануы вирустық ДНК–ға ауысады, ал ол жаңа вирустарды репродукциялау үшін қажетті белок молекулаларын өндіруге кіріседі. Вирус ДНК–сы өзі сияқты

құрылымдарды өте жоғары жылдамдықпен жасап шығарады. Сөйтіп шамамен 20 минутта жүздеген жаңа пісіп-жетілген фагтер пайда болады. Олар клетканы әбден толтырғаннан кейін, оның қабығы жарылып, ішіндегі фагтер сыртқа шығады да, басқа бактерия клеткаларын зақымдауға әзірленеді.

ДНК–ның генетикалық ролін америка оқымыстылары А.Херши мен М.Чеиз Т 2 фагтың көбеюін зерттеу барысында изотоппен таңбалау әдісін қолдану арқылы дәл анықтап берді. Фагтың белогы радиоактивті күкіртпен (^{35}S), ал ДНК радиоактивті фосформен (^{32}P) таңбаланды.

Фагтың осындай препараты бактерия клеткасының суспензиясымен ауыстырылды. Содан соң фагтың ұрпағында арнаулы есептегіштердің көмегімен таңбаның таралуы қадағаланды. Нәтижесінде жаңа түзілген фаг бөлшектерінің құрамынан тек қана ДНК таңбаланған радиоактивті фосфор табылды. Сонда бастапқы ата-аналық фагтың таңбалы белогының ұрпағына берілмегендігі анықталды.

Темекі мозайкасы вирусының құрылысы қарапайым. Оның пішіні таяқша тәрізді, денесінің сырты белок молекулаларымен қапталған РНК–дан тұрады. Бұл вирустың РНК–сы басқа вирустар мен фагтардағы ДНК–ның ролін атқарады. Егер осы вирустың РНК–сын белокты қапшығынан бөліп алып, өсімдік клеткасына жіберсе ол зақымдалып, көптеген жаңа фагтер пайда болады. Мұны Г Френкель-Конрат тәжірибе жүзінде дәлелдеп көрсетті. Фаг бөлшектерінің суспензиясын фенолдың судағы ерітіндісімен шайқау жолымен вирустың ДНК–сы оның белогынан ажыратылып алынды. Содан соң

әрқайсымен жеке жеке темекі жапырағына әсер етілді. Сонда белокты бөлігінің жапырақты зақымдай алмайтындығы, ал РНК жіберілген жапырақтың ауруға шалдығатындығы байқалды.

Сонымен T_2 фагы және темекі мозайкасы вирусымен жүргізілген тәжірибелердің нәтижесінде зақымдалған бөлшек пен оның ұрпағының арасындағы материалдық жалғастықтың тек қана бактерия не өсімдік клеткасына өтетін ДНК немесе РНК арқылы жүзеге асатындығы дәлелденді.

Трансдукция. Фаг бактерияны зақымдағанмен оны жоя бермейді. Кейде вирустық инфекция процесі басқаша жүреді. Фагтың ДНК-сы клеткаға өткен соң бактерия хромосомасына барып бекіп, профаг түзеді. Оның бактерия хромосомасымен қоса бөлінуі және белгілі бір тұрақты сыртқы орта жағдайларында ұзақ уақыт бойы ұрпақтан ұрпаққа берілуі мүмкін. Бірақ қолайлы орта өзгерсе, фаг бөлшектері репродукцияланып, соның салдарынан клетка тіршілігін жояды. 1952 жылы К.Циндер мен Дж.Ледерберг фаг бөлшектері көбеюі кезінде бактерия клеткасы хромосомасының кішкентай бөлшегін бөліп алып, сол арқылы гендерді бір клеткадан екінші клеткаға тасымалдайтынын анықтады. Генетикалық материалдың осылайша фаг арқылы бір клеткадан екінші клеткаға берілуін трансдукция деп атайды. Фаг басқа бір бактерия клеткасына бекіп алып, оған өзінің ДНК-сымен бірге алдында өзі қосып алған хромосома бөлшегін де де бүркеді. Мұндай бөлшек клеткаға өткен соң кроссинговердің нәтижесінде бактерия хромосомасына барып қосылады. Егер фаг бактерияның бір штаммында өсіп-жетіліп, содан

соң басқа штамға трансдукцияланса, соңғысының генотипі өзгеруі мүмкін.

Сөйтіп, трансдукция жолымен жүргізілген тәжірибелер арқылы ДНК–ның тұқым қуалаушылықтағы атқаратын ролі анықтала түсті. Трансдукция хромосоманың құрылымын, геннің нәзік құрылысын зерттеу үшін және гендік инженерия бойынша жүргізілетін тәжірибелерде кеңінен қолданылады.

Сонымен, жоғарыда келтірілген зерттеулердің қорытындысы ДНК организмнің тұқым қуалағыш қасиетін сақтайтын химиялық зат екендігін, яғни организмдегі тұқым қуалайтын информация ДНК–молекуласында болатындығын көрсетеді.

НУКЛЕИН ҚЫШҚЫЛДАРЫНЫҢ ҚҰРЫЛЫМЫ МЕН РЕПЛИКАЦИЯЛАНУЫ

Бүкіл организмде болатын тұқым қуалаушылық қасиет нуклеин қышқылдарының қызметтеріне байланысты. Олардың барлығында дерлік құрамынан ДНК табылған, тек кейбір вирустарда ғана оның орнына РНК болады.

Нуклеин қышқылдары күрделі биологиялық полимер. Олардың мономері – нуклеотидтер. Әр нуклеотид үш компоненттен: азоттық негіздерден, пентоза қантынан және фосфор қышқылынан тұрады. Азотты негіздердің бес түрі бар. Соның бірі – урацил. Ол тек РНК–ның құрамында ғана кездеседі. Келесі тимин тек ДНК – да ғана болады. Ал қалған үш азотты негіздер: цитозин, аденин және гуанин ДНК–ның да, РНК–ның да құрамына енеді. Екі циклды негіздер –

аденин мен гуанин пурин туындыларына ал моноциклді негіздер – цитозин, тимин және урацил пиримидин туындыларына жатады.

РНК – ның құрамына енетін пентоза қанты – рибоза, ал ДНК – ның құрамына енетін дезоксирибоза болып табылады. Осыған байланысты олар рибонуклеин және дезоксирибонуклеин қышқылдары деп аталады. Нуклеотидтің қант пен азотты негізден тұратын бөлшегін нуклеозид деп атайды. Соған байланысты нуклеотидтерді кейде нуклеозидмонофосфаттар дейді.

РНК молекуласы төрт түрлі нуклеотидтің қатар тізбегінен құралған жалғыз жіпшеден тұрады. ДНК молекуласының құрылымы одан күрделірек. Оны дұрыс түсіну үшін Э.Чаргафф қалыптастырған заңдылықтың ерекше маңызы бар. Ол бойынша кез-келген ДНК молекуласында:

1. Пуринді азотты негіздері бар нуклеотидтердің жиынтығы пиримидинді нуклеотидтердің жиынтығына тең ($A+G=T+C$).
2. Адениннің мөлшері (А) тиминнің (Т) мөлшеріне, ал гуанин (Г) цитозинге (Ц) тең, яғни А–ның Т–ға және Г–ның Ц–ға қатынасы 1-ге тең.
3. Кетотобы бар азотты негіздердің шамасы аминотобы бар азотты негіздердің шамасына тең, яғни $G+T=A+C$ немесе $(G+T)/(A+C)=1$.

Бұл ереже бір жағынан Т мен А –ның, екінші жағынан Ц мен Г –ның мөлшерінде тұрақты ара қатынастың бар екендігін көрсетеді. Сонымен қатар А.Н.Белозерский мен А.С.Спириннің жұмыстарында көрсетілгендей $(A+T)/(G+C)$ арақатынастарының түрге тән

ерекшеліктері бар, яғни әр түрге жататын организмнің ДНК-ларында олар түрліше болып келеді.

ДНК–ның құрылысын анықтауда 1953 жылы М.Уилкинс пен Р.Франклин жүргізген рентген құрылымдық зерттеулердің ерекше маңызы болды.

Оның нәтижесі ДНК–ның кезектесіп келіп отыратын, молекула діңінің бойында бір - бірінен 0,34 нм ара қашықтықта орналасқан ретті құрылым екенін көрсетті.

Осы зерттеулерге сүйене отырып Дж.Уотсон мен Ф.Крик ДНК екі полинуклеотидті тізбектен тұратын молекула деп жорамалдады. Содан соң олар рентген құрылымдық, биохимиялық зерттеулерді және математикалық есептеулерді салыстыра отырып, ДНК молекуласының құрылысын көрсететін модель жасады. Ол Уотсон-Крик моделі деп аталды. Бұл модель бойынша ДНК молекуласы спираль тәрізді болып бұралып орналасқан қос жіпшеден тұрады. Екі жіпшенің әрқайсысы полинуклеотидтер болып есептеледі.

Мұндай нуклеотидті тізбектер бір - бірмен азотты негіздер арқылы байланысады. Аденин әрқашанда тиминге (А+Т), ал гуанин цитозинге (Г+Ц) қарама-қарсы орналасады. Азотты негіздердің бұл жұптары бірін - бірі толықтырып отырады (комплементарлы).

Уотсон мен Крик моделінің көмегімен ДНК – ның аса маңызды биологиялық қасиеттері анықталды. Соның бірі – ДНК–ның өздігінен екі еселену қабілеті (репликация). Екі еселену кезінде комплементарлы орналасқан азотты негіздердің (А+Т) (Г+Ц) арасындағы сутекті байланыстар үзіліп, ДНК жіпшелері екіге ажырайды. Осылайша ажырап кеткен әр жіпше жаңа молекулалардың

түзілуі үшін матрица болып есептеледі де, оған комплементарлы негізде тиісті нуклеотидтер келіп тізбектеледі. Бұл процесс әрбір ажыраған жіпшелерде жеке – жеке жүретіндіктен, бастапқы аналық ДНК – ға ұқсас екі жіпшелі жаңа ДНК молекулалары түзіледі. Репликацияның немесе екі еселенудің мұндай жолын жартылай консервативті деп атайды.

ДНК синтезі механизмінің жартылай консервативті жолының дұрыстығын тұңғыш рет 1957 жылы цитологиялық әдісті пайдаланып, атбұршақ хромосомасының репликациясын зерттеу барысында Дж. Тейлор анықтады. Содан соң оны 1958 жылы физика-химиялық әдістердің көмегімен М. Мендельсон мен Ф. Сталь толық дәлелдеді. Олар *E. Coli* бактериясын азот изотопы (^{15}N) бар ортада өсірді. Мұндай бактерияның ДНК–сының азотты негіздерінде біраз уақыттан соң кәдімгі азот (^{14}N) түгелдей оның изотопымен (^{15}N) алмастырылды. Содан кейін ДНК–сының құрамында изотобы бар бактерия қалыпты азотты (^{14}N) ортаға апарылды. Бұл кезде олардың біршама өсетіндігі байқалды. Мұндай ортада жаңадан синтезделген ДНК–ның құрамында кәдімгі азот болуға тиісті. Бұл бактерияның бірінші ұрпағының ДНК–сы орташа тығыздықта болуы керек себебі оның молекулалары «будан», яғни бір тізбегі ауыр азотты (^{15}N), екіншісі жеңіл азотты (^{14}N) болып келеді. Бактерияның екінші ұрпағынан бөлініп алынған ДНК екі түрлі тығыздықтағы молекулалардың қоспасы болу керек. ДНК молекуласының екі жеңіл жіпшеден тұратын жағының тығыздығы қалыпты, ал құрамына бір ауыр және бір жеңіл тізбек енетін жағы жартылай тығыз болып

келеді. Сөйтіп, ДНК–ның екі еселену механизмінің Уотсон мен Криктің пайымдауына сәйкес келетіндігі дәлелденді.

ДНК ТРАНСКРИПЦИЯСЫ

ДНК бүкіл белоктардың синтезіне қатысады және олардың құрылысы мен қызметін анықтайды. Бірақ бірқатар зерттеулердің нәтижесі белок синтезінде ДНК–ның өзі тікелей матрица бола алмайтынын көрсетті. Бактериялардан басқа организмдердің клеткаларында ДНК негізінен ядродағы хромосомаларда жинақталады, ал белок синтезінің цитоплазмада жүретіндігі белгілі. Олай болса, ДНК ядрода болып, ал белок синтезінің цитоплазмада өтетіндігінің өзі генетикалық информацияны ядродан цитоплазмаға алып баратын қандай болмасын бір аралық матрицаның бар екендігін көрсетеді. Ол информациялық, қысқаша иРНК. Сонда, ДНК молекуласындағы генетикалық информация иРНК-ға көшіріледі, бұл процесті транскрипция деп атайды. Ол иРНК–ның ДНК матрицасы негізінде синтезделуі арқылы жүзеге асады. Мұндай РНК–ның информациялық деп аталу себебі ол ядро қабықшасының саңылаулары арқылы өтіп, цитоплазмадағы белок синтезделетін жерге генетикалық информация алып барады. иРНК молекуласы арнайы фермент – РНК полимеразаның қатысуымен ДНК матрицаның бір тізбегі негізінде синтезделеді.

Нуклеотидтің жұптасуы комплементарлы принципте жүреді: иРНК молекуласындағы нуклеотидтердің орналасу реті ДНК молекуласына сәйкес келеді. Сонда гуанинге-цитозин, тиминге-аденин, ал РНК-де аденинге қарсы тиминнің орнына урацил

орналасады. ДНК матрицасында иРНК–ның синтезделуі аяқталған соң, ол бірден цитоплазмаға өтіп, рибосомаға барып бекиді. Содан кейін белоктың синтезі басталады. Бірақ алдымен генетикалық кодпен танысып алған жөн.

ГЕНЕТИКАЛЫҚ КОД

Кез-келген организмнің арасындағы айырмашылық олардың құрамындағы белоктардың құрылымы мен мөлшерінің өзгешелігіне байланысты, сондықтан тұқым қуалаушылықтағы басты бір мәселе – генетикалық информацияның ДНК молекуласында қалай жазылатындығын және оның организмнің белгі қасиеттерін қалайша анықтайтындығын білу. Белок пен нуклеин қышқылдарының арақатынасы жайлы проблема – тұқым қуалаушылық туралы ілімнің өзекті бір мәселесі.

Белоктар биологиялық полимерлер болып есептеледі. Олардың макромолекулалары негізінен 20 мономерлерден, яғни амин қышқылдарынан тұрады. Әр түрлі белоктардың құрамындағы амин қышқылдарының саны да, орналасу реті де түрліше болып келеді. Сондықтан да белоктар алуан түрлі және олардың құрылымы бір–біріне ұқсамайды.

Жиырма амин қышқылы 10^{24} комбинация түзе алады. Ал кез - келген белгі - қасиеттердегі өзгешеліктер белоктардың айырмашылықтарына байланысты болғандықтан, мұншама мөлшердегі белоктар организм белгі-қасиеттерінің алуан түрін қамтамасыз ете алады. Ол жер бетіндегі тіршіліктің эволюциясын

кемінде 10 миллиард жылға созып, жеткізе алады деген сөз. Небары бір ғана амин қышқылында болатын өзгешелік белок қасиетін, соған байланысты организм белгісін өзгертуге жеткілікті. Мысалы, шамамен 600 амин қышқылынан тұратын гемоглобин белогының молекуласындағы глутамин қышқылын валин амин қышқылымен ауыстырса, орақ тәрізді клеткалы анемия деп аталатын күрделі қан ауруына әкеп соғады. Мұндай ауру адам қанының қызыл түйіршіктерінің (эритроциттер) пішіні жарты ай немесе орақ тәрізді болады, электр заряды болмайды, сондықтан өзіне оттегін қосып ала алмайды.

Енді «ДНК молекуласы қалайша белоктың биосинтезін анықтай алады?» – дейтін болсақ, ДНК да белок сияқты биополимер. ДНК жіпшесі де кезектесіп келіп отыратын мономерлердің тізбегінен тұрады. Белокта олардың саны 20 болса, ДНК-да бар болғаны төртеу – ақ. Олар бізге белгілі нуклеотидтер – аденин, гуанин, цитозин және тимин. Қант пен фосфор қышқылы барлық нуклеотидтерде бірдей болатындықтан олар тек азотты негіздер арқылы ғана ажыратылады. Сондықтан ДНК молекулалары арасындағы айырмашылық азотты негіздердің орналасуына байланысты нәрсе. Олардың ДНК молекуласындағы орналасу реті белок молекуласындағы амин қышқылдарының орналасу ретін анықтайды.

Олай болса, барлық организм құрылысы мен қызметі және олардың ерекшеліктері ДНК молекуласындағы төрт түрлі азотты негіздердің комбинациясы арқылы анықталады. Синтезделетін белок құрамындағы амин қышқылдардың орналасу ретін анықтайтын ДНК молекуласындағы азотты негіздердің тізбегін генетикалық код деп

атайды. Генетикалық кодты немесе ДНК құрамына енетін азотты негіздерді алфавиттегі әріптермен салыстыруға болады. Сонда әртүрлі әріптерден белгілі бір мағына беретін сөздің олардан сөйлемнің құралатыны сияқты ДНК молекуласындағы төрт азотты негіздің орналасу реті белок молекуласының құрылымы мен қызметін анықтайды, басқаша айтқанда белоктың биосинтезі туралы информация ДНК молекуласында «жазылған».

Тұқым қуалайтын информация нуклеин қышқылдарында төрт азотты негіз, ал белокта жиырма амин қышқылы түрінде «жазылғандықтан» генетикалық код сол екеуінің қарым-қатынасына байланысты болу керек. Генетикалық кодты шешу үшін әртүрлі саладағы ғалымдардың (генетиктер, физиктер, химиктер, математиктер) еңбек етуіне тура келді. Бұл проблеманы шешуде, әсіресе, генетик Д.Ж. Уотсон мен физик Ф. Крик үлкен роль атқарып, тұңғыш рет ДНК молекуласы құрылысының моделін жасады.

Генетикалық кодты шешу үшін ең алдымен бір амин қышқылын неше нуклеотид анықтайтындығын білу керек болды. Егер 20 амин қышқылының әрбіреуін бір нуклеотид анықтайтын болса, ДНК құрамында 20 түрлі нуклеотид болу керек, бірақ олардың саны төртеу - ақ. Егер екі нуклеотидтен біріксе, ол 20 амин қышқылын анықтауға жеткіліксіз. Онда тек 16 амин қышқылын кодтай алады ($4^2=16$). Ал үш нуклеотидтен біріксе 64 комбинация түзе алады ($4^3=64$). Бұл жағдайда кез - келген белокты синтездеуге жарайтын амин қышқылдарының жеткілікті мөлшерін кодтауға болады. Осылайша үш нуклеотидтің бірігуін триплетті код деп атайды. Мұндай код бойынша бір амин қышқылын үш нуклеотид бірігіп анықтайды

(мысалы, УУУ, ЦГЦ, АЦА т.с.с.) Белок молекуласы құрамына нақты бір амин қышқылының енуін анықтайтын ДНК тізбегінің үш нуклеотидтен тұратын бөлімін кодон деп атайды.

Генетикалық кодтың принципін шешіп алғаннан кейін қай триплеттің нақты қандай амин қышқылын анықтайтындығын табу керек болды. Бұл күрделі мәселені шешудің негізін салған американдық биохимиктер М.Ниренберг пен Дж.Маттен, 1961 жылы Мәскеуде өткен бесінші биохимиялық конгресте М.Ниренберг фенилаланин амин қышқылы синтезін анықтайтын триплеттің ашылғандығын баяндады. Ниренберг пен Маттей өз тәжірибелерінде қарапайым РНК - полиуридил қышқылын алды. Бұл синтетикалық РНК тек урацилды нуклеотидтен тұрады. Полиурацил қышқылын матрица ретінде құрамында рибосомасы бар клеткадан бөлініп алынған ерітіндіге апарып қосқан. Сонда түзілген тұнба полифенилаланин белогы болып шыққан. Жалпы ерітіндінің ішінде барлық 20 амин қышқылы да болған, бірақ полиурацилді РНК молекуласының шын мәнінде фенилаланин амин қышқылын кодтайтындығы тәжірибе жүзінде дәлелденді. Одан әрі қарай жүргізілген тәжірибелердің нәтижесінде басқа да амин қышқылдарының кодтары анықталды. 1962 жылы М.Ниренберг пен С.Очаоның лабораториясында белок молекуласының құрамына енетін барлық 20 амин қышқылының триплеттері түгелімен анықталды (6-кесте).

Генетикалық код триплеттерінің кестесі (РНҚ кодтары мен амин қышқылдары арасындағы сәйкестіктер)

Бірінші нуклеотид	Екінші нуклеотид							
	Ц		Г		У		А	
Ц	ЦЦЦ	Пролин	ЦГЦ	Аргинин	ЦУЦ	Лейцин	ЦАЦ	Гистидин
	ЦЦГ		ЦГГ		ЦУГ		ЦАУ	
	ЦЦУ		ЦГУ		ЦУУ		ЦАГ	
	ЦЦА		ЦГА		ЦУА		ЦАА	
Г	ГЦЦ	Аланин	ГГЦ	Глицин	ГУЦ	Валин	ГАЦ	Аспарагин қышқылы
	ГЦГ		ГГГ		ГУГ		ГАУ	
	ГЦУ		ГГУ		ГУУ		ГАУ	
	ГЦА		ГГА		ГУА		ГАА	
У	УЦЦ	Серин	УГЦ	Серин	УУЦ	Фенилаланин	УАЦ	Тирозин
	УЦГ		УГУ		УУУ		УАУ	
	УЦУ		УГГ		УУА		УАГ	
	УЦА		УГА		УУГ		УАА	
А	АЦЦ	Треонин	АГЦ	Аргинин	АУЦ	Изолейцин	ААЦ	Белок шамасында
	АЦГ		АГУ		АУУ		ААУ	
	АЦУ		АГТ		АУА		ААГ	
	АЦА		АГА		АУГ		ААА	
					Метионин		Лизин	

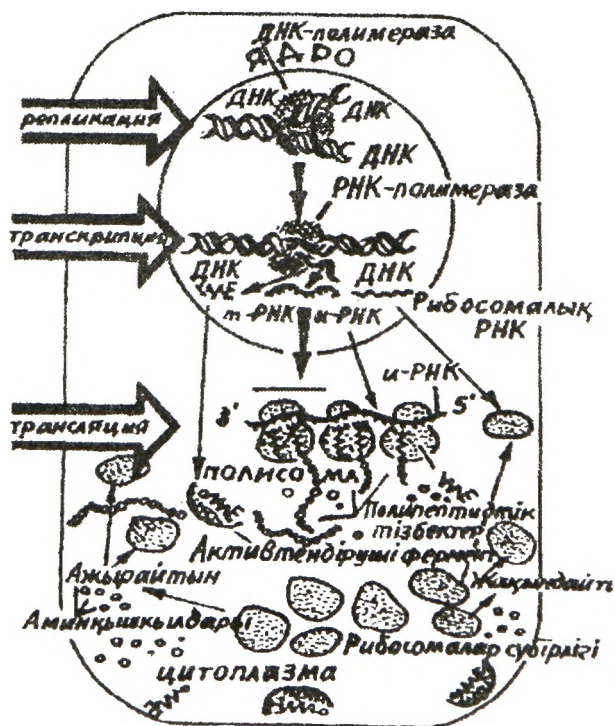
6-кестеде көрсетілгендей амин қышқылдарының көпшілігі бір емес екі, үш немесе төрт түрлі триплеттер арқылы анықталады. Мысалы, метионин жалғыз триплет (АЦТ), лизин екі (ААА, ААГ), изолейцин үш (АУУ, АУЦ, АУА), сири́н төрт (УЦУ, УЦЦ, УЦА, УЦГ) триплет арқылы анықталады.

Генетикалық кодта жазбаша кодтағы сияқты үтір, яғни бөліп тұратын белгі болмайды.

Триплеттердің арасы ештеңемен бөлінбейді. Кодтың бастамасы ДНК тізбегіндегі бір нүктеден басталып, тек бір бағытта жүреді. Егер ДНК молекуласындағы бір нуклеотид түсіп қалса немесе оған бір жаңа нуклеотид келіп қосылса, онда триплеттердің құрамы өзгереді, соған байланысты белоктың да синтезі өзгеріп, нәтижесінде мутация пайда болады.

БЕЛОКТЫҢ БИОСИНТЕЗИ

Көптеген ғалымдардың зерттеулерінің негізінде 50 - жылдардың ортасында белок биосинтезінің матрицалық теориясы ұсынылды. Бұл теория бойынша белок биосинтезі өте күрделі де көп сатылы процесс. Оған әр түрлі ДНК, РНК және түрлі ферменттер қатысады (14- сурет).



14-сурет. Клеткадағы белок синтезінің схемасы

Әр белок өзіне тиісті матрица негізінде синтезделеді, соған сәйкес өзінің РНК - сы болады. иРНК–ның бір молекуласы бір генге сәйкес келетін ДНК молекуласының бір бөлігіндегі нуклеотидтердің тізбегін транскрипциялай алады.

Осылайша түзілген информациялық РНК ядродан цитоплазмаға өтіп барып рибосомаға бекиді. Содан соң белок синтезі басталады. Ол төрт кезеңнен тұрады.

Бірінші кезең – амин қышқылдарының активтенуі, соның нәтижесінде олар бір бірімен оңай әрекеттесіп, полипептидтік тізбек құруға бейімделеді. Клетка цитоплазмасында әрқашанда белок синтезіне қажетті амин қышқылдарының жиынтығы болады. Олар организмге сыртқы ортадан қорек арқылы келеді. Мысалы, тағамның құрамындағы белок асқазанда ферменттердің көмегімен амин қышқылдарына ыдырап, олар қан арқылы клеткаға жеткізіледі.

Амин қышқылдарының активтенуіне АТФ–тың (аденозинтрифосфор қышқылы) қатысы бар. Оның молекуласы қосылған кезде АТФ–тағы барлық энергия амин қышқылына беріледі, сөйтіп барып ол активтенеді. АТФ–тың амин қышқылымен байланысын арнайы фермент – аминоксил - РНК синтетаза катализдейді.

Екінші кезең – активтенген амин қышқылдарының рибосомаларға тасымалдануына байланысты. Бұл қызметті атқаратын транспорттық РНК (тРНК). тРНК–ның молекуласы иРНК–ға карағанда шағын келеді, ол 70-80 нуклеотидтен тұрады. Оның полинуклеотидті тізбегі орта тұсынан иіліп, екі жартысы өзара спиральға оралады. тРНК молекуласының бір ұшында иРНК

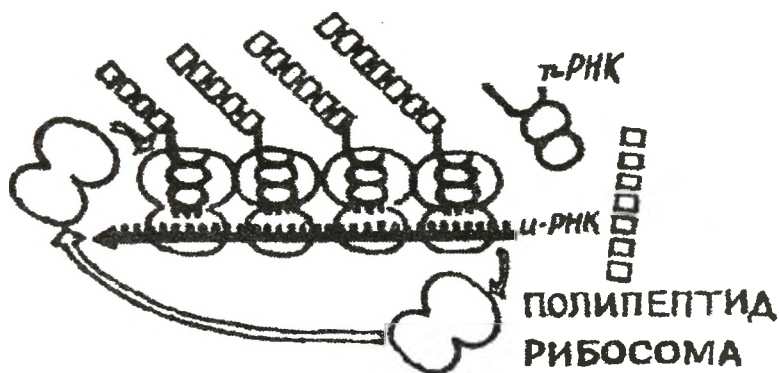
тізбегіндегі тиісті кодқа комплементарлы азотты негіз болу керек, ал екінші ұшында белгілі бір амин қышқылын «танып алуға» қабілетті азотты негіз болады.

Әрбір амин қышқылының өзіне тән γ -РНК –сы болады. Олай болса γ -РНК –лардың түрлері жиырмадан кем болмауы тиіс. Әрбір γ -РНК молекуласы өзіне тиісті амин қышқылымен қосылады. Сөйтіп транспорттық РНК белок синтезінде μ -РНК – матрицаның триплеттеріне сәйкес келетін амин қышқылдарын тасымалдайды. Бұл процесті рекогниция дейді.

Үшінші кезең – амин қышқылдарының μ -РНК – дағы нуклеотидтердің орналасу ретіне сәйкес тізбектелуінен басталып, белок молекуласының түзілуімен аяқталады. Бұл процесті трансляция деп атайды. Ол пептидополимераза ферментінің қатысуымен рибосомаларда жүреді. Рибосома белок пен РНК–дан тұрады. Мұндай РНК рибосомалық РНК (рРНК) деп аталады. Оның қызметі γ -РНК мен μ -РНК – ны байланыстыруға қатысады деген болжам бар.

Рибосомалар өзара байланысып, полисомалар деп аталатын топ құрайды. Электрондық микроскоп арқылы зерттегенде полисомадағы рибосомалар бір - бірімен диаметрі 10-15 нм-дей РНК жіпшелері арқылы байланысатындығы анықталған. μ -РНК жіпшесінің бір ұшына бекіп алған рибосома γ -РНК тасымалдап әкелген активтенген амин қышқылдарынан полипептидті тізбек түзе бастайды. Ол белгілі бір бағытта жылжи отырып, үш нуклеотидтен (триплет) шығарып тастап, ал полипептидті тізбекке бір - бір амин қышқылынан қосып алып отырады. μ -РНК тізбегінің екінші ұшына жеткен кезде рибосома одан ажырап кетеді де, нәтижесінде жаңа белок молекуласы синтезделіп

шығады. Трансляция процесін және белок синтезінің механизмін түсіндіруде. А.С.Спириннің жүргізген зерттеулерінің үлкен маңызы болды. 15-суретте бір полисомада бір мезгілде төрт полипептидті тізбектің синтезделуі көрсетілген. Олардың арасындағы айырмашылық тек жинақталған амин қышқылдарының санында ғана.



15-сурет. Полисомадағы белок синтезі

Төртінші кезеңде полипептидті тізбектің бір ізді молекуласы өзгеріп, қомақтылау болып көрінеді. Түзілген сутекті байланыстардың әсерінен полипептидті тізбек спиральға оралады және белок молекуласы биологиялық тұрғыда активті конфигурация қалпына келеді.

Қорыта айтқанда, белок биосинтезінде басты рольді ДНК атқарады. Оның тізбегіндегі кодтаушы триплеттің орналасуына сәйкес информациялық РНК молекуласы синтезделеді. Соның негізінде белок молекуласы түзіледі.

Сөйтіп, тұқым қуалайтын информация немесе организмнің бойындағы барлық белгілер мен қасиеттердің дамып, қалыптасуының жобасы ДНК молекуласында болады. Ал тұқым қуалау белок биосинтезі арқылы жүзеге асады.

Талқылауға арналған сұрақтар

1. Тұқым қуалаушылықты молекулалық деңгейде зерттеудің тарихы неден басталады?
2. Нуклеин қышқылдарының тұқым қуалаушылыққа жауапты екендігінің қандай дәлелдері бар?
3. ДНК–ның тұқым қуалаудағы ролін түсіндіріңіз.
4. Трансформация құбылысы дегеніміз не?
5. ДНК–ның репликациялану механизмі қандай?
6. Генетикалық код туралы түсінік беріңіз.
- 7 РНК–ның түрлерін атаңыз және олардың атқаратын қызметтері қандай?
8. Қандай организмдерде РНК генетикалық материалдың ролін атқарады?
9. ДНК мен РНК –ның молекулалық құрамы мен құрылысында қандай ұқсастықтар мен айырмашылықтар бар?
10. Белок биосинтезі туралы түсінік беріңіз.

VII – ТАРАУ

ГЕННИҢ ҚҰРЫЛЫМЫ МЕН ҚЫЗМЕТІ

Геннің құрылымы мен қызметін зерттеу – генетиканың негізгі проблемасы. 1865 жылы Г Мендель тұқым қуалаушылықтың дискретті (оқшау) фактор екендігін дәлелдеді. Ол жыныс клеткаларында болашақ организмнің белгі- қасиеттерінің дамуын анықтайтын тұқым қуалайтын бастамалар болады деген тұжырымға келді. Бұдан организмде қайсыбір белгінің бастамасы басқа бастамалармен араласып кетпей, таза күйінде сақталады және жойылып кетпей ұрпақтан ұрпаққа беріліп отырады деген қорытынды жасалды. Ол кезде клетка туралы ілім жаңа қалыптасып келе жатқан болатын, сондықтан Мендель тұқым қуалайтын бастаманың орналасқан орнын, оның химиялық құрылымын және организм бойындағы белгі немесе қасиетті анықтау механизмін түсіндіре алған жоқ.

Соған қарамастан Мендельдің ілімі тұқым қуалаушылықты зерттеуде бірінші орын алады және ген теориясының негізіне жатады.

1909 жылы В. Иогансен тұқым қуалайтын бастаманы ген деп атауды ұсынды. Бірақ ол геннің клетканың қандай элементтермен байланысты екендігіне көңіл аударған жоқ.

Ген туралы көзқарасқа Т.Морганның және оның шәкірттерінің жүргізген зерттеулерінің нәтижесінде түбірлі өзгерістер енгізілді. Морган өзінің классикалық еңбектерінің бірін «Ген теориясы» деп атады (1926 ж.). Оның айтуынша ген хромосомада болатын тұқым

қуалаушылықтың өлшем бірлігі. Морганның лабораториясында аллельді гендердің арасында болатын кроссинговер құбылысы да ашылды.

Тұқым қуалаушылықтың хромосомдық теориясының генетиканың дамуында ерекше орын алуымен қатар, геннің табиғаты мен қызметін түсіндіруде кейбір қателіктері де болды. Ол бойынша ген бөлінбейтін біртұтас бірлік деп қарастырылды. Соған байланысты кроссинговер мен мутацияның механизмдері дұрыс түсіндірілмеді.

Бұл қателіктерді түзетіп, ген теориясын әрі қарай дамытуда Н.П.Дубинин мен А.И.Аголдың зерттеу жұмыстарының ерекше маңызы болды. Олардың 20–жылдардың аяқ кезінде дрозофиламен жүргізген тәжірибелері геннің бөлінбейтін корпускулалық материал емес екендігін, шын мәнінде оның құрылысының күрделі болатындығын көрсетті.

Дрозофила денесіндегі қылшықтардың редукциясын тудыратын ген мутациясын зерттеу барысында ген туралы тұқым қуалаушылықтың бөлінбейтін бірлігі ретінде қалыптасқан көзқараспен келіспейтін нәтижелер алынды. Мұнда ген мутациясы әртүрлі фенотиптік көріністер берді. Мутацияға ұшыраған бір ғана ген болса да, дрозофиланың біреуінің басындағы, екіншісінің тек құрсағындағы, үшіншілерінің әрі басы, әрі құрсағындағы қылшықтар саны азайған. Мұндай құбылысты түсіндіргенде дрозофила денесіндегі қылшықтар өзгерісін анықтайтын ген бірнеше бөлімнен тұрады деп есептелінді. Оның әрқайсысы дененің қайсыбір бөлігіндегі белгіні анықтайды және олардың жеке–жеке мутациялануы мүмкін. Бұл құбылыс сатылы аллелизм деп аталды.

Сонда геннің өзі трансгендер деп аталатын әртүрлі бөлімдерден тұратын болып шықты.

Кейінінен К.Оливер жалған аллелизм деп аталатын тағы бір құбылысты ашты. Көзшелерінің құрылысын өзгертетін мутантты гені бар дрозофила шыбындарын будандастырғанда олардың көптеген ұрпақтарының ішінен аздаған мөлшерде жабайы типіне ұқсас дарақтар алынған. Бұл құбылыс дроздофила көзшелерінің (фасетка) құрылысын өзгертетін мутация бір геннің қатар жатқан екі бөлімін қамтитындығына байланысты деп түсіндіріледі.

Егер осындай екі ұқсас, бірақ бір геннің екі жақ бөлімінде орналасқан мутациясы бар будан дарақта кроссинговер пайда болса, онда жабайы типтің хромосомасы қайтадан қалыптасады. Сондықтан фенотиптері бірдей болып қалыптасатын, бірақ кроссинговер кезінде рекомбинациялануға қабілетті мутациялардың түзілуі псевдоаллельділік (жалған аллельділік) деп аталады.

Геннің құрылымы мен қызметін әрі қарай тереңдете зерттеу ол туралы қалыптасқан бұрынғы түсініктерді өзгертуге мүмкіндік туғызды. Ген – белгілі бір белгінің немесе қасиеттің дамуын бақылайтын хромосоманың бөлімі деп қарастырылатын болды. Оның өзі белгілі ұзындықта болады және өзінің қызметтері жағынан әртүрлі болып келетін жеке-жеке бірліктерден тұрады. Сонымен қатар олар кроссинговер арқылы ажырап кетіп, өз бетінше мутациялануы да мүмкін.

Ген туралы қазіргі көзқарастың жедел дамуына америка физигі әрі генетигі С.Бензердің жүргізген зерттеулерінің көп әсері болды.

Соның негізінде генетикада геннің бөлінуі және оны құрайтын біршама бірліктердің қызметтері жайлы түсініктер қалыптасты.

T4 фагымен жүргізген тәжірибелерінде Бензер бұрын дрозофилада белгілі болғандай геннің толып жатқан өте ұсақ, рекомбинациялану қабілеттері бар бірліктерден тұратынын дәлелдеді. Геннің бойындағы нуклеотидтердің бір ізді болып орналасуы олардың ДНК молекуласындағы орналасуының көрінісі екендігі анықталды.

Фагты пайдалану кезінде генетикалық анализ жасаудың мүмкіншілігі жоғары екендігі соншалықты, ДНК–ның бір - біріне өте жақын орналасқан бөлімдері арасында болатын рекомбинацияларды да анықтауға болады. Ең қысқа бөлімі кроссинговер арқылы бөлінбейді, соған байланысты, ол рекомбинация бөлігі болып есептеледі. Бензер оны рекон деп атады.

ДНК молекуласының мутация пайда болатын ең ұсақ бөлігі мутон деп аталады. Алғашқыда Бензер тәжірибесіне сүйеніп мутон бес нуклеотидтен тұрады делінген болатын, кейіннен оның бір ғана нуклеотидке сәйкес келетіндігі анықталды.

Кейбір генетикалық еңбектерде мутонның орнына мутация бірлігі ретінде сайт деген ұғым қолданылады. Бірақ сайт бір емес бірнеше нуклеотидтен тұрады.

Бірін - бірі толықтыратын түрлі бөліктерге бөлінбейтін ұсақ функционалдық бірлікті Бензер цистрон деп атады. Жалпы қызметтері бір-біріне байланысты бірнеше цистрондар бірігіп оперонды құрайды.

Бензердің Т4 фагының генетикасын зерттеу бағытында жүргізген жұмыстарының жорамалды тұстары көбірек болғанымен, ген теориясын әрі қарай дамытуда оның үлкен маңызы болды. Оның вирустармен жүргізген зерттеулерінің нәтижесінде геннің үш түрлі қасиеті: қызметі, мутация мен рекомбинацияның ылғи да сәйкес келе бермейтіндігі және оның тұқым қуалаушылықтың тұтас бірлігі емес екендігі анықталды.

Қазіргі тұрғыдан алғанда ген – белок молекуласының бір полипептидті тізбегіндегі амин қышқылдарының орналасу ретін бақылайтын ДНК молекуласының бір бөлімі. Ол организмнің дамуында өзіндік әсері бар хромосоманың бір локусы (бөлімі) болып есептеледі.

Ген – түрлі бөліктерге бөлінетін, күрделі молекулалық биологиялық құрылым. Ол төменгі бірліктер - нуклеотидтерден тұрады. Олардың саны мен орналасу реті әрбір жеке геннің ерекшелігін сипаттайды. Кез-келген геннің өзіне тән молекулалық массасы және нуклеотидтерінің саны болады.

Геннің мөлшері өзінің бақылауымен синтезделетін белоктың мөлшеріне байланысты. Көпшілік белоктардың құрамына шамамен 300-500 амин қышқылы енеді. Егер нуклеотидтердің бір жұбының молекулалық массасы 660-қа тең екенін ескерсек, ал орташа ген 1500 нуклеотид жұбынан тұратын болса, онда геннің молекулалық массасы 1000000 шамасында болып шығады. Есептеулер бойынша шамамен пішен таяқшасында 10^3 , дрозофилада 10^5 , ал адамда 10^7 ген бар.

Тұқым қуалаушылықтың элементі ретінде ген хромосоманың құрамына енеді. Әрбір ген тек біртұтас генотип жүйесінде ғана қызмет атқара алады. Гендер организмдегі биохимиялық және морфологиялық жіктелу (дифференцировка) процестерін анықтайды.

Нуклеин қышқылдарының құрылымы мен қызметін зерттеудегі және генетикалық эксперименттің техникасын жетілдірудегі қол жеткен табыстар гендерді таза күйінде бөліп алуға, сол сияқты оларды химиялық жолмен синтездеуге мүмкіндік туғызды.

Геномның құрамындағы жүздеген, мыңдаған гендердің ішінен бір генді бөліп алу өте күрделі нәрсе. Оны 1969 жылы американдық оқымысты Дж. Беквит тұңғыш рет жүзеге асырды. Мұнда Фагтің бактерия хромосомасына өту қабілеті пайдаланылды. Екі туыстас фаг лямда (λ) мен q 80. E.Coli бактериясы хромосомасының екі нүктесінде орналасқан. Соларға көршілес нүктеге фермент – β галактозидазаны бақылайтын ген апарылған (транслокацияланған). Содан кейін арнайы ферменттің көмегімен ол ген, яғни ұзындығы 1,4 мкм-дей ДНК бөлшегі бөлініп алынған.

Қазір генді бөліп алу жөніндегі эксперименттер әрі қарай дамытылып, оның жетілдірген жаңа әдістері ойластырылуда.

1970 жылы американдық оқымысты Г Корнаның лабораториясында ген химиялық жолмен алғашқы рет қолдан синтезделді. Ол химиялық жолмен 77 дезоксирибонуклеотидті ДНК тізбегіне біріктірді. Тізбектің бөлшектері бір - бірімен лигаза ферментінің көмегімен байланыстырылды. Осындай жолмен синтезделген қос жіпше спиральға оратылды. Осылайша қолдан жасалған биополимер ашыту бактериясының геномында болатын

аланинді rРНК геніне айналдырды. Бұл эксперимент биоорганикалық химияның керемет жетістігі болып есептеледі.

1972 жылы көптеген елдерде қан гемоглобині құрамына енетін белок – глобиннің түзілуін бақылайтын генді ферментативтік жолмен синтездеу жөнінде тәжірибелер жүргізіле бастады. Матрица ретінде қоян мен тышқан клеткалары гемоглобинінің информациялық РНК-сы пайдаланылды. Осындай rРНК матрицасында кері транскриптаза ферментінің көмегімен тиісті ген синтезделді. Алынған жасанды ДНК молекуласының мөлшері матрица болған rРНК мөлшеріне сәйкес келді.

Жасанды гендердің табиғи гендерге ұқсастығын дәлелдеу үшін олардың биологиялық активтілігі тексеріледі. Мысалы, Америкада Массачусетс технологиялық институтында қарапайым бактерия гені қолдан синтезделген. Оны тірі бактерияға апарып салғанда табиғи ген сияқты қызмет атқарған.

Қазіргі кезде гендерді ферментативтік жолмен синтездеу көптеген елдерде кеңінен жолға қойылып отыр.

ГЕН ҚЫЗМЕТІНІҢ РЕТТЕЛУІ

Фенотип пен генотиптің арасындағы айырмашылық кез–келген клеткадағы полипептидтер, белоктар, pРНК және rРНК –ның құрылымдарын кодтайтын гендер қызметінің реттелу механизмдеріне байланысты болады. Ондай гендерді құрылымдық (структуралық) гендер деп атайды. Көп клеткалы организм генотиптерінің

ұқсастығына қарамастан құрылысы мен қызметі жағынан бір-бірінен өзгеше болатындығы сол құрылымдық гендер активтілігінің реттелуіне байланысты нәрсе. Қандай дамудың болмасын негізінде (залалданған клеткадағы вирустардың репродукциясы, бактериялардың өсуі мен спора түзуі, эмбриондардың дамуы немесе ұлпалардың жіктелуі) синтездің бір белоктан екінші белокқа ауысуы жатады. Бұл процестердің әрбір кезеңінде арнайы белоктар синтезделіп отырады.

Организм тіршілігінің түрлі жағдайларында және дамудың әртүрлі кезеңдерінде белоктардың синтезін анықтайтын гендер қызметінің реттелуінің бірнеше типі бар. Олардың гендік, транскрипциялық трансляциялық және функционалдық деңгейде жүруі мүмкін. Бұлардың біріншісі – қандай болмасын бір белгіні бақылайтын гендер санының өзгеруіне байланысты. Екіншісі – қанша «РНК синтезделуге тиісті екендігін анықтайды. Үшіншісі – рибосомаларда трансляцияланатын «РНК-ның сұрыпталуын қамтамасыз етеді. Төртіншісі – ферменттер активтілігін реттейді. Сонымен қатар гендер қызметі полипептидтердің трансляциясы мен «РНК-ның транскрипциясынан соң модификациялану арқылы да бақылануы мүмкін.

Осы аталғандардың ішінде бактериялармен жүргізген зерттеулердің нәтижесінде көбірек мәлімет жинақталған транскрипциялық деңгейді қарастыруға болады.

Про және эукариоттардың клеткаларында болатын реттеуші механизмдер мыналарды қамтамасыз ете алады: 1) сыртқы орта жағдайының өзгеруіне жауап ретінде ген экспрессиясының болу

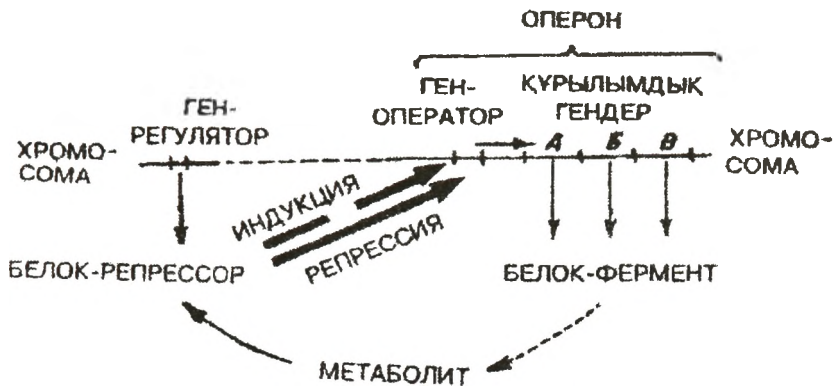
немесе болмау мүмкіндігін; 2)көптеген гендер экспрессиясының бағдарлы қызметін.

E.Coli бактериясында көміртегі мен азоттың бірден–бір көзі ретінде кантты заттарды пайдалануды қамтамасыз ететін ферменттер коректік ортада тек индуктор, яғни субстраттың пайда болуына жауап ретінде синтезделеді. Ортада субстрат пайда болғанға дейін, оның гидролизін жүзеге асыратын ферменттің синтезіне жауапты ген активті болмайды немесе репрессияланады. Ал индуктордың әсерінен ген дерепрессияланады, яғни іске қосылады (индукцияланады).

Ген қызметінің тоқырауы (репрессия) сыртқы орта факторларына да байланысты болады. Мысалы, *E.Coli* де амин қышқылдары синтезіне қатысатын ферменттерді анықтайтын гендердің көпшілігі өсу ортасында тиісті амин қышқылдары болмаған жағдайда ғана қызмет атқара алады. Ал бактериялар амин қышқылдары жеткілікті ортада өсірілсе, оларды анықтайтын гендердің қызметі тоқтайды. Бұл мысалдан гендердің екі тобының және соларға сәйкес ферменттердің болатындығын көреміз. Олардың бірі қалыпты жағдайда репрессияланады, ал депрессиясы тек индуктордың әсеріне қалады. Екінші тобы бұл кезде депрессия жағдайында болады және олар өз өнімдері арқылы ғана репрессияланады. Осы айырмашылықтарына қарамастан гендердің екі тобының да реттелу механизмдері ұқсас болып келеді, яғни олардың қызметі транскрипция деңгейінде жүреді.

ОПЕРОН МОДЕЛІ

Е.Сoli бактерияларында сүт қанты лактозаның түзілуін бақылайтын гендердің реттелу механизмдерін зерттеудің нәтижесінде 1961 жылы француз ғалымдары Ф.Жакоб пен Ж.Моно құрылымдық (структуралық) гендер қызметінің жүйелі түрде бақылану моделін ұсынды, ол оперон моделі деп аталды. Бұл модель бойынша полипептидтерді кодтайтын қызметі жағынан бір-бірімен тығыз байланысты құрылымдық гендер тобының транскрипциясы екі бақылаушы элементтер – реттеуші және оператор гендер арқылы реттеледі. Оператор - реттелетін құрылымдық гендерге жалғасатын нуклеотидтердің тізбегінен тұрады. Егер реттеуші геннің өнімі белок - репрессор болып келсе, ол оператормен қосылып құрылымдық гендердің транскрипциясына тосқауыл жасайды, анығырақ айтқанда РНК - полимераза ферментінің арнайы бөліміне – промоторға барып қосылуына кедергі келтіреді. Егер бұған керісінше реттеуші белок қызметін активті апоиндуктор атқарса, ол операторға барып қосылып транскрипцияның жүруіне мүмкіндік туғызады. Оператор көбінесе промотор мен құрылымдық гендердің аралығында орналасады. Бір-бірімен тығыз байланысты құрылымдық гендер мен оператор және промотордан тұратын генетикалық реттеу бірлігін құрайтын ДНК тізбегін оперон деп атайды. Реттеуші ген оперонмен қатарласа немесе одан алысырақ орналасуы мүмкін. Оперондардың қызметін реттеуге, сонымен бірге, төменгі молекулалы заттар – эффекторлар да қатысады. Олар оперонның құрамына енетін құрылымдық гендердің индукторлары ретінде болады (16- сурет).



16-сурет. Оперон моделінің схемасы

Қызметіне, эффекторлар молекулаларының әсер ету жолына қарай оперондарды индукциялық және репрессиялық деп бөледі. Индукцияланатын оперондарда эффектор белок – репрессорға қосылып, оның оператормен байланысуына тосқауыл жасайды, сөйтіп құрылымдық гендердің транскрипциясына кедергі келтіреді. Оперон қызметінің мұндай реттелу түрін негативті деп атайды. Сонымен қатар индукцияланатын оперон реттелудің позитивті жағдайында да болуы мүмкін. Онда эффектор реттеуші белокпен бірігіп, оны активтендіреді. Активті апоиндуктор оператормен қосылып оперонда транскрипцияның жүруіне мүмкіндік туғызады.

Эукариоттарда бактерияларындағыдай оперондар болмайды. Жоғары сатыдағы эукариоттар да, қайсыбір метаболиттер биосинтезін катализдейтін ферменттерді кодтайтын гендер бір хромосоманың әртүрлі бөлімдерінде немесе тіпті әртүрлі хромосомаларда болуы мүмкін. Соған қарамастан жаңа синтезделген

РНК–ны физика- химиялық жолмен немесе электрондық микроскоптың көмегімен тікелей зерттеу оның мыңдаған нуклеотидтен құралатын үлкен молекула екендігін көрсетеді. Сондықтан эукариоттардағы функционалдық гентикалық бірлікті РНК молекуласының түзілуіне матрица болатын ДНК–ның бөлшегі немесе транскриптон деп есептеуге болады.

Клетканың қайсыбір функцияларын анықтайтын гендердің үйлесімді қызметі тәжірибе жүзінде дәлелденді. Мысалы, жануар организмінде бауыр клеткасы геномының индуктор – дерепрессоры болып есептелетін гидрокартизон немесе фенобарбитильді жіберсе, белгілі бір белоктарды және τ РНК және ρ РНК–ны кодтайтын гендер тобын активтендіреді. Басқаша айтқанда көрсетілген индукторлардың әрекетіне жауап ретінде гендердің тұтас бір тобы активтенеді.

Қазір жоғары сатыдағы өсімдіктер мен жануарлар клеткаларында болатын гендік реттелу жүйесін көрсететін біршама дәлелдемелер бар. Олар реттелудің жекелеген гендерге қатысты кейбір тетіктері туралы айтуға ғана мүмкіндік береді. Бірақ эукариотты клеткалардағы генетикалық реттелудің жалпы механизмі әзірше түсініксіз.

Сонымен қарастырылған мысалдар генетикалық информацияның жүзеге асуының әртүрлі жолдары болатындығын, яғни гендердің өздерінің немесе олардың өнімдері активтілігінің реттелуі арқылы жүретінін көреміз.

Дегенмен, клетка үшін транскрипция деңгейінде болатын реттелу тиімді. Себебі онда қажетсіз жағдайда μ РНК мен белоктың түзілуіне кедергі жасалады.

Талқылауға арналған сұрақтар

1. Геннің құрылымы мен қызметін зерттеу қашан және қалай басталды?
2. Америка оқымыстысы С.Бензердің T-4 фагымен жүргізген тәжірибелеріне түсінік беріңіз.
3. Гендер организмдегі биохимиялық және морфологиялық жіктелулерді қалай анықтайды?
4. Ген қызметінің реттелу механизмдері қандай?
5. Ген қызметінің тоқырауы (репрессиясы) неге байланысты болады?
6. Оперон моделі туралы түсінік беріңіз.
7. Индукциялық және репрессиялық оперондардың бір-бірінен қандай айырмашылықтары бар?

VIII ТАРАУ

ӨЗГЕРГІШТІК ЖӘНЕ ОНЫҢ ЗАҢДЫЛЫҚТАРЫ

Генетика тұқым қуалаушылықпен қатар өзгергіштік заңдылықтарын да зерттейді. Өзгергіштік дегеніміздің өзі организмнің сыртқы ортаның әсерінен өзгеруі, яғни оның жаңа қасиеттерге ие болуы немесе бұрынғы бойында бар қасиеттерден айырылу қабілеті.

Организм фенотипінің дамуы оның тұқым қуалаушылығының негізі болып саналатын генотипі мен сыртқы орта жағдайына байланысты. Генотипі бірдей болғанымен түрліше орта жағдайларында, дамуына байланысты организм белгілері мен қасиеттерінің әртүрлі болып қалыптасуы мүмкін. Сонымен бірге организмде болатын толып жатқан белгілер сыртқы орта жағдайларының әсеріне бірдей жауап бере бермейді. Олардың біреулері сыртқы орта факторларының әсеріне өте көнгіш келеді, екіншілері шамалы ғана өзгереді, ал үшіншілерінде өзгеріс тым аз мөлшерде ғана болады. Мысалы, сиырлардың сүттілігі олардың азығына және күтіміне байланысты. Талапқа сай рационмен азықтандыра отырып, сиыр сүтін молайтуға болады. Ал сүтінің майлылығы малдың азығы мен күтіп бағу жағдайларына онша байланысты емес. Өйткені сүттің майлылығы сиырдың тұқымына тән біршама тұрақты қасиет. Дегенмен, азық рационын жақсарта отырып, оны да аздап өзгертуге болады. Анағұрлым тұрақты белгі – сиырдың түсі. Бірақ жүнінің түсі де даму жағдайларына мүлдем байланыссыз деп ойлауға болмайды. Кейбір сүт қоректілердің түсіне сыртқы қоршаған ортаның температурасы әсер етеді. Оны мысалы, қояндардың қысқы және жазғы маусымдарда түсінің өзгеретіндігінен көруге болады. Сонымен организмде болатын белгілер мен қасиеттер тұрақты түрде тұқым қуалайды. Олар сыртқы ортаның әсерінен өзгеріп, дамып отырады. Сол өзгергіштіктің нәтижесінде эволюция барысында жаңа биологиялық түрлер пайда болады.

ӨЗГЕРГІШТІКТІ ЖІКТЕУ

Өзгергіштіктің генотиптік және фенотиптік деп аталатын екі түрі болады.

1. Генотиптік өзгергіштік.

Организмнің белгілері мен қасиеттерінің өзгеруі геннің немесе клеткадағы генетикалық аппараттың басқа да элементтерінің өзгеруіне байланысты болуы мүмкін. Мұндай өзгергіштікті мутация деп атайды. Кейбір жыныс клеткаларында пайда болатын мутация келесі ұрпақтарда да сақталады. Мысалға, гомозиготалы ақ үй қояндарынан қара түсті ұрпақтардың пайда болуы немесе қылтанақты бидайлардан қылтанақсыз формалардың шығуын алуға болады.

Генотиптік өзгергіштік кейде гендер арасында болатын әртүрлі комбинацияларға да байланысты болады, яғни гендер бір-бірімен орын алмастырғанда жаңа белгілер мен қасиеттердің пайда болуы мүмкін. Мұндай өзгергіштікті комбинативтік өзгергіштік деп атайды. Мутациялық және комбинативтік өзгергіштік тек қана генотиптің өзгеруіне байланысты болады және ұрпаққа беріледі. Сондықтан оларды генотиптік немесе тұқым қуалайтын өзгергіштік деп атайды.

2. Фенотиптік өзгергіштік.

Организмнің жеке дамуы барысында оның морфологиялық, физиологиялық, биохимиялық және басқа да ерекшеліктерінің өзгеретіндігі байқалады. Мұндай өзгергіштікті фенотиптік өзгергіштік деп атайды. Фенотиптік өзгергіштіктің генотиптік өзгергіштіктен негізгі бір айырмашылығы организм генотипінің өзгермейтіндігінде және ол тұқым қуаламайды. Сондықтан мұндай

өзгергіштікті тұқым қуаламайтын өзгергіштік деп те атайды. Қандай болмасын белгінің немесе қасиеттің дамып, қалыптасуы үшін оған тиісті сыртқы орта жағдайлары қажет. Оны мынадай нұсқамен көрсетуге болады:

Сыртқы орта жағдайлары

Генотип (гендердің жиынтығы)	Фенотип (дамып қалыптасқан белгілер мен қасиеттер)
-------------------------------------	-----------------------------------------------------------

Мысал келтірейік. Егер белгілі бір өзіне тән фенотипі бар хлорелла балдырын жарық ортада өсіретін болсақ, одан түзілген колониялар жасыл түсті болады. Ал сондай хлорелланы қараңғы жерде өсірсе, ол бозғылт түске айналады. Егер оны қайтадан жарық ортаға апарса, жасыл түс қайта қалпына келеді. Бұл мысалдан екі түрлі жағдайдың екеуінде де хлорофилдің түзілу мүмкіндігінің бар екендігін, бірақ ол үшін сыртқы орта жағдайы – жарықтың қажет екендігін көреміз. Сөйтіп, генотиптің өзгеруіне байланыссыз, тек сыртқы ортаның әсерінен болатын өзгергіштікті модификациялық өзгергіштік деп атайды. Мұндай өзгергіштік жоғарыда көрсетілген фенотиптік немесе тұқым қуаламайтын өзгергіштікке жатады.

МУТАЦИЯЛЫҚ ӨЗГЕРГІШТІК

Мутациялық өзгергіштік организмнің генотипінің өзгеруіне байланысты болатын, яғни тұқым қуалайтын өзгергіштік екендігі

туралы жоғарыда айтылды. Мұндай өзгергіштіктің болатындығы Дарвинге де белгілі болған. Ол тұқым қуалайтын өзгергіштікті табиғи және қолдан сұрыптаудың алғы шарты деп есептеді. Бірақ Дарвиннің тұсында тұқым қуалаушылық туралы тәжірибе жүзінде алынған деректер және оның ұрпаққа берілу заңдылықтары белгісіз еді. Сондықтан әртүрлі формадағы өзгергіштіктерді тұқым қуалау тұрғысынан айыру мүмкін болмады. Өзгергіштіктің түрлері туралы мәселе XIX ғасырдың аяғы мен XX ғасырдың бас кезінде ғана ғылыми тұрғыда зерттелді. «Мутация» деген терминді ең алғаш, 1901 жылы Голландия оқымыстысы Г Де-Фриз өзінің «мутациялық теория» деп аталатын еңбегінде қолданды. Ол есекшөп белгілерінің қалыпты жағдайдан ауытқитындығын және ол ауытқулардың тұқым қуалайтынын байқады.

Де-Фриз теориясының кейбір мәселелері осы күнге дейін өз мәнін жойған жоқ. Олар:

1. Мутацияның кенеттен пайда болатындығы;
2. Жаңадан пайда болған формалардың тұрақты келетіндігі;
3. Мутацияның сапалық өзгеріс болып саналатындығы;
4. Мутацияның өзі әртүрлі бағытта пайдалы да, зиянды да болатындығы;
5. Бір рет болған мутацияның қайтадан қайталана алатындығы.

Бірақ Де - Фриздің қателік жақтары да болды. Ол табиғи сұрыптау мен мутацияны бір-біріне қарсы қойды. Яғни мутациядан кейін бірден жаңа түр пайда болады деп есептеді. Шын мәнінде мутация тұқым қуалайтын өзгергіштіктің шығар көзі ғана болып есептеледі, ал жаңа түр ұзақ уақыт сұрыпталудың нәтижесінде пайда болады.

Мутациялар әртүрлі бағытта жүзеге асады. Олардың көпшілігі организмнің тіршілік қабілетін кемітіп жібереді. Кейде тіпті өлімге де душар етеді, оны летальды мутация деп атайды. Мутацияның жыныс клеткаларындағы және оның хромосома аппаратындағы қандай өзгерістермен байланысты екендігін қарастырсақ, оның бірнеше типінің болатындығын байқай аламыз.

МУТАЦИЯНЫҢ ТИПТЕРІ

Мутациялық процестің өзін секірмелі түрде, яғни кенеттен пайда болатын және индукциялық деп екіге бөлуге болады. Егер мутация кәдімгі табиғи факторлардың әсерінен, атап айтқанда, сыртқы ортаның немесе қалыпты физиологиялық және биохимиялық процестер өзгерісінің нәтижесінде өздігінен пайда болса, оны секірмелі мутация дейміз. Ал арнайы әсер ету арқылы, яғни радиоактивті сәулемен, химиялық заттар мен немесе температурамен әсер етудің нәтижесінде пайда болатын өзгеріс индукциялық мутация деп аталады. Осы аталған екі мутацияның арасында айтарлықтай өзгешелік жоқ. Дегенмен, соңғы аталған, яғни индукциялық мутация генетиктерге тұқым қуалайтын өзгергіштікті қолдан жасауға және оны тереңдеп зерттеуге мүмкіндік туғызды. Өзінің пайда болу орнына қарай немесе организмнің қандай клеткаларында пайда болатындығына байланысты мутация генеративтік (жыныс клеткасында болатын) және сомалық (дене клеткаларында болатын) болып екіге бөлінеді. Сомалық мутация мен генеративтік мутацияның бір-бірінен айырмашылығы жоқ, дегенмен, олардың эволюциялық

мәні әртүрлі. Сондықтан ол жеке–жеке қарастырылады. Егер мутантты гені бар гамета ұрықтануға қатынасатын болса, онда ол мутация келесі ұрпаққа тікелей беріледі. Бірақ ол мутантты ген рецессивті болып келсе, онда организмде болатын өзгеріс бірнеше ұрпақтан соң білінеді, ал егер ол доминантты ген болса, онда бірінші ұрпақтың өзінде–ақ білінеді.

Сомалық мутация организмде онтогенез барысында пайда болады. Жыныстық жолмен көбейетін организмдерде олардың эволюциялық дамуы барысында сомалық мутация ешқандай роль атқармайды, себебі дене клеткаларында пайда болған өзгеріс ұрпаққа берілмейді. Ал жыныссыз жолмен көбейетін организмде оның айтарлықтай ролі бар. Мысалы, вегетативтік жолмен көбейетін жеміс-жидек өсімдіктерінде кездесетін сомалық мутацияның селекциялық маңызы зор. Сомалық мутацияны зерттеудің адам мен жануарда болатын қатерлі ісік (рак) ауруларының себептерін білу үшін де маңызы айтарлықтай. Осы күні көптеген қатерлі ісіктер, яғни қалыпты клеткалардың рак клеткаларына айналуы сомалық мутация жолымен болатындығы туралы деректер бар. Генотиптің өзгеру сипатына қарай мутациялар гендік, хромосомдық және геномдық болып бөлінеді.

ГЕНДІК МУТАЦИЯ

Мутацияның мұндай түрі жекелеген гендерде болады және жиі кездеседі. Организмнің көптеген морфологиялық, физиологиялық және биохимиялық белгі–қасиеттері осыған байланысты өзгереді.

Белгінің өзгеру бағытына қарай гендік мутацияның төрт түрін ажыратады. Олар: гиперморфты өзінің бақылауымен синтезделетін заттар мөлшерінің артуы есебінен ген қызметінің күшеюі; гиперморфты – жабайы типтің аллелі арқылы бақыланатын биохимиялық өнімдер мөлшерінің азаюы есебінен ген қызметінің әлсіреуі; неоморфты – жабайы тип генінің бақылауымен синтезделетін өнімнен өзгеше заттардың түзілуін кодтайтын мутантты аллельдің пайда болуы; антиморфты – жабайы типті аллельдің қызметіне қарама – қарсы.

Гендік мутация организм белгілерін көбінесе шамалы ғана өзгертетіндіктен оны «шағын» мутацияға жатқызады. Ол табиғи жағдайда түрлердің эволюциялық тұрғыда икемді болуына мүмкіндік туғызады және селекциялық жұмыста өсімдіктердің жаңа сортын, жануарлар тұқымдарын және микроорганизмдер штаммдарын алу үшін қажетті материал ретінде пайдаланылады.

Гендік мутацияның азотты негіздердің орын ауыстыруына және бір азотты негіздің ДНК құрамынан түсіп қалуына немесе үстеме келіп қосылуына байланысты болатын мутациялар деп негізінен екі түрін ажыратады. Мұндай өзгерістерді нүктелік мутация деп те атайды. Олар мынандай жолдармен жүреді:

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



2. Пуринді пиримидинге немесе керісінше алмастыру. Оны трансверсия деп атайды:



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 ішіндік және хромосома аралық болып келеді.

Хромосома ішіндік 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.

Хромосома аралық 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 ішіндік 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. Хромосомалар құрылымының өзгеруін зерттеу үшін мейоздық профаза қолайлы. Себебі ол кезде хромосомалар конъюгацияланады. Бұл мақсатқа политенді (алып) хромосомалар да пайдаланылады.

Хромосомалық аберрацияның негізінде әртүрлі фенотиптік өзгерістер пайда болады.

ГЕНОМДЫҚ МУТАЦИЯ

Геномдық мутация дегеніміз – клеткадағы хромосомалар санының өзгеруіне байланысты организмнің белгілері мен қасиеттерінде пайда болатын өзгеріштік. Геном дегеніміздің өзі гаплоидты хромосомадағы болатын гендер жиынтығы. Енді осы геномдық мутацияның пайда болу жолын қарастырайық. Хромосома 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, оны анеуплоидты немесе гетероплоидты деп атайды.

ПОЛИПЛОИДИЯ

Полиплоидты организмдер хромосома 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 A деп белгілесек, автодиплоид AA , ал автотриплоид AAA болады.

Әртекті 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 A мен B гені болса одан алынған аллополиплоид $AABV$ болып келеді. Бұған мысал ретінде 1924 жылы тұңғыш рет шомыр мен қырыққабатты будандастыру жолымен (туыс аралық будандастыру) Г.Д.Карпеченконың алған амфидиплоидын алуға болады. Мұндай будан өсімдікте шомыр мен қырыққабат белгілерінің бірігіп келуіне байланысты ол өте мықты болып шыққан. Сонда мұндай жаңа форма систематикалық жағынан әр туысқа жататын

өсімдіктер геномдарының бірігуі нәтижесінде шығып отыр. Жалпы полиплоидияның негізінде өсімдіктердің, оның жеке мүшелерінің көлемі ұлғаяды. Ол клеткалар 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 жәндіктерде кездеседі. Мысал ретінде аскариданы, жер құрттарын, көбелектерді алуға болады. Полиплоидияның жануарларда сирек кездесуінің бір себебі – олардың полиплоидия жағдайында ұрпақ бере алмайтындығы. 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 хромосома 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 ХХУ хромосомаларды (сонда У артық), ал аталықтарынан ХО, яғни У-гі жоқ хромосомаларды тапты. Осыған байланысты дрозофила шыбындарының кейбір белгілерінің (канаты, 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 организм де кездеседі, оны нулисомик 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 анеуплодия олардың тіршілік қабілетіне соншалық әсер етпейді.

Анеуплодия 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 бойынша 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, сөйтіп 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 түрішіндік және сол сияқты тұраралық будандастыру кезінде де алуға болады. Мысалы, бидайдың кейбір хромосомасын кара бидайдың хромосомасымен алмастыруға болады. Сонымен қатар бір немесе

эртүрлі өсімдіктерден қосымша хромосомалары бар анеуплоидтар да алуға болады. Мысалы, қара бидай ($2n=14$) мен бидайды ($2n=42$) будандастырғанда хромосома жиынтығы ($2n=28$) бидай – қара бидай 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 - қасиеттерінің бірігуін және әртекті түрлердің гендері мен хромосомаларының әрекеттесу заңдылықтарын зерттеуге мүмкіндік туады.

ТАБИҒИ (СЕКІРМЕЛІ) МУТАГЕНЕЗ

Секірмелі (спонтанды) түрде болатын мутациялық өзгергіштікке белгілі бір факторлармен арнайы әсер ету арқылы емес, табиғи жағдайда өздігінен пайда болатын мутациялар жатады.

Де - Фриздің мутациялық теориясының қалыптасуы эртүрлі өсімдіктер мен жануарларда болатын тұқым қуалайтын өзгергіштіктерді тауып зерттеуге мүмкіндік туғызды. Жалпы мутацияның табиғатта кең таралатындығы ертеден белгілі. Мысалы, XIX ғасырдың бас кезінде Францияда Версаль маңында кәдімгі сарыағаш (барбарис) өсімділерінің арасынан қызыл жапырақты формасы табылған. Кейін одан алынған ұрпақтар да қызыл жапырақты болып шыққан. Сол сияқты сасық меңдуананың тұқым қорабының тікенектері жоқ түрі табылған және ол қасиеттің ұрпақтан ұрпаққа, тұрақты түрде беріліп отыратындығы анықталған.

Спорта деп аталатын бүршікті мутацияларға кезінде Ч.Дарвин көңіл аударған болатын. Ол оның кейбіреулерін сипаттады. Мысалы, қарлыған өсімдігінің бір бұтағының өзінде бірнеше түсті жидектердің болатындығын және бадам ағашының шабдалыға ұқсас жеміс беретіндігін байқады. 1924-1925 жылдары неміс генетигі Э.Баур намазшам гүлдің түсі мен құрылысы бойынша ерекше көзге түсетін мутацияларды анықтады. Ол осы түрге жататын әрбір 1000 өсімдікке кемінде екі мутациядан келетіндігін тапты.

Жануарларда да көптеген мутациялар анықталды. Олардың көпшілігін Ч.Дарвин атап көрсеткен болатын. Солардың біріне 1791 жылы АҚШ –тың Массачусетс штатындағы Анкон фермасында, кейінінен анкон тұқымының қалыптасуына бастау болған, қысқа аяқты қойлардың шығуы жатады.

Мутациялық өзгергіштік дрозофила шыбынында біршама кеңірек зерттелген. Олар денесінің түсі, қанаты, көзі, аяғының пішіндері, жыныстық белгілері, өсімталдығы т.б. белгілеріне қатысты. Бұл шыбындарды лаборатория жағдайында өсіру барысында Т.Морган анықтаған ең алғашқы секірмелі мутант – ақ көзді аталық. Табиғи жағдайда өсетін барлық шыбындар қызыл көзді болатындықтан, ондай түсті анықтайтын ген жабайы типке тән ген деп аталады да , ал көздің ақ түсін анықтайтын ген –мутантты ген деп есептеледі.

Табиғи жағдайда салыстырмалы түрде алғанда мутация сирек кездеседі. Мысалы дрозофилада ақ көзді мутацияның жиілігі әр 100 000 гаметаға біреуден –ақ келеді. Бір генге шаққандағы мутацияның орташа жиілігі бактерияда шамамен 1:10 000 000. Адамда гендердің

мутацияға ұшырау жиілігі 1:200 000. Әрбір жеке генге шағып қарастырғанда бұл көрсеткіштер аса жоғары емес. Бірақ жоғары сатыдағы организмдердің гаплоидты хромосома жиынтығында бірнеше мың геннің болатындығын және оның әрқайсында мутация жиілігі 1: 1000 000 болып келетіндігін ескерсек, мутациялы гаметаның саны оншалықты аз да болып шықпайды.

Бір организмнің әртүрлі гендері түрліше жиілікте өзгере алады. Немесе бір геннің басқаларына қарағанда бірнеше рет мутациялануы мүмкін. Мұндай заңдылық жүгері эндоспермінің белгілерін анықтайтын жеті түрлі геннің секіrmелі мутацияларынан аңғарылады. Бұл өсімдіктің боялған алейрон қабатының гені бойынша 500 гаметаға шаққанда бір мутация пайда болатын болса, қатпарлы эндосперм гені бір миллион гаметаға бір ғана мутациядан келеді.

Секіrmелі мутацияның мөлшері организмнің физиологиялық жағдайына және клеткада болатын биохимиялық өзгерістерге де байланысты. Мысалы, М.С.Навашин мен Г.Штуббеннің айтуы бойынша тұқымды камбада ұзақ уақыт бойы сақтағанда олардың ескіруі себепті мутациялық өзгергіштіктің пайда болу жиілігі артады. Секіrmелі мутацияның пайда болу себебінің біріне клеткада кейбір заттардың биосинтезіне кедергі келтіретін мутагендік қасиеті бар бөгде қосылыстардың жинақталуын да жатқызуға болады.

ЖАСАНДЫ (ИНДУКЦИЯЛЫ) МУТАГЕНЕЗ

Жасанды немесе индукциялы мутация деп белгілі бір факторлармен арнайы әсер ету арқылы пайда болатын тұқым

қуалайтын өзгергіштікті айтады. Ондай мутагендік факторларға радиоактивті сәулелер, температура, ультра күлгін және лазер сәулелері, сол сияқты кейбір химиялық қосылыстар (колхицин, этиленмин, азотты иприт, акридиндер, метилметансульфанат т.б. жатады. Өсімдіктерге, жануарлар мен микроорганизмдерге жүргізілген көптеген зерттеулердің нәтижесінде осы аталған факторлармен әсер ету арқылы мутация тудыруға болатындығы анықталды. Мутациялық өзгергіштікті қолдан жасауда әсіресе, радиоактивті сәулелердің мутагендік қасиетін зерттеп білудің ерекше маңызы бар.

РАДИОАКТИВТІ СӘУЛЕЛЕРДІҢ МУТАГЕНДІК ӘСЕРЛЕРІ

Тұқым қуалаушылық қасиетті радиацияның әсерімен өзгертуге болатындығын тұңғыш рет 1925 жылы Г.А.Надсон мен Г.С.Филиппов дәлелдеді. Олар радий сәулелерімен әсер ету арқылы саңырауқұлақтардың жаңа мутантты формаларын алды. Одан кейін Г.Меллер 1927 жылы дрозофила шыбынынан, ал Л.Стадлер 1928 жылы жүгері мен арпа өсімдігінен рентген сәулелерінің мутагендік әсерін байқады.

Радиоактивті сәулелердің мутагендік қасиетін түсіну үшін ең алдымен радиацияның әсерінен клетка ядросындағы, соның ішінде хромосомалардағы болатын өзгерістерді білу керек. Клеткада жүретін тұқым қуалау процесі құрамына негізінен дезоксирибонуклеин қышқылы енетін хромосомалармен тығыз байланысты. Олай болса

радиацияның әсерінен ең алдымен ядролық құрылымдар өзгереді. Соның салдарынан барып мутация пайда болады.

Радиоактивті сәулелердің төменгі дозалары нүктелік мутация тудырады, яғни ол жағдайда хромосоманың шағын ғана бөлігінде немесе жеке бір генде өзгеріс туады. Ал жоғарғы дозаларда хромосомалардың үзілуі, орын алмастыруы сияқты күрделі өзгерістер пайда болады. Мұндай жағдайда жаппай мутациялану жүріп, зат алмасу процесі өзгереді, бара-бара клеткалардың тіршілігі жойылып, ақырында организм өлімге душар болады.

Радиоактивті сәулелердің әсерінен пайда болатын мутациялар көбінесе организм үшін зиянды келеді. Мысалы, адамда тұқым қуалайтын психикалық өзгерістерді, қан ауруларын, бедеулік т.б. тудырады.

Қазіргі кезде радиацияның тұқым қуалаушылыққа әсер ету механизмдері біршама зерттелген деуге болады. Соның бірі – организмдердің радиацияға сезімталдығы. Мысалы, дрозофила шыбындарының радиацияға сезімталдығы тышқандарға қарағанда 10-20 есе кем болады. Себебі, сақайған шыбындарда клеткалардың бөліну қарқыны тышқандар мен басқа да сүт қоректілерге қарағанда көп төмен. Ал радиацияға деген сезімталдық клетканың бөліну қабілетіне тікелей байланысты нәрсе.

Радиацияға, әсіресе, ит пен маймыл өте сезімтал. Мұндай зерттеулер адамның сәулеге деген сезімталдығы туралы болжам жасауға негіз бола алады. Сәуленің әсерінен болатын генетикалық зақымдалу организмнің қандай түрге жататындығына да байланысты болады. Генетикалық тұрғыда радиацияға деген сезімталдықтың

түрге тән ерекшеліктері тәжірибе жүзінде зерттелген. Мысалы, теңіз шошқасының жыныс бездерінде 4p (рентген) дозаның өзі-ақ жыныс клеткалары ядроларының өзгеруіне әкеп соққан, ал мұндай дозада тышқандар мен үй қояндарының жыныс клеткаларынан ешбір өзгеріс байқалмаған. Маймылдарға 100-200 p. дозамен әсер еткен кезде олардың жыныс клеткаларының ұрықтану қабілеті жойылады, ал тышқандарда мұндай жағдай 400 p. дозада ғана байқалады.

Адам баласына мутацияның жартылай доминанттылығы тән болып келеді. Ол әрине, болашақ ұрпақ үшін қауіпті, себебі генетикалық кемістіктердің жүзеге асуын тездетеді. Осыған байланысты сәулеленген адамдардың бірінші ұрпағының өзінен – ақ тұқым қуалайтын аурулар байқалады. Бұған Нагасакидегі атом жарылысынан зардап шеккендер дәлел бола алады. Сонда радиацияның әсеріне ұшыраған ата – аналар балаларының 80 пайызынан әртүрлі тұқым қуалайтын ауру мен кемістіктер байқалған.

Радиацияның әсерінен дене (сомалық) клеткаларында қатерлі ісіктің (рак) пайда болуы да негізінен олардағы генетикалық құрылымдардың өзгеруіне байланысты.

Рак радиацияның әсерінен бірден пайда болмайды, ол организм сәулеленген соң біраз уақыттан кейін барып байқалады, себебі оның алдында күрделі өзгерістер жүреді. Өсімдіктер мен жануарлардың дене клеткаларында болатын мутацияларды арнайы цитогенетикалық әдістермен зерттейді.

Өсімдік тұқымдарына, тозаңдарына немесе вегетативтік мүшелеріне радиациямен әсер ету жолымен әртүрлі мутанттар алуға болады. Олар түрлі морфологиялық, физиологиялық немесе

биохимиялық қасиеттерінің өзгеретіндігімен сипатталады. Қазіргі кезде өсімдіктердің 130-дай түрінен 31000 мутация анықталған, соның ішінде бидайдан 11000 мутация, күріштен - 3400, арпадан - 4500, ас бұршақтан - 3200. Екпе өсімдіктерден алынған мутантты формалардың көпшілігі шаруашылық жағынан пайдалы болып есептеледі. Мысалы, Абай атындағы Қазақ ұлттық педагогикалық университетінде радиоактивті кобальттың (Co^{60}) гамма сәулелерімен әсер ету арқылы жаздық бидайдың Қазақстан-3, Қазақстан-126 сорттарының қысқа сабақты мутанттары алынды. Бұл шаруашылық тұрғыда тиімді болып есептеледі, себебі сабағы қысқа болғандықтан жатып қалмайды, тік өседі. Осындай жолдармен мақтаның, қарабидайдың, арпаның, томаттың т.б. дақылдардың ауруға, қуаңшылыққа төзімді, мол өнімді көптеген мутантты сорттары алынған.

ХИМИЯЛЫҚ ҚОСЫЛЫСТАРДЫҢ МУТАГЕНДІК ӘСЕРЛЕРІ

Радиоактивті сәулелердің мутагендік қасиеттері ашылғаннан кейін көп кешікпей химиялық заттардың әсерінен де тұқым қуалайтын өзгергіштіктің пайда болатындығы белгілі болды. 1932 жылы В.В.Сахаров дрозифила шыбынының жұмыртқаларын иодты калийдің 10 пайыздық ерітіндісімен өндегенде оның мутация тудыратындығын анықтады. 1938 жылы М.Е.Лобашев сол объектіден аммиактың мутагендік әсерін байқады. Кейінірек мутация тудыратын қасиеті бар, бірқатар химиялық қосылыстар табылды.

1946 жылы Ш. Аэрбах пен Д. Робсон қыша газының (иприт) мутагендік әсерін анықтады, ал И.А.Раппопорт формальдегид пен қарапайым гетероциклді қосылыс этилениминнің мутагендік қасиетін тапты. Қазіргі кезде 500- ден астам әртүрлі мутагендік қосылыс бар екендігі белгілі. Олардың қатарына диметилсульфат, диэтилсульфат, нитрозоэтилмочевина, гидроксилламин, азотты қышқыл, бромурацил, акридиндер т.б. жатады.

Химиялық мутагендер көбінесе гендік мутацияларды тудырады. Бұл жағдайда ДНК репликациясы бұзылады, кейде оның жіпшелері үзіліп, содан кейін күрделі хромосомалық өзгерістер пайда болды.

Радиациялық мутагенез сияқы химиялық мутагенез де өсімдік селекциясында пайдалы мутанттар алу үшін кеңінен қолданылады.

ТҰҚЫМ ҚУАЛАЙТЫН ӨЗГЕРГІШТІКТЕГІ ГОМОЛОГИЯЛЫҚ ҚАТАРЛАР ЗАҢЫ

Толып жатқан тұқым қуалайтын өзгерістердің арасынан систематикалық тұрғыда бір-біріне жақын тұрған түрлерде кездесетін мутациялардың ұқсас болып келетіндігі анықталды. Атақты генетик Н.И.Вавилов осы мәселені жан жақты зерттеп, соның негізінде өзінің «тұқым қуалайтын өзгергіштіктегі гомологиялық қатарлар» деп аталатын заңын қалыптастырды. Бұл заң бойынша шығу тегі жағынан бір біріне жақын систематикалық топқа жататын, морфологиялық және физиологиялық қасиеттері жағынан да ұқсас организмдердің тұқым қуалайтын өзгергіштігі де ұқсас болып келеді. Мысалы, әртүрлі астық тұқымдастар – күріш, бидай, арпа, сұлы,

тары, жүгері, бидайықтар тұқымының түсі мен пішіні, масағындағы қылтанағы, ерте пісетіндігі, суыққа төзімділігі, сабағының ұзындығы т.б. қасиеттері жөнінен тұқым қуалайтын өзгергіштіктің ұқсас (гомологиялық) қатарлары болатындығы анықталған (7-кесте). Сонда бір түрде болатын мутациялық өзгергіштікті білу арқылы оған жақын түрлер мен туыстарда да соған ұқсас өзгергіштіктің болатындығын алдын-ала болжауға болады. Бұл заң мынандай формула арқылы көрсетіледі:

$$L_1(a+b+c\dots)$$

$$L_2(a+b+c\dots)$$

$$L_3(a+b+c\dots)$$

L әріпімен жақын туыстар мен түрлер, ал жақшаның ішіндегі әріптермен тұқым қуалайтын белгілердің ұқсас қатарлары белгіленеді.

Гомологиялық өзгергіштік болуының негізінде екі себеп жатыр:

1. Жақын түрлер мен туыстардың генетикалық құрылымының ұқсастығы және олардың шығу тегінің бір екендігі;

2. Белгілі бір сыртқы орта жағдайларында жүргізілетін сұрыптаулардың әсері.

Тұқым қуалайтын өзгергіштіктің гомологиялық қатарлар заңы селекцияда кеңінен қолданылады. Ол көптеген тұқым қуалайтын өзгергіштіктердің ішінен қажеттілерін дұрыс таңдап алуға, бір түрде болатын мутациялық өзгергіштікті тауып, анықтау арқылы соған жақын тұрған екінші түрде дәл сондай мутацияны қолдан жасауға мүмкіндік туғызады. Мысалы, XX ғасырдың 20- жылдарына дейін қатты бидайдың тек қылтанақты түрлерінің ғана бар екендігі белгілі

болып келген. Ал жұмсақ бидайдың қылтанақсыз түрлерінің болатындығы қатты бидайдың да сондай қылтанақсыз түрлерін алуға мүмкіндік туғызды.

7-кесте

Астық тұқымдасына жататын өсімдіктердің биологиялық қасиеттері мен дәнінің белгілеріндегі тұқым қуалайтын өзгергіштіктің гомологиялық қатарлары

Тұқым қуалай өзгертін белгілер мен қасиеттер		Қара бидай	бидай	арпа	сұлы	тары	сорго	жүгері	күріш	бидайық
дән белгілері										
Бояуы	ақ	+	+	+	+	+	+	+	+	-
	қызыл	+	+	+	+	+	+	+	+	+
	жасыл	+	+	+	+	+	-	+	+	+
	кара	+	+	+	+	+	+	+	+	+
	күлгін	+	+	+	-	+	+	+	+	+
Пішіні	дөңгелек	+	+	+	+	+	+	+	+	+
	сопақша	+	+	+	+	+	+	+	+	+
	шыны	+	+	+	+	+	+	+	+	+
Консистенциясы	тәрізді	+	+	+	+	+	+	+	+	+
	ұнды		+	+	-	+	+	+	+	+
Биологиялық қасиеті	балауыз									
	Тршілік ету қалпы	+	+	+	+			-	+	+
Пісіп-жетілуі	күздік	+	+	+	+	+	+	+	+	+
	ерте	+	+	+	+	+	+	+	+	+
	Экологиялық типі	+	+	+	+	+	+	+	+	+
Суыққа төзімділігі	гидрофит	+	+	+	+	+	+	+	-	+
	ксерофит	+	+	+	+	+	+	+	+	-
Тыңайтқыш	төмен	+	+	+	+	+	+	+	+	+
	жоғары	+	+	+	+			+	-	

қабылдауға бейімділігі	жоғары төмен	+	+	+	+	-	-	+	-	-
------------------------	--------------	---	---	---	---	---	---	---	---	---

Н.И.Вавилов Абиссинаға барған сапарында қатты бидайдың сондай түрлерін тапты, ал белгілі селекционер А.П.Шехурдин қатты бидайдың қылтанақты сортын қылтанақсыз жұмсақ бидаймен будандастыру жолымен қатты жаздық бидайдың қылтанақсыз сортын шығарды.

Тұқым қуалайтын өзгергіштіктің гомологиялық қатарлары жануарларда да кездеседі. Мысалы, альбиностар (түстің ақ болуы) теңіз шошқасында, қоянда т.б. кемірушілердің барлығында да болады. Әртүрлі микроорганизмдерден де ұқсас, тұқым қуалайтын биохимиялық өзгерістер байқалған.

Гомологиялық қатарлар заңы түрлердің пайда болуында мутациялық процестің ролі жалпыға бірдей екендігін көрсетеді. Ол белгілі бір мақсат қойып, қажетті деген тұқым қуалайтын өзгергіштікті алу әдістерін ойластырудың биологиялық негізі болып есептеледі.

МОДИФИКАЦИЯЛЫҚ ӨЗГЕРГІШТІК

Қандай болмасын генотипі жағынан бірдей, бірақ әртүрлі сыртқы орта жағдайларында өсіп-дамыған организмдердің фенотиптері түрліше болады. Особьтардың осылайша фенотипі жағынан әртүрлі болып өзгеруін модификациялық өзгергіштік деп атайды. Модификациялық өзгергіштіктің өзі белгілі бір реакция нормасымен шектеледі. Реакция нормасы дегеніміз организмнің түрліше белгілері мен қасиеттерінің сыртқы орта жағдайларына байланысты белгілі бір шамада өзгере алу қабілеті. Мұндай қабілет генотип арқылы анықталады. Реакция нормасын зерттеу үшін генетикалық жағынан біртекті материал алып, оны әртүрлі ортада өсіру керек. Бұл мақсатқа өздігінен тозанданатын өсімдіктің таза сорты немесе адам мен жануарда болатын бір жұмыртқадан дамыған егіздер алынады. Модификациялық өзгергіштікке мысал ретінде жебе жапырақты келтіруге болады. Оның судың бетіндегі жапырақтары жебе тәрізді, суда қалқып жүретіндері жүрек тәрізді, ал судың түбінде болатын жарырақтары таспа тәрізді. Жебе жапырақтың генотипі сыртқы орта жағдайларының әсеріне байланысты белгілі бір мөлшерде жапырақ пішінін өзгерте алады.

Модификациялық өзгергіштіктің адаптивтік мәні бар. Бұған мысал ретінде дрожжа (ашытқы) клеткаларының әдеттегіден өзгеше субстрат-галактозаны ашыту қабілетіне ие болатындығын алуға болады. Әдетте ашытқылар глюкозаны ашытады. Егер оларды тек галактоза ғана бар ортаға апарса, оны да ашыта бастайды. Бұл жерде басқа ортада, яғни галактоза жағдайында ашытқы клеткалары осы

аталған субстратты ашытуға қатысатын арнаулы фермент синтездейді деп тұжырымдауға болады.

Егер осы жаңа ортаға адаптацияланған клеткаларды қайтадан глюкозаға апарса, оны ашыту қабілеті қайтадан қалпына келеді.

Сонымен организм белгі мен қасиетті дамыту қабілетін де тұқым қуалап алады, ал оның қалыптасуы генотип пен сыртқы ортаның өзара әрекеттесуіне байланысты. Мысалы, бір тұқымға жататын, бірақ әртүрлі шаруашылықта өсірілген сиырлардың сүттілігі түрліше болуы мүмкін. Біреуінен жылына 2105 килограмнан 3203 килограмға дейін сүт сауылса, екіншісінен 3003-5000 кг сүт сауылады. Бұл олардың генотипіне және сыртқы орта жағдайларына, яғни азығына, күтіміне байланысты. Ал сол бір тұқымға жататын сиырлардан әртүрлі орта жағдайларында сауылған сүтінің мөлшеріндегі айырмашылық (2105-5000 кг) олардың ата - енесінен тұқым қуалап алған реакция нормасын көрсетеді. Әртүрлі белгілердегі реакция нормасының мөлшері де түрліше болады. Мысалы, адамның кейбір белгілерінің, атап айтқанда, қан тобының, шаш түсінің реакция нормасы төмен де, бойы мен салмағының т.б. белгілерінің реакция нормасы жоғары болып келеді.

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 анеуплоидия дегеніміз не?
Олар мутацияның қай түріне жатады?
7. Тұқым қуалайтын өзгергіштіктің гомологиялық қатарлары заңы туралы түсінік беріңіз.
8. Модификациялық өзгергіштіктің мутациядан қандай айырмашылығы бар?
9. Модификациялық өзгергіштіктің реакция нормасы дегеніміз не?

IX ТАРАУ

АДАМ ГЕНЕТИКАСЫ

Адамда болатын тұқым қуалаушылық қасиетті зерттеумен генетиканың антропогенетика деп аталатын арнаулы бір саласы шұғылданады.

Тұқым қуалаушылығы жағынан адамның басқа жан-жануарлардан ешбір айтарлықтай өзгешелігі жоқ. Барлығында да тұқым қуалаушылық қасиет ұрпақтан ұрпаққа ядролық зат хромосомалар арқылы беріліп отырады.

Адамның жануарлардан айырмашылығы – олардың екінші сигналдық системасы бар. Соған байланысты оның сыртқы ортаға бейімделу мүмкіндігі де мол.

Кейбір философтар арасында адамның эволюциялық дамуындағы әлеуметтік факторлардың ролін дәріптеп, оның биологиялық ерекшеліктерін мойындамаушылар болды.

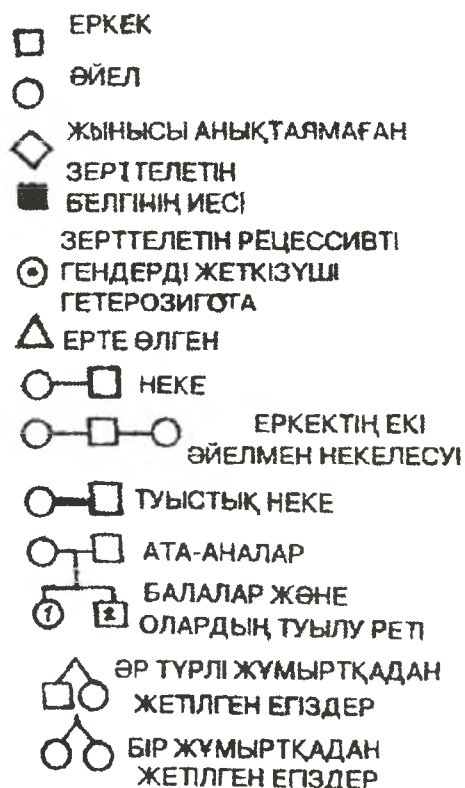
Қоғамдық құрылыс адам өміріндегі биологиялық факторлардың мәнін төмендетпей, керісінше оны күрделілендіріп, түрлендіре түседі.

Адам генетикасын әлеуметтік тұрғыдан зерттеу социологтардың ісі болғандықтан біз оның тек биологиялық жағын қарастырамыз. Жалпы генетиканың дамуында әртүрлі зерттеу объектілерінің, атап айтқанда, өсімдіктерден – бұршақ пен жүгерінің, ал микроорганизмдерден – пішен таяқшасы мен нейроспораның зор маңызы болды.

Адамның генетикалық объект ретінде басқалардан еш артықшылығы жоқ. Керісінше оның генетикасын зерттеуді қиындататын көптеген қайшылықтар бар. Олар: жыныстық жағынан кеш пісіп-жетілетіндігі, әр отбасынан тарайтын ұрпақ санының аздығы, барлық ұрпақтардың өмір сүру ортасын теңестірудің мүмкін еместігі, хромосома санының көп болатындығы және басты бір қайшылық – қоғамда адамның кейбір тұқым қуалайтын қасиеттерінің іске асуына кедергі келтіретін әлеуметтік теңсіздік. Осы аталған қайшылықтарға қарамастан адамның тұқым қуалаушылығын зерттеуге мүмкіндік беретін бірталай әдістер бар. Олар генеалогиялық, цитогенетикалық, егіздік, онтогенетикалық және популяциялық деп аталады.

ГЕНЕАЛОГИЯЛЫҚ ӘДІС

Бұл әдістің негізіне адам бойындағы түрлі белгілер мен қасиеттердің тұқым қуалауын оның тегіне қарап зерттеу жатады. Мұны тек адамның әкесі және шешесі жағынан бірнеше атаға дейінгі туыстары белгілі болған жағдайда ғана қолдануға болады. Әдетте адамның тегі туралы сызбанұсқа құрастырғанда шартты белгілер қолданылады (17-сурет).



17-сурет. Адам шежіресін жасауда қолданылатын шартты белгілер

Кейбір тұқым қуалайтын белгілер ұрпақтан ұрпаққа тарағанда кез-келген жынысты дарақтарға беріле алады, яғни доминанттық жолмен тұқым қуалайды. Мұндай жолмен тұқым қуалайтын белгілердің қатарына брахидактилия, хондродистрофия, беттің секпілі, көздің катарактасы және сүйектің омырылғыштығы сияқтылар жатады. Рецессивті гендер арқылы анықталатын белгілердің тұқым қуалауы біршама күрделірек. Себебі мұндай белгілер бірден білінбей, бірнеше буыннан кейін ғана білінуі мүмкін. Бұл белгілерге альбинизм, полиомиелитке шалдыққыштық, қант диабеті ауруы т.б. жатады.

Генеалогиялық әдісті қолдану гемофилия (қанның ұйымауы) сияқты аурудың тұқым қуалауында өзінше бір ерекшеліктің болатындығын көрсетті.

Әдетте гемофилик ұл дені сау әке мен бұл ауру жөнінен гетерозиготалы, бірақ дені сау ананың ұрпағы болып келеді. Ал гемофилия ауруымен ауыратын қыз ауру әке мен ауру анадан туады. Мұндай белгілер жыныспен тіркесіп тұқым қуалайды, яғни оны анықтайтын гендер тек Х хромосомада болады. Сол сияқты құлақты түк басып кету белгісі ұлына тек әкесінен ғана беріледі. Себебі оны анықтайтын ген У хромосомада ғана орналасады.

Генеалогиялық әдісті қолдану туыстық жағынан бір - біріне жақын адамдардың некелесу салдарынан өлі немесе түрлі кеміс ұрпақ туатындығын көрсетті. Мұны былай түсіндіруге болады. Туыс адамдарда, туыс емес адамдарға қарағанда, көбіне ұқсас гендер болады, соған байланысты туыстық некеде түрлі кемістікті анықтайтын рецессивті гендерден тұратын гомозиготалы комбинация

жиі кездеседі. Сөйтіп, генеалогиялық әдіс медицинада түрлі тұқым қуалайтын ауруларды анықтау үшін кеңінен қолданылады.

ЦИТОГЕНЕТИКАЛЫҚ ӘДІС

Цитогенетикалық әдіс деп қалыпты және өзгеріске ұшыраған жағдайдағы адамның кариотипіне цитологиялық анализ жасауды айтады. Бірақ бұл әдіс нәтижелі болу үшін цитологиялық анализ генеалогиялық анализбен ұштасуы керек. Мұндай жолмен жүргізілетін зерттеулер әрине күрделірек, бұл тек соңғы кездерде ғана қолданыла бастады.

1956 жылы Дж.Тийо мен А.Леван қалыпты жағдайда адамның сомалық (дене) клеткаларында 22 жұп аутосома және бір жұп жыныстық хромосомалар болатындығын анықтады. Ер адамдарда жыныстық хромосома гетероморфты (X,Y), ал әйел адамдарда жыныстық хромосомалардың екі сыңары да бірдей (XX). Цитогенетикалық әдіс қолдану адамның сомалық және жыныс клеткаларында пайда болатын хромосомалық өзгерісті байқауға мүмкіндік туғызады. Мұндай өзгерістер түрлі аурулардың тууына себепкер болады. Сондықтан цитогенетикалық әдіс медицинада диагностикалық мақсатта қолданылады.

ЕГІЗДІК ӘДІС

Егіздер деп жалқы ұрпақ туатын жануарларда және адамда кездесетін бір мезгілде туған дарақтарды айтады. Егіздердің бір

жұмыртқа клеткасынан дамуы мүмкін. Мұндай жағдайда бір сперматозоидпен бір жұмыртқа клеткасы ұрықтанып, одан екі зигота дамиды. Мұндай егіздер бір-бірінен айнымайтын ұқсас болады.

Әртүрлі жұмырта клеткаларының әртүрлі сперматозоидтармен бір мезгілде ұрықтануынан дамыған егіздер бір - біріне онша ұқсамауы да мүмкін. Себебі әртүрлі жұмыртқа клеткалары мен сперматозоидтағы гендер комбинациясы түрліше болып келеді.

Егіздік әдісті генетикалық зерттеулерде қолдану үшін, егіздіктің типін дәл анықтау керек. Адамнан туатын егіздер, жалпы биологиялық проблемамен атап айтқанда, белгілердің дамуы үшін тұқым қуалаушылық пен сыртқы ортаның әсерін зерттеуде аса маңызды да ыңғайлы материал.

Бір жұмыртқадан дамыған егіздердің генотипі бірыңғай, ал әр жұмыртқадан дамыған егіздердікі түрліше болады. Бір жұмыртқадан дамыған егіздерді түрлі орта жағдайларында өсіру жолымен оларға сыртқы ортаның тигізетін әсерін анықтауға болады.

Адам үшін тек физикалық факторлар емес, сонымен бірге әлеуметтік жағдайлар да сыртқы орта болып есептеледі. Әр адамның өз ерекшелігі бар, ол бір іске екіншісіне қарағанда көбірек бейім болуы мүмкін. Генетикалық жағынан адам әр нәрсеге бейім болып келеді. Бірақ оның бәрі бірдей толық іске аса бермейді.

Біздің мектептеріміз бен басқа да оқу орындарымыз оқыту - тәрбиелеу барысында адамның қабілетін ерте танып біліп, оны дамытуы керек.

Адамзаттың прогреске жетуі бір жағынан осыған да байланысты. Мысалы, бұрын езгіде болып келген халықтардың

арасынан көптеген талантты адамдар шықты. Соған байланысты олар өндірісте, ғылымда және өнерде дүние жүзілік деңгейге көтерілді. Егіздік әдіс, сонымен бірге, адамның кейбір тұқым қуалайтын ауруларға (шизофрения, диабет, гемофилия, эпилепсия, рахит, т.б.) бейімділігін алдын ала анықтауға көмектеседі.

ОНТОГЕНЕТИКАЛЫҚ ӘДІС

Бұл әдіспен адамның фенотипіне қарап, организм гетерозиготалы жағдайда болғанның өзінде, рецессивті аллельдердің және хромосомдық өзгерістердің бар екендігін анықтауға болады. Кейбір тұқым қуалайтын аурулар тек сол ауруды алып жүретін аллельді гендері бар гомозиготалы особьтарда ғана емес, аз да болса гетерозиготалардан да байқалады. Сондықтан қазір онтогенез кезінде түрлі тұқым қуалайтын ауруларды алып жүретін гетерозиготалық гендерді анықтау әдістері қарастырылуда.

Сонымен адам генетикасын зерттеудегі онтогенетикалық әдістің маңызы зор. Ол онтогенез барысында белгілі бір ауруды алып жүретін рецессивті гендерді анықтау арқылы болашақ ұрпақты ауыр зардаптан алдын ала сақтандыруға мүмкіндік береді.

ПОПУЛЯЦИЯЛЫҚ ӘДІС

Популяциялық әдіс жекелеген гендердің немесе хромосомдық өзгерістердің адам популяциясына таралуын зерттейді. Гендердің

таралу жиілігін зерттеудің адамда болатын тұқым қуалайтын аурулардың таралуына анализ жасау үшін маңызы зор.

Әртүрлі популяцияда тұқым қуалайтын генетикалық өзгерістердің таралуы түрліше мөлшерде болады. Мысалы, Мариан және Гуам аралдарындағы жергілікті тұрғындардың жұлын клеткаларының склерозы ауруынан қаза болуы басқа елдермен салыстырғанда жүз есе көп. Сол сияқты оңтүстік Панамадағы Кариба куна тайпасының көпшілігі альбиностар. Ал Швейцарияда Роне өзенінің жағалауында орналасқан бір селоның 2200 тұрғынының ішінде 50 адам мылқау, 200 адам саңырау болып шыққан. Мұндай жағдай миграцияның (қоныс аударудың) болмауына байланысты жекелеген отбасылар мен туыстардың кең таралып, көбейе алмайтыны себепті кейбір тұқым қуалайтын ауруларды алып жүретін ген мөлшерінің артып кетуінен болады.

Сөйтіп, қорыта келгенде қазір адам генетикасын зерттеуде жоғарыда көрсетілгендей әртүрлі әдістер қолданылуда. Соған байланысты адамның генетикалық тұрғыда толық зерттелген объектілер қатарына қосылатыны сөзсіз.

МЕДИЦИНАЛЫҚ ГЕНЕТИКАНЫҢ ПРОБЛЕМАЛАРЫ

Медициналық генетика адамда болатын түрлі тұқым қуалайтын ауруларды, оларға диагноз қоюдың және емдеудің жолдарын зерттейді. Бүкіл дүниежүзілік статистика бойынша дүниеге келіп жатқан сәбилердің 4-5 пайызы түрлі тұқым қуалайтын аурулармен

ауырады. Сондықтан сол ауруларды жан-жақты зерттеу, олардан алдын ала сақтандыру және емдеу адам генетикасының, соның ішінде медициналық генетиканың негізгі проблемасы. Генетиканың бұл саласы бойынша зерттелетін келесі маңызды бір мәселе – адамда тұқым қуалайтын өзгергіштікті, яғни мутацияны қандай факторлардың тудыратындығын және адамзатты көптеген ауыр зардаптардан құтқару үшін оларға шара қолданудың жолдарын іздестіру.

Цитогенетикалық әдіс қолданудың нәтижесінде хромасомалардың өзгеруіне байланысты болатын көптеген тұқым қуалайтын аурулар анықталды. Олар екінші сөзбен хромасомалық аурулар деп аталды. Ондай аурулардың қатарына жататындар Клайнфельтер синдромы (жаңа туғандардың арасында 0,1% жиілікте кездеседі), Шершевский – Тернер синдромы (0,01%), Даун синдромы (0,16%) т.б.

Клайнфельтер синдромымен тек ер адамдар ауырады, оның сипаттамасы – гонадалар дұрыс жетілмейді, ақылы кем, аяқ қолдары шамадан тыс үлкен болады, денесіне сәйкес келмейді. Шершевский-Тернер синдромы әйелдерде ғана кездеседі. Мұнда жыныстық жағынан пісіп-жетілуі баяулайды, гонадалар толық жетілмейді, сондықтан бедеу, бойы қысқа болады. Жүргізілген зерттеулердің нәтижесінде бұл екі кемістіктің де гаметалардың дамуы барысында жыныстық хромосомалардың дұрыс ажырамауы себепті болатындығы анықталды. Әйелдерде жұмыртқа клеткасы пайда болу барысында, яғни мейоз кезінде «X» хромосома ажырамайды. Соның салдарынан гаметадағы хромосом жиынтығы 22 аутосома + XX

жыныстық хромосома, барлығы 24 хромосома болып келеді. Олар қалыпты сперматозоидтармен (22 + X, 22 + Y) ұрықтанғанда 4 түрлі қалыптан тыс зиготалар пайда болады: 44 + XXX, 44 + X, 44 + XXU. 44 + Y. 45 хромосомасы бар 44 + X зиготадан Шершевский-Тернер синдромы бар әйел дамиды, ал 47 хромосомасы бар (44 + XXU) Клайнфельтер синдромы бар еркек дамиды.

Жоғарыда қарстырылғандай жыныстық хромосомалар санының өзгеруіне байланысты болатын аурулардан басқа, кейбір аурулар аутосомалық хромосомалардың дұрыс ажырамауынан да болады. Мысалы: Даун синдромы оның белгісі – бойы кішкентай, беті жалпақтау дөңгелек, қысыңқы көздері бір - біріне жақын орналасқан, ауызы жартылай ашық жүреді. Бұл ауру 21-ші жұп хромосомада болатын өзгеріске байланысты туады. Бұдан басқа да хромосомалық өзгерістер кездеседі, олар да түрлі ауруларға себепші болады. Мысалы, Лейкомия немесе қан жасайтын органдардың рагі ауруында лейкоциттердегі 21-ші хромосома иығының бір бөлігі жетіспей қалады. Бұл сомалық клеткада болған мутация, яғни эмбриогенез немесе онтогенез кезінде қайсы бір факторлардың әсерінен пайда болады.

Талдауға арналған сұрақтар

1. Адамның генетикалық объект ретінде тіршіліктің басқа түрлерінен қандай айырмашылығы бар?
2. Адам генетикасын зерттеудің генеологиялық әдісіне түсінік беріңіз.
3. Цитогенетикалық әдіс дегеніміз не?

4. Адам генетикасын зерттеуде егіздік әдіс не үшін қолданылады?
5. Онтогенетикалық әдістің мәні неде?
6. Популяциялық әдісті қолданудың қандай маңызы бар?
7. Медициналық генетика қандай мәселелерді шешеді?
8. Тұқым қуалайтын ауруларды атаңыз.
9. Клайнфельтер және Шершевский – Тернер синдромдары қалай пайда болады?
10. Даун ауруының белгілері қандай және ол қалай пайда болады?

X ТАРАУ

ПОПУЛЯЦИЯЛЫҚ ГЕНЕТИКА ЖӘНЕ ЭВОЛЮЦИЯНЫҢ ГЕНЕТИКАЛЫҚ НЕГІЗДЕРІ

Біз, генетикалық ұғымымыздың терең де толық болуы үшін, тұқым қуалаушылық пен өзгергіштіктің органикалық дүниенің эволюциялық даму процесінде қандай роль атқаратындығын білуіміз керек.

Систематиктердің айтуынша қазіргі кезде жануарлардың 2 миллиондай, ал өсімдіктердің 500 мыңдай түрі белгілі. Осыншама түрлердің пайда болуы және сақталуы тұқым қуалаушылық пен өзгергіштіктің заңдылықтарына байланысты екені сөзсіз. Тірі организмнің өзін қоршаған сыртқы ортаға бейімделуі барысында табиғи жолмен сұрыпталу арқылы жаңа түрлердің пайда болатындығы туралы тұңғыш рет түсінік берген адам Ч. Дарвин. Ол эволюцияның механизмін құрайтын басты үш процестің, атап

айтқанда, тұқым қуалаушылықтың, өзгергіштіктің және сұрыптаудың болатындығын анықтады. Бұл үш процесті К.А.Тимирязев эволюцияның шешуші факторлары деп атаған.

Түр пайда болу барысында, эволюция факторларының тигізетін әсерлерін түсіну үшін, сол түрлердің дамуына негіз болып есептелетін популяцияның генетикалық заңдылықтарын білу қажет.

ПОПУЛЯЦИЯ ЖӘНЕ ОНЫҢ ГЕНЕТИКАЛЫҚ ҚҰРЫЛЫМЫ

Түрді белгілі бір ареалға тараған, шығу тегі бірдей, сыртқы орта жағдайларына бейімделуі де ұқсас организмдердің тарихи қалыптасқан жиынтығы деп қарастыруға болады. Бір түрге жататын организмдердің өзіне тән генотипі және фенотипі бар. Кейбір түрлердің таралу ареалы кең, оған бірнеше географиялық нәсілдер (раса) немесе түр тармақтары енеді, оларды политипті дейді. Ал енді біреулерінің ареалы шектеулі болып келеді де географиялық нәсілдер құрай алмайды, ондай түрлерді монотипті деп атайды. Түрді құрайтын особьтар өзгермейтін біртекті масса емес. Белгілі бір түрге жататын әрбір организмнің сол түрге тән жалпы қасиеттерімен қатар өзіндік жеке генотиптік ерекшеліктері де болады. Түр организмдердің біртұтас жиынтығы бола отырып, жекелеген популяцияларға бөлінеді.

Популяция деп өмір сүру ортасы бір және оған бейімделу қабілеті де бірдей, бір-бірімен будандасып, ұрпақ бере алатын бір түрге жататын дарақтарды атайды. Қолдан сұрыптау жолымен

алынатын жануарлар тұқымдары мен өсімдіктер сорттары да жекелеген популяцияға жатады. Популяцияның қалыптасу процесі және оның динамикасы микроэволюция болып есептеледі.

Популяцияның генетикалық құрылымын анықтау селекционерлерден басталады деуге болады. Себебі олар қандай болмасын бір сорт не тұқым шығару үшін будандастыратын ата-ана жұбын таңдап алумен қатар, бірнеше буын бойы олардың ұрпақтарын зерттейді. Бірақ популяцияны генетикалық тұрғыда зерттеудің ғылыми негізі тұқым қуалаушылықтың заңдылықтары, яғни Мендель заңдары ашылғаннан кейін салынды.

Популяция құрылымын ең алғаш статистикалық және генетикалық әдістер қолдана отырып зерттеген дат генетигі В.Иоганнсен. Оның 1903 жылы «Популяциядағы және таза линиялардағы тұқым қуалау» деген еңбегі жарық көрді.

Иоганнсен популяцияны зерттеу үшін объект ретінде өздігінен тозаңданатын өсімдіктерді алды, себебі олардан таза линияарды бөліп шығару оңай. Ол бұршақ тұқымдарының салмағын өлшеп, оған талдау жасаған. Сонда олардың салмағы 150-750 мг аралығында болған. Содан кейін салмағы 250-350 мг тұқымдар бір бөлек, 550-750 мг салмағы бар тұқымдар бір бөлек себілген. Олардан өсіп шыққан өсімдіктердің тұқымдары қайтадан өлшенген. Бір сортқа жататын бұршақтан іріктеліп алынған ауыр және жеңіл салмақты тұқымдардан өсіп шыққан өсімдіктер тұқымдарының да салмағы жөнінен айырмашылығы болған, яғни ауыр салмақты тұқымдардан өсіп шыққан өсімдіктердің дәндері орта есеппен 518,7 мг ал жеңілдері 343,4 мг тартқан. Сонда бұл тәжірибенің нәтижесі бұршақтың сорт–

популяциясының генетикалық жағынан әртекті особьтардан тұратындығын және оның әрқайсысы таза линиялардың бастамасы бола алатындығын көрсетеді.

Өздігінен ұрықтану жағдайында әрбір жеке организм жаңа бір түр тармағының немесе түрдің және сол сияқты сорт немесе тұқымның шығар көзі бола алады. Мысалы, бидайдың жаңа сортының популяция ішінен сұрыпталып алынған бір ғана дәннен шығуы мүмкін.

Айқас тозаңданатын организмдердің популяциясы генотиптері әртүрлі дарақтардың еркін будандасуы негізінде қалыптасады. Ондай популяцияны панмиксиялық популяция деп атайды. Айқас тозаңданудың өздігінен тозаңданудан айырмашылығы сұрыптау және сұрыпталған формаларды будандастыру жолымен бастапқы популяциядан өзгеше белгілері бар линиялар алуға болады. Бұл олардың гетерогенді екендігіне байланысты нәрсе.

Панмиксиялық популяцияның генетикалық ерекшеліктерін білудің бір жолы – жекелеген гендер бойынша гомозиготалы және гетерозиготалы дарақтардың таралу сипатын зерттеу. Мысалы, қандай болмасын бір популяцияда бір геннің әртүрлі аллельдері бойынша, айталық, AA және aa гомозиготалы формаларды сан жағынан бірдей десек, бұндай панмиксиялық популяция тең мөлшерде A және a гендері бар аталық және аналық гаметалар түзе алады. Осындай гендерді алып жүретін дарақтар будандасқанда мынадай комбинация шығады:

♂ \ ♀	0,5A	0,5 a
0,5 A	0,25 AA	0,25 Aa
0,5 a	0,25 Aa	0,25aa

Сонда F₁-де доминантты гомозиготаның пайда болу жиілігі - 0,25-ке, гетерозигота - 0,5-ке, рецессивті гомозигота - 0,25-ке тең. Ал келесі буында гамета түзілгенде қайтадан доминантты аллелі бар гаметаның мөлшері 0,5-ке тең болады, себебі 0,25 гетерозигота Aa-дан келеді. Ал енді рецессивті (a) аллелі бар гаметаның мөлшері де 0,5-ке тең. Себебі 0,25 рецессивті гомозигота aa-дан, ал 0,25 гетерозиготадан беріледі. Сөйтіп, бұл мысалдан еркін будандасу жағдайында әр буын сайын доминантты және рецессивті гендері бар гаметалардың мөлшері бірдей деңгейде, яғни 0,5 A және 0,5 a болып отыратындығы байқалды.

Бірақ кейде популяциядағы гомозиготалар санының тең болмайтындығы да кездеседі. Мысалы, қара бидайда сабағының түктілігін анықтайтын A және түгінің жоқтығын анықтайтын a аллельдері бар. Егер қара бидайдың бір популяциясында түгі бар өсімдіктер түгі жоқ өсімдіктерге қарағанда төрт есе көп болып келсе (4 AA : 1aa), бұл жағдайда гаметалардың арақатынасы 0,5 A : 0,5 a емес 0,8 A : 0,2 a болып келеді. Будандасудың нәтижесінде олардан мынандай комбинация түзеді:

♂ \ ♀	0,8 A	0,2 a
0,8 A	0,64 AA	0,16 Aa
0,2 a	0,16 Aa	0,04 aa

Сөтіп әр жүз өсімдіктің 96-сы түкті (64-і гомозигота 32-сі гетерозигота), тек 4-уі ғана түксіз болып шығады.

Бұл жағдайда келесі буындарда да «а» аллелі бар гаметалардың мөлшері 0,2 (0,04-гомозигота *aa*-дан, 0,16-гетерозигота *Aa*-дан келеді). Ал «А» аллелі бар гаметалардың мөлшері 0,8 болады (0,64 гомозигота *AA*-дан, 0,16 гетерозигота *Aa*-дан).

Сөйтіп, бұл популяцияда да бірнеше буын бойы гендердің белгілі бір ара қатынасы, яғни 0,8:0,2 сақталады.

ХАРДИ МЕН ВАЙНБЕРГ ЗАҢЫ

1906 жылы ағылшын математигі Харди мен неміс дәрігері Вайнберг бір-біріне тәуелсіз түрде популяциядағы генотип пен фенотиптің таралуын көрсететін формула ұсынды. Ол кейінінен Харди - Вайнберг заңы деп аталды. Бұл формуланы құрастырғанда олар аллельдердің мөлшері өзгермейтін жағдайда популяциядағы доминантты және рецессивті белгілері бар дарақтардың белгілі бір арақатынаста болатындығын негізге алды.

Егер гаметадағы бір аллельдің, айтайық, *A* аллелінің мөлшерін *P* деп белгілесек, онда екінші аллель *a*-ның мөлшері *q* болады. Осыдан келіп олардың ұрпақтарында мынадай арақатынас шығады.

	♂	<i>PA</i>	<i>qa</i>
♀	<i>pA</i>	$P^2 AA$	$P_q Aa$
	<i>qa</i>	$P_q Aa$	$q^2 aa$

Бұл алғандарды жинақтағанда Харди–Вайнберг формуласы шығады:

$$P^2 AA : 2 P_q Aa : q^2 aa$$

Енді осы көрсетілген формуланы қолдануға мысал келтірейік. Мысалы, ірі қараның бір популяциясында мүйізділері 25% немесе 0,25 болып, ал тоқалдары 75 % немесе 0,75 болып келсе, тоқалдық белгіні доминантты ген «А», ал мүйізділігін рецессивті ген «а» анықтайды. Генотип «аа»-ның мөлшері бұл жағдайда 0,25 болғандықтан *a* аллелінің мөлшері $a = \sqrt{q^2}$, $q^2 = \sqrt{0,25} = 0,05$, $a = 0,05$.

Доминантты аллель А-ның мөлшері де осы формулаға сәйкес анықталады: $P = 1 - q = 1 - 0,05 = 0,95$

Сонда популяциядағы доминантты генотип АА-ның мөлшері

$$P^2 AA = 0,95^2 = 90,25$$

Рецессивті және доминантты гомозиготалы генотиптердің мөлшеріне қарап, популяциядағы гетерозиготалардың мөлшерін анықтауға болады.

$$2PqAa = 2 \cdot 0,95 \cdot 0,05 = 9,5$$

Сөйтіп Харди мен Вайнберг формуласын пайдалана отырып, белгілі бір фенотиптің мөлшерін есепке алудың негізінде популяциядағы генотиптің таралу сипаты анықталады. Бірақ бұл формуланы қолданудың да белгілі бір шегі бар. Ол мынандай жағдайлар: егер аутосомдық гендердің бір ғана жұбы есепке алынса; доминантты аллельдегі мутацияның рецессивті аллельге немесе керісінше ауысуы болмайтын жағдайда; әртүрлі генотипті

дарақтардың тіршілік қабілеті және ұрпақ беруі бірдей болғанда. Табиғи популяцияларда бұл қойылатын талаптардың бәрі бірдей бола бермеуі мүмкін. Сондықтан Харди – Вайнберг формуласын барлық жағдайда бірдей қолдана беруге болмайды.

Дегенмен бұл заңдылықтың үлкен теориялық та, практикалық та мәні бар. Бұл формуламен адамдар арасындағы кейбір белгілердің таралу жиілігі анықталады. Мысалы, қан топтарын анықтайтын гендердің мөлшерін есептеуге болады.

Әрине өздігінен ұрықтанатын организмдердің популяциясы үшін Харди –Вайнберг формуласы қолданылмайды. Себебі өздігінен ұрықтанған кезде гетерозиготалы гендер гомозиготалы жағдайға көшеді. Егер өздігінен ұрықтану бірнеше буын бойы қайталана берсе, онда гомозиготалардың саны артып, гетерозиготалар мүлдем жойылады. Сондықтан да өздігінен ұрықтанатын организмдердің көпшілігі гомозиготалы болып қалады. Ал кейде мутацияның әсерінен ондай гомозиготалық бұзылып, таза линияның өзінде гетерозиготалық байқалып қалып отырады.

ПОПУЛЯЦИЯЛАРДЫҢ ГЕНЕТИКАЛЫҚ ДИНАМИКАСЫНЫҢ ФАКТОРЛАРЫ

Организмдердің эволюциясы барысында сапасы жағынан бір-бірінен айырмашылығы бар генотиптердің өзгергіштікке ұшырауына байланысты бір генотип үнемі екінші бір генотиппен алмасып отырады. Оны популяцияның генетикалық құрылымының

динамикасы дейміз. Популяциядағы генотиптік өзгергіштіктің негізіне мутациялық және комбинативтік өзгергіштік жатады.

Панмиксиялық популяциядағы генотиптердің тепе-теңдігі кейбір тұрақты әсер ететін факторларға байланысты өзгеріп отырады. Ол факторларға мутациялық процесс, сұрыптау, популяцияның мөлшері, изоляция т.б. жатады.

1. МУТАЦИЯЛЫҚ ПРОЦЕСС

Гендердің популяцияда тұрақты түрде қайталанып отыруы үшін олар мутацияға ұшырамауы керек. Бірақ ондай өзгеріс үнемі болып отырады. Әрбір жеке ген мутацияға сирек ұшырағанмен, генотиптегі гендердің саны көп болғандықтан, түрлі мутациялардың жалпы мөлшері де едәуір көп болып келеді.

Популяциядағы генотиптері гетерозиготалы организмдер түрлі мутацияларға бай болады. Мысалы, жүгерінің әртүрлі сорттарында «жасыл өскінді» мутация бойынша гетерозиготалы өсімдіктер 34-66 пайызға дейін кездеседі.

Әрбір буын сайын генофонд (тектік қор) жаңа мутациялардың жиынтығымен толықтырылып отырады. Ол процесті мутациялық қысым деп атайды. Қандай болмасын жаңа пайда болған мутация түрге тән генотиптің тұтастығында өзгеріс тудырады. Сол себепті генотип системасында сұрыптаудан өтпеген мутация жеке даму барысында организм функцияларының тарихи қалыптасқан корреляциясын (бір-біріне сәйкестілігінің) бұзады. Сондықтан да мутация алғашқыда көбінесе зиянды болып келеді.

2. СҰРЫПТАУ

Сұрыптау деп генотиптің организмнің сыртқы орта жағдайларына мейлінше көп бейімделуін қамтамасыз ету процесін айтады. Организмнің тіршілік ету және ұрпақ қалдыру мүмкіндігі оның ортаға бейімделу дәрежесіне байланысты. Организмде бейімделу реакцияларының нормасы неғұрлым жоғары болса, оның популяция құрамында сақталып, дами беру мүмкіндігі соғұрлым мол болады.

Дарвиннің табиғи сұрыптау туралы теориясы артта қалатын ұрпақ мөлшері олардың ата - аналарының сапалық ерекшеліктеріне байланысты деген принципке негізделген. Егер белгілі бір генотипі бар организмдер сұрыптаудың нәтижесінде жарамсыз болып қалса, онда популяциядағы соған тиісті геннің мөлшері азаяды, яғни сұрыптау тиімсіз /жарамсыз/ гендердің таралуын бөгейді.

Әрбір буын сайын популяциядағы зияны көбірек мутацияның концентрациясы зияны азырағына қарағанда тез төмендеп отырады.

Доминантты және рецессивті аллельдердің популяциядан шығып кету жылдамдығы да әртүрлі болады. Доминантты летальді гені бар организмдер сұрыптау арқылы бірінші буынның өзінде шетке шығып қалады. Басқаша айтқанда доминанты ген әрбір буын сайын үнемі сұрыптаудың бақылауында болады. Рецессивті мутация доминанттыға қарағанда популяция құрамында ұзақ сақтала алады. Сондықтан да рецессивті гендердің сұрыпталуының доминантты гендере қарағанда нәтижесі төмен болады.

Сөйтіп, гендердің сұрыпталуы түрлердің дивергенциясында шешуші роль атқарады.

ПОПУЛЯЦИЯНЫҢ МӨЛШЕРІ

Гендер концентрациясы популяцияның мөлшеріне байланысты болады. Популяцияның мөлшері неғұрлым аз болса, гетерозиготалы дарақтардың бір-бірімен будандасып, рецессивті гомозиготалы ұрпақ беруінің мүмкіндігі соғұрлым мол болады. Керісінше популяцияның мөлшері көп болса, рецессивті гомозиготаның болу мүмкіндігі азаяды. Аз санды популяцияда сұрыпталу нәтижесінде пайдасыз гендер кеміп, пайдалы гендер артып отырады.

1931 жылы Н.П. Дубинин сан жағынан популяцияның өзінде, кейде кейбір кездейсоқ факторлардың әсерінен, гендер концентрациясының өзгертетіндігін көрсетті. Кейіннен популяцияның саны артқан сайын ол гендердің мөлшері де арта түседі. Бұл құбылысты генетикалық - автоматты процесс немесе гендердің дрейфі /шайқалуы/ деп атайды.

ИЗОЛЯЦИЯ

Жалпы түрдің әртүрлі популяциялардан құралатындығы белгілі.

Егер бір популяция дарақтары екінші бір популяция дарақтарымен біраз уақыт будандаса алмай қалса, ондай популяция изоляцияға /оқшалану/ ұшырайды. Ал мұндай оқшаулану бірнеше буынға созылса, онда популяция жіктеле бастайды. Болашақта ондай

популяция жаңа түр тармағының немесе тіпті түрдің бастамасы бола алады.

Түр ішіндегі популяцияның изоляциясы (оқшаулануы) географиялық (тау немесе өзен, көлдердің пайда болуы), экологиялық және биологиялық факторлардың әсерінен болады.

Геологиялық өзгерістерге байланысты болатын оқшаулану географиялық изоляция деп аталады. Экологиялық факторларға территориялық-климаттық, микроклиматтық, маусымдық-климаттық т.б. өзгерістер жатады, олар бір түрге жататын организмдердің бір-бірімен будандасуына бөгет жасауы мүмкін. Мысалы, теңізде тіршілік ететін балықтар көбею кезінде, яғни уылдырық шашарда өзендерге шығады. Сонда әрбір өзеннің өзіне тән ерекше популяциясы қалыптасады.

Биологиялық изоляцияға генетикалық және физиологиялық факторлар жатады. Генетикалық факторға көбінесе мейоз процесінің өзгеруі нәтижесінде пайда болатын полиплоидия немесе хромосомдық өзгерістер жатады. Бұдан дарақтардың еркін будандасуына кедергі келеді, соған байланысты гендер бір-бірімен комбинациялана алмайды.

Физиологиялық факторларға жануарларда болатын шартты рефлексінің өзі изоляция тудыра алатындығын айтуға болады. Мысалы, кейбір жануарлар мен жәндіктер жұптасқанда бірін - бірі таңдайды.

Сонымен популяцияның генетикалық құрылымына әсер ететін жоғарыда көрсетілген факторларға байланысты генетикалық динамика, яғни микроэволюция процесі жүріп отырады.

ЭВОЛЮЦИЯНЫҢ ГЕНЕТИКАЛЫҚ НЕГІЗДЕРІ

1. ГЕНЕТИКАЛЫҚ ГОМЕОСТАЗ

Кез–келген биологиялық системаның мейлі клетка, организм, биологиялық семья немесе тұтас генетикалық популяция болсын өзінің адаптивтік механизмі болады. Соның көмегімен олар өз тіршілігін сақтап отырады.

Популяцияның сыртқы орта факторлары әсерінен өзінің генетикалық құрылымын сақтау қабілетін генетикалық гомеостаз дейді. Бұл ұғымды ең алғаш қалыптастырған С. С. Четвериков (1926 ж.).

Генетикалық гомеостаз механизмдеріне Харди–Вайнберг формуласына сәйкес популяциядағы түрлі генотиптердің тепе-теңдік қалыпта сақталуы, мутациялық процестің белгілі бір бағытта және белгілі бір қарқынмен жүретіндігі жатады.

Популяцияда мутация мөлшерінің көп болуы тұқым қуалайтын өзгергіштіктің резервін жасайды. Бірақ, мутация көбінесе рецессивті гендерде болатындықтан популяция өзгеріске тез бейімделе алады. Соған байланысты гетерозиготалардың, гомозиготаларға қарағанда тіршілік қабілеті жоғары болып келеді.

Бір популяциядан әртүрлі генетикалық формалардың шығуын полиморфизм деп атайды. Н.В.Тимофеев-Ресовский мен Я.Я.Лус деген оқымыстылар ұзақ жылдар бойы хан қызы жәндігінің

қанатының үсті қызыл және қара дарақтардан тұратын полиморфты популяциясына зерттеу жүргізді. Сонда бұл популяцияда жыл сайын бір ғана жағдай байқалған, күзде қоңыздардың көпшілігі қара, ал қыстап шыққаннан кейін олар қызыл түске айналып отырған. Бұл популяцияда полиморфизмнің болатындығын көрсетеді.

Сөйтіп, полиморфизм популяцияның бір система ретінде сақталып тұруын қамтамасыз ететін механизм болып есептеледі. Сондықтан оны эволюция барысында қалыптасқан генетикалық гомеостаздың көрінісі деп айтуға болады.

Талқылауға арналған сұрақтар

1. Популяцияның генетикалық құрылымын ең алғаш кім зерттеді және ол қандай тәжірибе жүргізді?
2. Панмиксиялық популяция дегеніміз не?
3. Харди – Вайнберг заңына түсінік беріңіз.
4. Харди – Вайнберг формуласы не үшін қолданылады?
5. Популяцияның генетикалық динамикасына әсер ететін факторларды атаңыз.
6. Эволюцияның генетикалық негіздері туралы түсінік беріңіз.
7. Генетикалық гомеостаз дегеніміз не?

XI ТАРАУ

ОНТОГЕНЕЗДІҢ ГЕНЕТИКАЛЫҚ НЕГІЗДЕРІ

Онтогенез немесе организмнің жеке дамуы – биология ғылымының негізгі мәселелерінің бірі. Адамның диаметрі небәрі 130-140 микрон, ал салмағы 0,0015 мг жұмыртқа клеткасынан ұрықтанғаннан кейін, салмағы шамамен 3 килограмдай адам баласы дамиды. Содан біраз күндер, айлар, жылдар өткеннен кейін адам өзі қоршаған ортаны танып, оны өзгерте алу қабілетіне ие болады. Табиғаттың бұл ғажайып жұмбағын шешу үшін ғалымдар организмнің даму процесінің генетикалық заңдылықтарын зерттеуде.

Жеке организмнің дамуы әрқашан ұрықтанған жұмыртқа клеткасынан басталады. Сонда жұмыртқа клеткасында немесе сперматозоидта болашақ организмнің белгілері дайын күйінде сақталып тұрмайды. Оларда тек оның дамуының бағдарламасы ғана болады және ол бағдарлама қолайлы ішкі және сыртқы орта жағдайларында ғана жүзеге асады.

Сөйтіп онтогенез деген ұғымға жұмыртқа клеткасының ұрықтануынан бастап, организм өз тіршілігін жойғанға дейінгі даму процесі жатады. Онтогенездің тұқым қуалау негіздерін зерттейтін генетиканың саласын онтогенетика деп атайды.

ДИФФЕРЕНЦИРОВКАНЫҢ (жіктелудің) ГЕНЕТИКАЛЫҚ НЕГІЗДЕРІ

Көп клеткалы организмнің жеке дамуының және өсуінің негізіне клеткалардың митоздық бөлінуі жатады. Организмнің әртүрлі

ұлпаларының, атап айтқанда, бұлшық еттің, терінің, т.б. органдар клеткаларының бөліну жолдары бірдей, яғни митоздық жолмен бөлінеді. Соған байланысты олардың генотиптері де ұқсас болуы керек. «Ал бұлай болған жағдайда онтогенез барысында ұлпалар мен клеткалар жіктелуінің генетикалық механизмі қандай?» - деген сұрақ туады. Мұндай күрделі сұраққа жауап бере алатын тек онтогенетика.

Онтогенезді генетикалық тұрғыдан зерттеу белгінің қалыптасуына ген тигізетін әсерге талдау жасаудан басталады. Ол бір ген бір белгі деген принципте жүргізіледі. Бұл мәселені соңғы деректер тұрғысынан былайша жазуға болады: ген (ДНК) → РНК → белок → белгі.

Өсімдіктер мен жануарлар онтогенезі кезінде өсу, ұлпалардың жіктелуі және морфогенез, яғни органдардың қалыптасуы сияқты процестер жүреді.

АЛҒАШҚЫ ЖІКТЕЛУ (ДИФФЕРЕНЦИРОВКА)

Жануарда алғашқы морфологиялық жіктелудің жұмыртқа клеткасының цитоплазмасы мен оның үстіңгі қабаты (кортекстің) құрылымына байланысты болатындығы белгілі. Мұның дәлелі ретінде мысалы кейбір омыртқасыздар мен амфибиялардың ядросыз жұмыртқаларының өзі бластула стадиясына дейін даму қабілетін сақтай алады. Кортекстің өзі дискретті (оқшау) түрде функция атқара алады. Оның эктодерма, мезодерма және гастрюляция процесі басталатын зоналары болады. Сонымен жұмыртқа клеткасы ұрықтануға дейін де жіктеледі. Жұмыртқа ұрықтанғаннан кейін, одан әрі тағы да жіктеледі, соның негізінде ұрық дамиды. Сөйтіп, жұмыртқа клеткасының қалыптасуына аналық диплоидты

организмдегі барлық гендердің жиынтығы қатысады. Ал мейоздық бөлінуден кейін онда хромосомалардың гаплоидты жиынтығы ғана сақталады. Сонымен қатар диплоидты аналық организмде түзілген гендік өнімдер цитоплазмада да болады және олар жұмыртқа клеткасының дамуының алғашқы фазасын қамтамасыз етеді. Себебі цитоплазмада аналық организм алдын-ала өзірленген, ұрықтың дамуына қажетті белоктың синтезіне матрица болып есептелетін ДНК мен информациялық РНК болады. Сөйтіп клетканың кейбір цитоплазмалық органоидтарының өзінде тұқым қуалайтын информацияны алып жүре алатын, ядролық нуклеин қышқылдары сияқты, ДНК мен РНК кездеседі.

Нағыз онтогенез ұрықтанудан басталады. Аталық организмнен келген гендер де сол сәттен бастап қызмет атқара бастайды.

Егер гендер бүкіл онтогенезді, яғни организмнің барлық белгілері мен қасиеттерінің қалыптасуын бақылап отырады десек, «дамудың әртүрлі кезеңдерінде бір мезгілде бүкіл гендер, яки болмаса олардың кейбіреулері ғана қызмет атқара ма және ол немен аяқталады?» деген сұрақтар туады. Бұл сұрақтарға жауап ретінде мынандай тәжірибелердің нәтижесін келтіруге болады. Бақаның жұмыртқа клеткасының ядросын алып тастап, оның орнына микропипетканың көмегімен дамудың соңғы сатысындағы (бластула, гаструла сияқты) ұрық клеткасының ядросы салынған жағдайда егер донор клетканың ядросы жіктелу процесін өткерген болса, онда оны алмастырып салғанда реципиент – жұмыртқадан (қабылдап алушы) қалыпты ұрық дамымайды. Ал егер донор жіктелмеген болса, онда реципиент – жұмыртқа клеткасынан қалыпты ұрық дами алады. Бұдан гастрүляция кезінде ядроның жіктелетіндігін және оның қайтымсыз процесс екендігін көреміз. Мұнан шығатын қорытынды

– дамудың әр кезеңінде белгілі бір арнаулы гендер ғана қызмет атқара алады.

Одан әрі қарай ұлпалардың арасында индукциялық байланыс туады, яғни бір ұлпа екінші ұлпаның дамуына әсер етеді. Мысалы, омыртқалыларда хорданың бастамасы гастрюляцияның барысында эктодерманың белгілі бір бөлімімен байланысады, соның нәтижесінде эпидермалды клеткалар эктодерманың басқа бөлімдері сияқты тері эпителийіне жіктелмейді, нерв жүйесіне жіктеледі.

ГЕННИҢ ӘРЕКЕТІ

Жоғарыда айтып өткендей, онтогенетиканың негізгі проблемасы – белгінің қалыптасуына ген тигізетін әсерге талдау жасау және ген - белгі тізбегіндегі аралық будандарды тауып зерттеу. Геннің қызметі өзгерсе, алдымен зат алмасу содан соң фенотип өзгереді. Мұны микроорганизмдерге жүргізілген тәжірибеден көруге болады. Мысалы, нейроспорада болатын никотин қышқылының синтезделуіне зерттеу жүргізгенде оның кейбір мутантты формаларының бұл қышқылды синтездеуге қабілеті болмайтындығы анықталған. Ал никотин қышқылы синтезінің өзі бірнеше кезеңнен тұрады. Сонда мутацияның әсерінен соның біреуінде генетикалық кедергі болған.

Биохимиялық жіктелу әрқашанда морфологиялық жіктелудің алдында жүреді. Сондықтан гендер әрекетінің бастапқы биохимиялық кезеңін зерттеу өте күрделі болғанымен ген қызметінің механизмін түсіндірудің бірден-бір дұрыс жолы болып саналады.

Морфогенезде әрбір жеке ұлпалар мен органдардың жіктелуі біртұтас система болып саналатын организмнің басқа ұлпаларымен байланысты болады. Сондықтан кез-келген ұлпаның жіктелуін оның басқа ұлпалармен күрделі қарым - қатынаста болуының нәтижесі деп қарастыру керек. Мысалы, тышқандарда тапалдық (карлик) мутация кездеседі. Зертей келгенде олардың тапал (аласа) болуының себебі гипофиздің өсу гармоны питуитринді жасап шығара алмайтындығына байланысты екендігі анықталған. Сонда бұл жағдайда тапалдықты анықтайтын геннің әсерінен алдымен гипофиздің секреторлық клеткалары дұрыс дамымайды. Соның салдарынан бойдың өсу қарқыны баяулайды. Егер жаңа туған тапал тышқанның баласына гипофиз экстрактын жіберсе, онда оның бойы қалыпты болып өседі. Сөйтіп онтогенезді қолдан реттеп отыруға болады. Мысалы, түрлі витаминдердің көмегімен жануарлардың, сол сияқты түрлі препараттардың көмегімен өсімдіктердің өсіп-дамуы реттеледі.

Бір мутантты геннің өзі әртүрлі организмде түрліше тиімділік көрсетуі мүмкін. Ол онтогенез процесі жүретін сыртқы орта жағдайларына және генотипке байланысты нәрсе. Геннің фенотиптік көрінісі, яғни белгінің айқын көріну дәрежесі әртүрлі болып келеді. Бұл құбылысты экспрессивтілік деп атайды. Мысалы, тауықтарда рецессивті "қалшылдауық" (дрожанка) мутация кездеседі.

Осы мутация бойынша гомозиготалы балапандардың арасында қалшылдауықтың аз білінетін немесе айқын білінетіндерін кездестіруге болады және осы белгілердің біреулерінде бар болғанымен, басқаларында мүлде болмауы да мүмкін. Бұл құбылыс пенетранттық деп аталады. Экспрессивтілік пен пенетранттылық генотип құрамындағы гендердің өзара әрекеттесуіне және генотиптің сыртқы орта факторларына әртүрлі жауап беруіне байланысты.

ОНТОГЕНЕТИКАЛЫҚ АДАПТАЦИЯ

Ортаға бейімделу – тіршіліктің барлық формаларына тән қасиет. Бейімделу барысында организмнің болсын, клетканың болсын функционалдық қасиеті өзгереді. Организмнің жеке дамуы барысында өзін қоршаған сыртқы орта жағдайларына бейімделу қабілетін онтогенетикалық адаптация дейді. Организм онтогенез барысында тұрақты және өзгеріп отыратын факторларға да бейімделе алады. Онтогенетикалық адаптацияның өзін ұлпалық, клеткалық және организмдік деп бөледі. Клеткалық немесе ұлпалық адаптацияға, мысалы, бақаның бұлшық етін жеке бөліп алып, жоғары температураға апарып қойса, оның клеткаларында белок денатурациясына төзімділік қасиеті пайда болады. Сол сияқты инфузорияны улы ерітінділерде немесе жоғары температурада ұстаса кейін соған төзімділігі артады.

Онтогенетикалық адаптацияны көп клеткалылардан, соның ішінде жануарлардан анығырақ байқауға болады. Оны ең алдымен организмнің ішкі ортасының тұрақтылығын қамтамасыз етіп тұратын физиологиялық механизмдер басқарып отырады. Көп клеткалы организмде басқа да бейімделу жолдары бар. Мысалы, иммунитет, яғни организмнің өзіне тән иммунологиялық қасиетті инфекцияға қарсы жұмсауы да онтогенездегі маңызды бір адаптациялық механизмге жатады. Жануардың мінез-құлқының да олардың ортаға бейімделуіне қатысы бар. Сондықтан мінез - құлықты генетикалық және физиологиялық тұрғыдан талдау онтогенезді зерттеуге тікелей қатысты мәселе.

Эволюция процесінде жануарларда сыртқы ортаға шартты рефлексдер арқылы бейімделу механизмі пайда болған. Ал шартты

рефлексстердің пайда болу мүмкіндігінің өзі генотип арқылы анықталады. Ол жануарларда туғаннан бастап—ақ қалыптаса бастайды, яғни олар өзі қабылдай алатын сыртқы тітіркендіргіштердің бәріне де жауап береді. Мысалы, аралардың өсімдік гүлінің түсіне, иісіне шартты рефлексі бар. Егер оларды бір көк түсті шиттің қасында қоректенуге дағдылыландырса, олар адаспай сол жерге келіп тұрады, ал шитті ауыстырып, басқа бір жерге апарып қойса, оны тез арада тауып алады.

Белгілі бір шартты рефлекті бірнеше буын бойы қайталап отыру арқылы соған тән генотипті сұрыптап алуға болады. Мысалы, тышқандарда ұзақ уақыт бойы қалыптасқан оңға бұрылып қозғалу шартты рефлексін сұрыптау арқылы генотипі тұрғысынан бекіген, анатомиялық және физиологиялық жағынан да сәйкес келетін линиясын алуға болады. Соның нәтижесінде оларда оңға бұрылып қозғалу тұқым қуалайтын қасиетке айналады.

Жануарларда шартты рефлекспен қатар туа пайда болатын шартсыз рефлекс те бар. Мысалы, барлық жануарлар ешбір үйретусіз—ақ өз ұрпақтарына қамқорлық жасайды, қоректенеді, сол сияқты тағы да басқа әрекеттер жасайды. Бұлар ата - анадан тұқым қуалап алған мінез - құлық типіне жатады, оны инстинкт дейді.

Онтогенетикалық адаптацияның механизмін түсіндіру үшін сигналдық тұқым қуалауды алуға болады. Мысалы, жұмыртқадан жаңа шыққан балапандар өз енесінің берген сигналдарын қабыл алады. Ал егер инкубатордан шыққан балапандарды тауыққа ертсе, олардың сигналын қабыл алмайды. Бұл жағдайда енесі мен оның ұрпағының арасында сигналдық байланыс жоқ скенін көрсеміз. Сол сияқты кейбір әнші құстардың балапандары басқа құстардың

ұясында өссе олардың дауысы сол кейінгі өгей ата - аналарының дауысына ұқсап кетеді.

Атақты генетик М.Лобашев ата - анадан ұрпаққа берілетін информацияның бұл формасын сигналдық тұқым қуалау деп атаған. Шындығында сигналдық информация тұқым қуалаушылыққа жатпайды, себебі ол ген арқылы анықталмайды. Бірақ организмнің сигналды қабылдау қабілеті – тұқым қуалайтын қасиет. Соған байланысты шартты түрде сигналдық тұқым қуалау деуге де болады. Мұның жануарлар эволюциясындағы маңызы зор.

Сигналдық тұқым қуалаудың жас ұрпақты оқытып, тәрбиелеудегі ролі де жоғары бағаланады.

ОНТОГЕНЕЗДІҢ ДИСКРЕТТІЛІГІ (оқшаулығы)

Онтогенез барысында организм біртұтас система болып тіршілік етеді. Сондықтан қандай болмасын құрылым мен функциялар бір - бірімен тығыз байланысты. Дегенмен онтогенез барысында оқшаулылық, яғни дискреттілік байқалады. Бұл жағдайда жеке даму процесі бір қалыпты өтпей, өсу мен дамудың сипаты өзгеріп отырады. Мысалы, өсімдіктердегі даму стадияларын алуға болады. Бірінші яровизация стадиясы – ол тұқым өне бастағаннан басталады. Бұл кезде организм үшін қажетті негізгі фактор температура болып есептеледі. Жаздық бидай бұл стадиядан $5-12^{\circ}$ температурада 7-15 күнде, ал күздік бидай $6-10^{\circ}$ -та 30-70 күнде өтеді.

Келесі – жарық стадиясы. Бұл стадияда дамуды анықтайтын басты фактор жарық, яғни күн ұзақтығы. Мысалы, жүгері, мақта сияқты өсімдіктер ұзақ күнде өсетін, ал қара бидай, бруква т.б. қысқа күн өсімдіктеріне жатады. Егер өсімдік яровизация

стадиясында тиісті температура алмай, белгілі бір жарық режимінде өссе, ол өзінің дамуын толық аяқтай алмайды. Стадиялық өзгерістер міндетті түрде бірінен соң бірі кезектесіп келеді, жарық стадиясы тек яровизация стадиясынан соң жүреді.

Онтогенездің дискреттілігі дамудың кейбір қатерлі кезеңдерінде де (критический период) байқалады. "Қатерлі кезең" деген ұғым тұтас организмге емес белгілі бір органдар мен ұлпаларға тән. Кез-келген орган бұл кезеңге морфогенез процесі қарқынды түрде жүріп жатқан кезде кезігеді және дәл сол кезде ол сыртқы орта факторларына сезімтал келеді. Сондықтан сыртқы факторлар қатерлі кезеңде тұрған белгілерді оп-оңай фенотиптік өзгеріске ұшырата алады.

Жеке дамудың белгілі бір кезеңінде организмге сыртқы орта факторының әсер етуінен пайда болатын, тұқым қуаламайтын фенотиптік өзгерістерді морфоз деп атайды. Кейбір морфоздар мутацияға өте ұқсас болып келеді, оны фенкопия дейді.

Мысалы дрозофила шыбындары дернәсілдері дамуының қатерлі кезеңінде химиялық мутагенмен, не температурамен әсер ету арқылы қанаттарының тілігі бар, яғни морфозға ұшыраған ұрпақтарды алуға болады.

Күзді күні температураның төмендеуіне байланысты табиғатта фенкопиялық өзгерістер байқалады. Мысалы, өсімдіктердің жапырақтары сарғаяды. Сонымен, жоғарыда біз онтогенездің генетикалық жолмен қалай анықталатынын, яғни ген, белгі, организм сияқты біржақты байланысты қарастырдық. Бірақ жыныстық немесе сомалық клеткалардағы генетикалық процестер автономды емес, олар организммен тұтастай байланысты. Қазір генетикада кері байланыстың, яғни организм-белгілі-ген бар екендігі де белгілі.

Жалпы генотиптің фенотипке айналуы цитоплазмадағы құрылымдар мен метаболиттерге, кроссинговер мен мутацияға, организмнің жасына, жынысына және физиологиялық жағдайларына байланысты.

ЖІКТЕЛУДІҢ ГЕНЕТИКАЛЫҚ МЕХАНИЗМДЕРІ

Қазіргі кезде генетиктердің алдында тұрған маңызды бір мәселе — клетканың жіктелу механизмдерін анықтау. Митоз процесінің нәтижесінде организмдегі бүкіл клеткалар хромосомалардың барлық жиынтығын ала алатындығы белгілі. Бірақ ересек организм клеткаларының құрылымдары мен функциялары бірдей болмайды. Оған дәлел, мысалы, инсулин белогын қарын асты безінің арнаулы клеткалары ғана бөліп шығарады, ал бауыр клеткасында одан басқа заттар синтезделеді. Сол сияқты өсімдік жапырақтарында хлорофилл болса, күлте жапырақшаларында антоциан т.б. пигменттер синтезделеді. Ал «осы клеткалардағы заттардың синтезделу қарқыны қалай реттеледі?» — дейтін болсақ, ол әртүрлі клеткалардағы түрлі гендердің активтілігіне байланысты. Сонымен қатар бір клетканың өзінде оның дамуының әртүрлі кезеңінде немесе физиологиялық жағдайына байланысты хромосоманың белгілі бір бөлігі ғана белсенді түрде қызмет атқаратындығы анықталды. Мұны әсіресе дрозофила шыбындарынан анық көруге болады. Солардан табылған алып хромосомалардың генетикалық картасын жасау барысында ол хромосомада үрлеп қойған шар тәрізді бөлімдердің болатындығы анықталған, кейінінен олар пуф деп аталды. Дернәсілдердің дамуы барысында ол пуфтардың өзгеріп отыратындығы, яғни хромосоманың

бір бөлігінде жоғалып кетіп, басқа жерінде жаңадан пайда болатындығы байқалды. Оның өзі хромосоманың сол бөлімінде РНК –ның синтезделуіне байланысты екендігі анықталды.

Сонымен пуфтарды зерттеудің нәтижесінде дернәсілдің дамуының әртүрлі кезеңінде олардың сілекей бездерінің клеткаларында арнаулы информациялық РНК синтездей алатын хромосоманың активті бөлімдері болатындығы белгілі болды. Бірақ енді сол хромосомалардың жеке бөлімдерінің белгілі бір уақытта жұмысқа кірісіп немесе жұмысын тоқтатып тұруы қандай факторларға байланысты болуы мүмкін? Бұл мәселе қазір жан – жақты зерттелуде.

Бактерия клеткаларында бірдей мезгілде активтеніп, қажетті ферменттердің комплексін жасап шығара алатын гендер тобы бар хромосома табылған. Бұл сол бактерия өсетін ортада белгілі бір қоректік зат, мысалы, қант болса ғана пайда болады.

Осы тәжірибенің негізінде 50–жылдардың аяғында француз ғалымдары Ф. Жакоб пен Ж. Моно клеткадағы гендер активтілігінің реттелу механизмінің нұсқасын жасады. Бұл нұсқа үш түрлі геннен тұрады. Олар: белок ферменттердің синтездеріне жауап беретін құрылымдық гендер, ген оператор және реттеуші ген. Ген оператор мен құрылымдық гендерді бірге қосып, оперон деп атайды. Индукция жағдайында реттеуші ген белок –репрессор жасап шығарады. Ол ген операторға келіп тіреліп, оперонның қызметін бөгейді. Бірақ клеткада белгілі бір метаболит жинақталып (зат алмасу өнімі, белок репрессорға қосылады да, оны ген оператордан ажыратып алады. Сөйтіп оперонға жұмыс істеуге мүмкіндік туады. Ал репрессия жағдайында белок репрессор бос күйінде өздігінен ген операторға әсер ете алмайды. Оған белгілі бір метаболит қосылғанда

барып оперонның жұмысына бөгет бола алады, соның салдарынан синтез тоқталады.

Талқылауға арналған сұрақтар

1. Онтогенетика нені зерттейді?
2. Жіктелудің генетикалық механизмі қандай?
3. Алғашқы жіктелу қалай жүреді?
4. Онтогенетикалық адаптация дегеніміз не?
5. Пуф дегеніміз не және ол қалай пайда болады?
6. Оперон моделі туралы түсінік беріңіз.

XII ТАРАУ

СЕЛЕКЦИЯНЫҢ ГЕНЕТИКАЛЫҚ НЕГІЗДЕРІ

Генетика селекцияның теориялық негізі болып есептеледі. Солай бола тұра селекцияның өз алдында тұрған міндеттері, пәні және зерттеу әдістері бар.

Селекция жануардың жаңа тұқымдарын, өсімдіктің сорттарын жақсартудың теориясы мен әдістерін қалыптастырады. Сөйтіп, қоғамның өндіргіш күштерінің дамуына үлес қосады.

«Селекция» деген сөздің өзін қазақ тіліне аударғанда сұрыптау деген мағына береді. Бірақ оның мәні тек сұрыптаумен шектелмейді. Селекцияның міндеті – жануарлардың мол өнімді тұқымдарын,

өсімдіктердің сондай сорттарын, микроорганиздердің штамдарын шығару және үй жануарлары мен екпе өсімдіктер эволюциясының заңдылықтарын зерттеу.

Н. И. Вавиловтың айтуынша селекция мынандай негізгі бөлімдерден тұрады:

1. Селекциялық жұмыстың объектілері болып есептелетін өсімдіктердің, жануарлардың және микроорганизмдердің тұқымдық, сорттық, түрлік құрамын зерттеу;

2. Гибридизация және мутациялық процесс жағдайында пайда болатын тұқым қуалайтын өзгергіштіктің заңдылықтарына талдау жасау;

3. Өсімдіктер мен жануарлардың және микроорганизмдердің белгілері мен қасиеттерінің дамуындағы сыртқы ортаның ролін зерттеу;

4. Организмнің бойындағы пайдалы белгілер мен қасиеттердің бекіп дамуына жағдай жасайтын қолдан сұрыптау жүйесін құру.

СЕЛЕКЦИЯҒА ҚАЖЕТТІ БАСТАПҚЫ МАТЕРИАЛДАР ТҰҚЫМ, СОРТ ЖӘНЕ ШТАММ

Селекция үшін қажетті бастапқы материалды білмей, олардың шығу тегі мен эволюциясын зерттемей тұрып, жануарлар мен өсімдіктердің және микроорганизмдердің қазіргі бар формаларын жанарту, жақсарту мүмкін емес.

Өсімдіктердің дүние жүзілік ресурстарын зерттей отырып Н. И. Вавилов басты - басты екпе өсімдіктердің шығу орталықтарын 8

ошаққа бөлді, индиялық ошақ – күріштің, қант қамысының, цитрустардың отаны, ортаазиялық ошақ – бидайдың, бұршақтың және басқа дақылдардың отаны, Қытай - дәнді дақылдар (тары, қарамық, сояның), алдыңғы азиядан бидайдың және қарабидайдың көптеген формалары және жеміс-жидектердің біраз түрлері шыққан. Одан басқа жерорта теңізі, абиссина, оңтүстік Мексика, Оңтүстік Америка ошақтары бар.

Үй жануарларын да осы сияқты ошақтардан таратуға болады. Тұқым, сорт және штамм дегеніміз белгілі бір тұқым қуалайтын ерекшеліктері бар, адам қолдан жасап шығарған организмдердің популяциясы. Бір тұқымның, сорттың немесе штаммның ішіндегі дарактардың тұқым қуалаушылық жағынан бекіген, ұқсас, ортақ қасиеттері болады. Олар беретін өнімі, физиологиялық және морфологиялық қасиеттердің белгілі бір жиынтығы және сыртқы орта факторларына бір типті жауап беруі. Мысалы, леггорн тұқымына жататын тауықтардың салмағы төмен, бірақ жұмыртқалағыштығы жоғары келеді. Азықтандыру және күтім жағдайларын жақсартқанда, олардың жұмыртқалағыштығы артқанымен, салмағы онша өзгермейді. Ал лангшан тұқымына жататын тауықтардың керісінше салмағы жоғары да, жұмыртқалағыштығы төмен. Күтім жағдайын жақсартқанда олардың салмағы артады да, жұмыртқалағыштығында өзгеріс онша болмайды. Сонда әр тұқымның өзіне тән тұқым қуалайтын қасиеттері бар.

Қандай болмасын тұқым, сорт, штамм одан белгілі бір өнім алу мақсатында шығарылады. Қазіргі кезде жануарлардың, өсімдіктердің және микроорганизмдердің мол өнімді формаларын алуда селекция

едәуір жетістіктерге жетті. Мысалы, голштинофриз тұқымының бір сиырынан 365 күнде майлылығы орта есеппен 5,1 % 16702 кг сүт сауылған. Селекционер академик В.С.Пустовойт шығарған күнбағардың майлылығы 50 % пайызға дейін жетеді.

СЕЛЕКЦИЯ ҮШІН ҚАЖЕТТІ ӨЗГЕРГІШТІК ТҮРЛЕРІ

Жекелеген қасиеттер мен белгілердің тұқым қуалау заңдылықтарын ескере отырып, селекционер өзінің қалауы бойынша будандастыру арқылы оларды келесі ұрпақтарда бір-біріне сәйкестендіріп дамыта алады. Мысалы, бидай дәнінің сапасын оның сабанына, жүгері сабағының ұзындығын собығының мөлшеріне т.б. белгілеріне сәйкестендіруге болады. Мұндай белгілердің тұқым қуалауы Мендель заңдарына сай жүреді. Осы заңдылықтарды терең білгенде ғана селекционер әртүрлі будандастыру әдістерін қолдана отырып, организмнің бойындағы қажетті қасиеттерді дамытып, қажетсіздерін алып тастай алады.

Құндыз, түлкі сияқты бағалы аң терілері түстерінің тұқым қуалайтындығы жақсы зерттелген. Кейбір гендерді комбинациялау арқылы бірнеше түрлі-түсті терілер алуға болады.

Тұқым қуалаушылықтың заңдылықтарын селекцияда қолданудың тағы бір мысалы ретінде, тауықтардың автосексті тұқымдарын айту керек. Олардың балапандарының жынысын жұмыртқадан шығысымен ажыратуға болады. Сөйтіп әтештерді

бірден іріктеп алып, бордақылап өсіруге ыңғайлы. Бұл мынандай генетикалық заңдылыққа байланысты нәрсе. Тауықтарда жыныспен тіркесіп тұқым қуалайтын қауырсынның жолақ болуын анықтайтын доминантты ген (В) болады. Тек жалғыз ғана Х хромосомасы бар ұрғашы балапандарда В генінің дозасы аз, ал еркек балапандарда екі ХХ хромосома болатындықтан екі ВВ гені, яғни екі есе артық дозасы бар. Сондықтан олардың қауырсынының жолағы анық білінеді.

Селекцияда өсімдіктердің әртүрлі сорттарына немесе жануарлардың тұқымдарына тән генетикалық ерекшеліктерді бір-біріне ұластыру үшін комбинативтік өзгергіштік қолданылады. Мысалы, селекционер П. П. Лукьяненко өзінің атақты безостая -1 сортты бидайын шығарарда бастапқы материал ретінде аргентиналық клейн 33 жаздық бидайын және лютесценс күздік бидайын алған. Сонда безостая 1 клейн 33-тен сабағының қысқалығын, тез пісіп-жетілетіндігін және дақ ауруына төзімділігін, ал лютесценстен күздік белгісін тұқым қуалап алған.

Өсімдіктер, жануарлар мен микроорганизмдер селекциясында мутациялық өзгергіштік те кеңінен қолданылады. Мутация – тұқым қуалайтын өзгергіштіктің бастапқы қайнар көзі. Кез-келген өсімдікте, жануарда немесе микроорганизмде өздігінен әртүрлі мутация пайда болып жатады. Табиғи жағдайда мутацияға табиғи сұрыптау әсер етеді. Ал қолдан сұрыптауда мутацияны селекционер өзі жасайды.

Тұқымдар мен сорттар өздерінің тұқым қуалайтын ерекшеліктері жағынан жабайы ата тектерінен өзгеше болады. Жабайы формаларға қаншама қолайлы жағдай туғызып, қолда өсірсе де, өздерінің қолға үйретілген туыстарындай өнім бере алмайды.

Мысалы, жабайы банкив тауықтарын қанша азықтандырып, күткенімен жылына 300-350 жұмыртқа тумайды. Өсімдіктердің екпе, жануарлардың қолға үйретілген формаларын адам тек секірмелі түрде өздігінен болатын мутацияны қолдан сұрыптаудың негізінде бірнеше буын бойы қалыптастыру арқылы алған. Сонымен бірге қазіргі кезде селекцияда экспериментальды немесе индукциялық мутагенезді қолдану кең етек алып отыр. Бұл мақсатқа радиация, химиялық қосылыстар сияқты түрлі мутагендік факторлар қолданылады. Селекцияда радиоактивті сәулелер қолданудың пионерлері Ресей ғалымдары Надсон, Филиппов, Делоне және Сапегиндер болып есептеледі.

Индукциялық мутацияны селекцияда қолданудың антибиотиктердің продуценттері – зең саңырауқұлақтарының жаңа формаларын алуда зор маңызы болды.

Өсімдіктер селекциясы үшін үлкен маңызы бар тұқым қуалайтын өзгергіштіктің бір түрі – полиплоидия. Соңғы жылдары жүргізілген зерттеулердің негізінде көптеген полиплоидты формалар алынды. Хромосом сандарын екі есе көбейту, яғни диплоидты жағдайдан тетраплоидты жағдайға келтіру өсімдік көлемінің ұлғаюына, кейбір органдары салмағының артуына ықпал етеді. Мысалы, тетраплоидты қара бидайдың (Федоров шығарған) 1000 дәнінің салмағы 55-56 гр, ал сол сортқа жататын диплоидты формасының салмағы 29 г.

Селекцияда будандастырудың әртүрлі жүйесі қолданылады. Ол туыстық будандастыру (инбридинг, инцухт), туыстық емес будандастыру (аутбридинг) және алыс гибридизация. Туыстық

будандастыру генотиптері жағынан бір-біріне жақын организмдердің арасында болатындықтан олардан көбінесе гомозиготалы ұрпақ алынады. Ал мұндай будандастыруды ұзақ уақыт пайдаланып, жануарлар мен өсімдіктердің бойында пайдалы қасиеттері бар гомозиготалы таза линияларын алуға болады. Туыстық будандастыру жануарлар мен өсімдіктердің селекциясы үшін қажетті таза линиялар алу мақсатында кеңінен қолданылады.

Популяция құрамындағы рецессивті гендердің көпшілігі организм үшін тиімді бола бермейді, сол себепті егер туыстық будандастыру жиі қайталанса, сорт немесе тұқым азғындайды. Сондықтан туыстық емес будандастыру әдісі қолданылады. Мұндай жағдайда әртүрлі линияларға жататын дарақтар будандастырылады, соның нәтижесінде олардың ұрпағының тұқым қуалайтын қасиеттері жақсарды.

Алыс гибридизацияда бір - бірімен алшақ жатқан түр тармақтары будандастырылады. Мысалы, қазақ ғалымдары Ә.Есенжолов, А.Жандеркин, Б.Бутарин жабайы арқар мен биязы жүнді қойды будандастыру жолымен қойдың Арқар-меринос деп аталатын жаңа тұқымын шығарды. Сонда оған арқардың таулы аймаққа бейімділігі, қой жүнінің биязылығы т.б. пайдалы қасиеттері берілген. Сол сияқты Н.В.Цицин бидай мен жабайы бидайық өсімдігін будандастыру жолымен бидай - бидайық гибридін алды. Бұл әдісті И.В.Мичурин жеміс - жидек өсімдіктерінің жаңа сорттарын шығару үшін кеңінен қолданды.

Сонымен, алыс гибридизация жолымен будандастырғанда өсімдіктер мен жануарлардың сапасы жақсарып, өнімі артады.

Мұндай құбылысты ең алғаш 1914 жылы америка оқымыстысы Дж. Шелл жүгері өсімдігінен байқады. Оны гетерозис құбылысы деп атайды.

Содан бері бұл заңдылық жүгері өсіретін шаруашылықтарда кеңінен қолданылып келеді. Жүгерінің әртүрлі сорттарын будандастыру арқылы алынатын гибридтерде гетерозис қасиеті бар, яғни олардың собығы үлкен, дәндері ірі, сабағы ұзын, жапырақтары ірі әрі салалы болып келеді. Сондықтан да олар мол өнімді болады. Бірақ, гетерозис құбылысының генетикалық механизмі әлі толық зерттелмеген.

Талқылауға арналған сұрақтар

1. Селекция немен шұғылданады?
2. Селекцияның генетика ғылымымен қандай байланысы бар?
3. Н.И.Вавилов бойынша селекция қандай бөліктерден тұрады?
4. Селекция үшін қажетті материалдар қалай таңдалып алынады?
5. Н.И.Вавилов анықтаған екпе өсімдіктердің шығу орталықтарын атаңыз.
6. Селекция үшін өзгергіштіктің қандай түрлері қолданылады?
- 7 Селекцияда қолданылатын будандастырудың қандай әдістерін білесіз?

ХІІІ ТАРАУ

ГЕНЕТИКАЛЫҚ ИНЖЕНЕРИЯ

Молекулалық генетика мен молекулалық биологияның қол жеткен табыстарының негізінде биология ғылымының жаңа бір саласы – генетикалық инженерия қалыптасты.

Бұл ғылымның мақсаты – практика мен теория үшін қажетті генетикалық бағдарламаның жобасын жасап, оны тірі организмге енгізу. Мұндай тәсіл тіршілікті меңгеруде жаңа мүмкіндіктер туғызады.

Генетикалық инженерияның көздеген мақсаты мен зерттеу әдістеріне байланысты мынандай деңгейлерін ажыратуға болады: 1) молекулалық (геннің құрамды бөліктерін зерттеу); 2) гендік; 3) хромосомдық; 4) клеткалық; 5) ұлпалық; 6) организмдік; 7) популяциялық.

Басқа биологиялық ғылымдар сияқты генетикалық инженерияның да дамуының тарихы бар. Бұл саладағы алғашқы зерттеулердің қатарына Н.П. Дубининнің (1934 ж.) дрозофила шыбындарының хромосом санын өзгерту бағытында жүргізген жұмыстары жатады. Ол рентген сәулелерімен әсер ету жолымен хромосома санын өзгертуге болатындығын анықтады.

1956 жылы Е.Сирс рентген сәулесінің көмегімен жабайы эгилопс өсімдігі жапырағының сары дақ ауруына төзімділігін анықтайтын генді жұмсақ бидайдың хромосомасына апарып салған.

Нәтижесінде жұмсақ бидайдың сары дақ ауруына төзімді формасы алынған.

1971 жылы В.А.Струнников ген және хромосом деңгейіндегі генетикалық инженерия әдістерін жібек құртында пайдаланды.

Клетка деңгейінде жүргізілетін жұмыстардың ішінде сомалық клеткаларды гибридизациялау әдісі кеңінен қолданылады. 1960 жылы Ж.Барский жануарлардың сомалық клеткаларының бір - бірімен қосылып, екі клеткадағы генетикалық информацияны біріктіруге қабілетті екендігін көрсетті.

К. Гржешик (1973 ж.) көп жыл бойы лабораторияда жүргізген зерттеулерінің нәтижесінде сомалық клеткалардың түр ішіндік және түр аралық гибридтерін алды.

Сомалық клеткаларды гибридтеу өсімдіктерге де жүргізілді. Темекі, сәбіз, томат сияқты өсімдіктердің жеке протопластарынан клетка қабықшасы регенерацияланып, каллус түзілгеннен кейін, тұтас өсімдік қалыптасатындығы анықталды. Осы тұрғыдан көптеген зерттеушілер протопластарды бөтен генетикалық информацияны қабылдайтын жақсы реципиент және сомалық клеткаларды будандастыру үшін қолайлы материал деп біледі.

Генетикалық инженерияның клеткалық және организмдік деңгейлері бір бірімен тығыз байланысты. Жануарлар клеткаларымен жүргізген тәжірибелерде бір клетканың ядросын екіншісімен алмастыруға, екі немесе бірнеше эмбрионды қосып біріктіруге, оларды бірнеше бөлікке бөлшектеуге болатындығы анықталды. Мысалы, генотиптері әртүрлі ұлпалардың клеткаларын біріктіру жолымен тышқанның аллофенді дарақтары алынған. Ол үшін дамудың бастапқы бластомерлі кезеңіндегі эмбриондар алынады

және оларды бөліп алған соң проназа ферментінің көмегімен жеке-жеке бластомерлерге бөлшектейді. Содан соң екі немесе бірнеше ұрықтың бластомерлерін қосып, соның негізінде тұтас бір комплексті эмбрион жасальнады. Сөйтіп ақ және қара тышқандар бластомерлерінің бірігуі нәтижесінде аллофенді ұрық дамиды. Гастрола стадиясында ұрық пробиркадан алынып, аналық тышқанға жіберіледі. Одан туатын ұрпақ екі түрлі ата –ананың фенотиптерін біріктіретін аллофенді болып шығады. Аллофенді ұрпақтарды үш, төрт немесе одан да көп ата – анадан, да алуға болады.

Сомалық клеткаларды біріктірумен қатар бір клеткадан бөлініп алынған жеке хромосоманы басқа клеткаға енгізудің де жолдары табылған. Сондай жеке бөлініп алынған хромосома гендерінің басқа бөтен клеткаға барғанда да қызмет атқаратындығы анықталған. (Мак-Брайд, Озер, 1971).

Соңғы кездерде нуклеин қышқылыларын алмастырудың түбегейлі өдістері жасалды. Соның негізінде молекулалық биология мен генетиканың жаңа бір саласы ген инженериясы қалыптасып дамуда. Ген инженериясы одан бұрынырақ қалыптасқан хромосоманы, генотипті өзгертуге қарағанда ДНК–ны рекомбинациялау арқылы ген қызметіне араласуға мол мүмкіндіктер туғызды. Гендік және генетикалық инженерия дегендер егіз ұғымдар, дегенмен соңғысының жеке гендерден гөрі геномның ірі бөлшектеріне қатысы көбірек.

Ген инженериясының қалыптасуы 1972 жылдан басталады деуге болады, себебі сол жылы америка оқымыстысы П.Берг тұңғыш рет маймылдың онкогенді вирусының, бактериофагтың және E.Coli бактериясы геномдарының түрлі бөліктерін біріктіру арқылы рекомбинантты ДНК алды. Бірақ мұндай құрастырмалы ДНК –ның функционалдық активтілігі әрі қарай зерттелген жоқ, себебі мұндай

жолмен адам өміріне қауіпті бактериялар алынуы мүмкін деген күдік туды. Кейінірек зиянды зардаптары жоқ рекомбинантты ДНК алудың жаңа тәсілдері табылды.

Қызметі жағынан активті гибридті ДНК молекуласын ең бірінші болып 1974 жылы. С.Козн, Д.Хелинский, Г.Бойер алды. Олар құрамына әртүрлі бактериялардың, бақа ооцитінің, теңіз кірпісі, тышқан митохондриясы ДНК-ларының фрагменттері енетін «химерлі» плазмидтерді құрастырып шығарды. Оларды трансформация жолымен бактерия клеткасына енгізу арқылы онда жоғары сатыдағы организмдер ДНК-сына тән транскрипция құбылысын жүргізуге мүмкіндік туды. Кейінірек активті қызмет атқаратын рекомбинантты ДНК-ны совет оқымыстылары С. И. Алиханян мен А. А. Баев та құрастырды.

Ген инженериясының теориялық негізіне гентикалық кодтың универсалдылығы жатады. Бір ғана кодтың (триплеттің) барлық организмдердің - адам, жануар, өсімдік, бактериялардың белок молекулаларының құрамына енетін амин қышқылдарын бақылай алатындығына байланысты ДНК молекуласының кез-келген бөлігін басқа бөтен клеткаға апарып салу, яғни молекулалық деңгейде гибридтеу теориялық тұрғыдан алғанда мүмкін болып есептеледі. Генді бөтен клеткаға апарып салу (трансгеноз) және геннің өзін ДНК құрамынан бөліп алу немесе қолдан синтездеу, әрине, өте күрделі жұмыстар. Ал организмге сырттан енгізілген геннің жаңа генетикалық аппарат құрамына қосылып, қызмет атқаруы одан да күрделірек. Дгенмен бұл салада қол жеткен табыстар баршылық. Мысалы, жасанды ортада балапан ұрығының клеткасы өсірілген. Белгілі бір уақытта оған жаңа синтезделген ДНК жіпшелерінің құрамына енетін бромдезоксиуридин қосылған. Осылайша таңбаланған жаңа

синтезделген ДНК-ны бұрынғы ескі ДНК-дан оңай ажыратуға болады. Сонымен қатар осындай ортаға тышқан клеткасынан бөлініп алынған тритимен (^3H) таңбаланған ДНК қосылған. Содан біраз уақыттан соң, клетка көбейгеннен кейін, оның құрамындағы генетикалық материалды алып қарағанда тышқанның ДНК-сы мен балапан ДНК-сының араласып кеткендігі байқалған.

ДНК құрамынан жеке генді бөліп алу жұмысы тұңғыш рет 1969 жылы Дж.Беквиттің лабораториясында жүргізілді. Ол *E. Coli* бактериясынан лактозалық оперон тобына жататын гендерді бөліп шығарды.

Гендік инженерия әдістерімен рекомбинантты ДНК құрамына енетін жекелеген гендерді мынандай жолдармен алуға болады:

1) табиғи ортадан (клетка, организм) тікелей бөліп алу, 2) химиялық жолмен синтездеу арқылы алу; 3) белгілі бір генге сәйкес келетін μ РНК-ның көшірмесін алу.

Бірінші әдіс ген инженериясы дамуының бастапқы кезеңінде кеңінен қолданылды. Түрлі организмдердің клеткаларынан бөлініп алынған тұтас ДНК молекулалары рестриктаза ферменттерінің көмегімен бөлшектелініп, реципиент клеткаларға жіберілді және гибрид молекулалардан тұратын иондар алынды. Бұл әдіс осы күнге дейін өз мәнін жойған жоқ, мысалы, қазір гендердің банкін жасау үшін пайдаланылуда.

Генді химиялық жолмен қолдан синтездеу тұңғыш рет 1969 жылы Г.Корананың лабораториясында жүзеге асырылды. Корана өзінің қызметтестерімен бірге ашыту бактериясының көмегімен аланинді μ РНК генін синтезеді. Ол ген бар жоғы 77 нуклеотидтен тұрған және реттеуші механизмі жоқ болғандықтан активті қызмет атқара алмаған. Кейінінен олар функционалдық жағынан активті 200 нуклеотидтен тұратын тирозинді μ РНК генін синтезеді. Қазіргі кезде

қолдан синтезделген гендердің ішіндегі ең ұзыны адамның өсу гормонының гені, ол 584 нуклеотидтен тұрады.

Генді жасанды жолмен алудың үшінші әдісі кері транскрипция арқылы жүретін ферментативтік синтезге негізделген. Бұл ең алғаш онкогенді вирус РНК-сының репликациясын зерттеу барысында анықталды. Сонда кері транскриптаза ферментінің көмегімен «РНК матрицасының негізінде ген синтезделген.

Осындай жолмен адам мен жануарлардың және құстардың глобиндерін, жұмыртқа белогын, сиыр көзайнасының белогын т.б. кодтайтын гендер алынды. Бұл әдіс адам интерферонының генін бөліп алып, бактерия клеткасына жіберу үшін де қолданылды. Интерферон – вирустық инфекциямен және басқа аурулармен, соның ішінде қатерлі ісікпен күресу үшін қолданылатын тиімді дәрілік препарат. Интерферон жануарлар мен адам клеткасында жасалады. Ю.А.Овчинников пен В.Г.Дебабов адам интерферонын синтездейтін микроорганизмдерді алды. Алдымен олар адам интерферонын синтездеуе қабілетті рекомбинантты ДНК-ны құрастырып алды да, содан соң оны бактерия клеткасына жіберді. Ондай бактериялар 1 литр суспензияға шаққанда 5 мг интерферон синтездей алады. Бұл 1 литр қанның құрамындағыдан 5000 есе көп.

ГЕНЕТИКАЛЫҚ ИНЖЕНЕРИЯНЫҢ ПРАКТИКАЛЫҚ МАҢЫЗЫ

Молекулалық генетика мен генетикалық инженерияның қол жеткен табыстарының арқасында клеткаға сырттан жаңа генетикалық информация енгізу арқылы организмдердің алдын – ала жобаланған тұқым қуалайтын бағдарламасын жасауға болады. Ондай информацияның қолдан синтезделінуі мүмкін немесе табиғи

генетикалық зат ретінде әртүрлі организмдерден бөлініп алынады. Сөйтіп, эксперименттік әдіспен табиғи эволюциялық жолмен пайда бола алмайтын жаңа генетикалық жүйе жасалады.

Генетикалық инженерия денсаулық сақтау, ауыл шаруашылығы, биотехнология және микробиологиялық өндіріс салаларында аса зор практикалық мәні бар проблемаларды шешуде маңызды роль атқарады. Генетикалық инженерия әдістерін жетілдіру денсаулық сақтау мен ауыл шаруашылығы үшін қажетті гормондар, ферменттер және антибиотиктерді синтездейтін микроорганизмдердің жаңа штаммдарын алуға мүмкіндік туғызады. Сонымен қатар жануарлар гендерін бактерияларға жіберудің де үлкен практикалық мәні бар. Өсімдік және жануар белоктарын бактерия клеткаларында синтездеу экономикалық тұрғыда тиімді болып есептеледі.

Ауыл шаруашылығында, оның ішінде егіншілікте өсімдіктердің атмосфералық азотты өздері жинақтап алуы басты бір проблема болып есептеледі. Ал азот болса, белокты заттың құрамына енетін негізгі компонент. Сол азотты кейбір өсімдіктер, мысалы, бұршақ тұқымдастар топырақ бактерияларымен селбесіп, өздері жинақтайды. Көпшілік өсімдіктерде, соның ішінде, әсіресе, астық тұқымдастарда ондай қасиет жоқ, сондықтан олар үшін миллиондаған тонна азотты тыңайтқыштар жұмсалады. Олардың топыраққа 40 пайыздайы ғана сіңіп, қалғаны сумен шайылып кетеді. Екінші жағынан ол экологиялық тұрғыда тиімсіз болып есептеледі, себебі көп мөлшердегі нитратты қосылыстар тірі организмдерге зиян келтіреді. Соңғы кезде бұл мәселені шешуде ген инженериясы көмекке келді. 1972 жылы У.Постгейт пен Р. Диксон азот фиксациялауға қабілеті жоқ пішен таяқшасына азот жинақтай алатын басқа бір бактерияның генін апарып салған, сонда ол азот фиксациялау (бекіту) қасиетіне ие

болған. Осындай зерттеулердің негізінде аталмыш қасиетті астық тұқымдас өсімдіктерге беру мүмкіндігі бар екендігі анықталды.

Денсаулық сақтау саласында тұқым қуалайтын ауруларды емдеу үшін ген инженериясының үлкен маңызы бар. Қазірі кезде ауру адмдардан зат алмасудың 1000–нан аса түрлі тұқым қуалайтын өзгерістері табылған. Соның салдарынан белгілі бір гендердің мутацияға ұшырауына байланысты ферменттердің, гармондардың немесе белоктардың өзгертіндігі анықталды. Сонда ондай аурулардан мүлдем айығу үшін сол мутантты гендерді жөндеу керек немесе өзгерген генді сау генмен алмастыру қажет. Мысалы, галактоземия ауруында ген өзгеруіне байланысты клеткада галактоза 1-фосфат уридилтрансфераза ферменті синтезделмейді. Соған байланысты адам организмі сүт қантының құрамына енетін галактозаны сіңіре алмайды. Содан келіп галактоза бауыр мен мидың т.б. органдардың клеткаларына жинақталады. Соның салдарынан көз көрмей қалады, бауырдың қызметі бұзылады, ақыл кемиді, т.б. күрделі өзгерістер пайда болады.

Жалпы генотерапия адамның денсаулығын түзеуге көмектеседі. Бұл жағдайда адам клеткасына ондағы жетіспейтін функцияны қалпына келтіретін қалыпты ген жіберу керек. 1971 жылы Меррил мен оның қызметтестері галактоземия ауруы бойынша адам клеткасында жүргізілген генотерапияның сәтті аяқталғанын хабарлады. Олар галактоземиямен ауыратын адамның фибробластарын алды. Мұндай клеткалардың галактозаны сіңіруге қажетті ферментті синтездеуге қабілеті болмаған. Оны қалыпқа келтіру үшін құрамында галактоза гені бар *E.Coli* бактериясының

фагы алынған. Сондай бактерия генін адам клекасына жібергенде ол галактоза ферментін синтездеуге кіріскен. Австралия оқымыстысы Дой 1973 жылы Меррил тәжірибесін өсімдік клеткаларына қайталап жүргізді. Бұл ретте объект ретінде томат өсімдігінің гаплоидты клеткалары алынды. Өсімдік клеткалары лактоза мен галактозада өсуге қабілетсіз. Ал егер ондай ортаға ДНК–сының құрамында лактоза мен галактозаны ашыту қабілетін анықтайтын гені бар фагы апарып қосқанда клеткалардың өсе бастайтындығы байқалған. Осы зерттеулердің негізінде ген инженериясының әдістерін пайдалана отырып, эукариоттардың клеткаларына тікелей араласуға болатындығы анықталды.

Эукариоттардың гендерін бактерия плазмидтері мен вирустардың ДНК-сына жіберу – жоғары сатыдағы организмдердің генетикалық материалының молекулалық құрылымын зерттеудің жаңа бір тәсілі болып есептеледі. Ген инженериясының әдістері гендердің қызметі мен құрылымдық ерекшеліктеріне тереңірек үңілуге мүмкіндік береді. Ген проблемасын зерттеудің мұндай деңгейі канцерогенездің иммунологиялық қасиетін, аллергияның, практикалық медицинада маңызы бар басқа да құбылыстардың мәнін ашуда ерекше маңызы бар.

Ген инженериясы бойынша жүргізілген жұмыстардың негізінде биологиялық қауіп тудыратын проблемалардың бар екенін де ескерте кеткен жөн. ДНК молекулаларын оңды–солды қолдану биологиялық тұрғыда өте қауіпті гибрид молекулалардың жасалуына әкеп соғуы мүмкін.

Өйткені соның салдарынан биосфераға жаңа патогенді немесе мутантты гендері бар бактериялар мен вирустар қаптап кетуі ықтимал. Кейбір рекомбинантты молекулалар қатерлі ісік (рак) тудыруы да мүмкін. Генетикалық инженерияның әдістері жаңа биологиялық қарулар жасау мақсатында да қолданылуы кәдік. Егер бұл айтылғандар жүзеге асатын болса, жалпы жер бетіндегі тіршілік атаулыға, соның ішінде, ең алдымен, адам баласына қауіп төнеді.

Генетикалық инженерияның қол жеткен табыстарының арқасында ауыл шаруашылығының, биотехнологияның және медицинаның іргелі мәселелері шешілетіні сөзсіз. Осыған байланысты өсімдіктер, жануарлар мен микроорганизмдер селекциясы жаңа сипат алмақ. Бұл ғылымның адамда болатын тұқым қуалайтын аурулармен және басқа да биологиялық кемістіктермен күресте алатын орны ерекше. Генетикалық инженерияның, сонымен қатар, әлеуметтік және психологиялық проблемаларды зерттеуге де қатысы бар. Осы аталған проблемалар шешілетін болса, адамзаттың бүкіл органикалық дүниеге үстемдігі артады, сөйтіп ол тірі табиғаттың нағыз иесіне айналады.

Талқылауға арналған сұрақтар

1. Генетикалық инженерияның теориялық және практикалық мәні неде?
2. Генетикалық инженерия бойынша зерттеулер қандай деңгейлерде жүргізіледі?

3. Генетикалық инженерияның медицина үшін қандай маңызы бар?
4. Ауыл шаруашылығын дамытуда генетикалық инженерия қандай роль атқарады?
5. Генетикалық инженерия селекцияда не үшін қолданылады?

ГЕНЕТИКАЛЫҚ ТЕРМИНДЕРДІҢ СӨЗДІГІ

Аберрация /хромосомалық/ - мутагендік факторлардың әсерінен немесе спонтанды түрде пайда болатын әртүрлі хромосомалық өзгерістер.

Автогамия бір ғана гүлден түзілген гаметалардың қосылуы негізінде болатын өздігінен тозаңдану. Бұл инбридингке өте ұқсас.

Автогенез - эволюцияны сыртқы орта жағдайларынан тыс организмнің ішкі күштері әсерінің нәтижесі деп қарастыратын эволюциялық теорияның бір бағыты.

Автомутагендер - организмде зат алмасу процесінде түзілетін мутагендік факторлар. Олар гендік және хромосомдық мутациялар тудыра алады.

Автополиплоидия - хромосомалардың гаплоидты жиынтығының еселеніп артуы.

Аденин - ДНК мен РНК нуклеотидтерінің құрамына енетін, пурин туындысы болып есептелетін азотты негіз.

Аллель - хромосоманың белгілі бір бөлігінде орналасқан жұп геннің немесе оның альтернативті формаларының бір сыңары.

Аллополиплоидия — түр аралық будандастыруда зигота немесе гибрид организмнің дене клеткаларында геном санының еселеніп артуы.

Альбинизм - организмде меланин пигментінің синтезі бұзылады. Сол себепті адамдар мен жануарлар терісі мен жүнінде, көздің нұрлы қабықшасында тиісті пигменттілік болмайды. Ондай особьты альбинос деп атайды. Альбиностардың жарыққа сезімталдығы өте жоғары болады. Альбинизм аутосомды-рецессивті тұқым қуалау типі бойынша беріледі.

Алькаптонурия - организмдегі гомогентизин қышқылы несеп пен бірге сыртқа шығарылады. Құрамында осындай зат болғандықтан несеп ауамен жанасқанда тез қараяды. Ауру адамның шеміршек ұлпаларының болмайтындығы байқалады. Ересек адамдарда артритке себепші болады. Тұқым қуалау типі - аутосомды-рецессивті.

Амитоз - интерфазалық ядроның қарапайым жолмен тікелей екіге бөлінуі. Көбінесе арнайы /эндосперм, нуцеллус, паренхима т.б./ ұлпалар клеткаларында және кейбір патологиялық өзгеріске ұшыраған клеткалардың, мысалы, рак клеткаларының бөлінуі кезінде байқалады.

Амфидиплоидтар - екі түрге жататын организмдердің хромосома жиынтықтарының екі еселенуі нәтижесінде пайда болатын полиплоидия /AABV/ Мысалы, бидай мен қарабидайдың, шалқан мен қырыққабаттың т.б. амфидиплоидтары алынған.

Андрогенез - ұрықтың жұмыртқа клеткасы ядросының қатысуынсыз тек аталық ядродан ғана дамуы.

Анемия - қан аздық. Эритроциттер мөлшерінің, оның глобогбинінің немесе жалпы қан мөлшерінің азаюынан пайда болатын аурулар тобы. Оның бірнеше түрі бар: Кули анемиясы немесе талассемия, орақ тәрізді клеткалы анемия, примахиндік анемия т.б.

Анеуплоидия - хромосома санының оның гаплоидты жиынтығына еселенбей өзгеруі /артуы немесе кемуі/. Мысалы, жүгеріде болатын 20 хромосоманың 21 немесе 19 болып өзгеруі.

Аниридия — көзде сыртқы мөлдір қабықтың болмауы /екі көзде бірдей/, соның салдарынан қасаң қабықтың, көз бұршағының бұлдырлануы, көрудің нашарлауы, катарактаның пайда болуы, жарыққа қарай алмау байқалады. Аутосомды-доминантты тип бойынша тұқым қуалайды.

Анофтальмия — көз алмасының мүлде болмауы /рецессивті белгі/. Толымсыз доминанттылық жағдайда гетерозиготалы дарақтардың көз алмасы кішірейген күйде болады.

Антигендер - организм үшін бөгде болып есептелетін белокты заттар. Олар организмге енгенде қорғағыш заттар /антиденелер/ түзіледі.

Антидене - организмге бөгде бөлшектер енгенде түзіліп, оның зиянды әсерін жоятын белокты зат.

Антикодон-белок биосинтезі кезінде матрицалық РНК-ға сәйкес келетін транспорттық РНК молекуласының бөлігі.

Антимутагендер - мутагендердің әсерін кемітетін немесе жоятын заттар.

Аутбридинг-туыс емес дарақтарды будандастыру.

Аутосомды хромосомалар - аталық жыныс пен аналық жыныстардағы құрылыстары біркелкі хромосомалар. Мысалы, адам клеткасының диплоидты жиынтығында 22 жұпты аутосомалар және 1 жұп жыныс хромосомалары бар.

Ахондроплазия - эмбриондық дамудың алғашқы кезеңінен бастап-ақ сүйектерінің өсуі баяулайды. Соның салдарынан тұлға бітімі дұрыс болмай балалардың қол-аяқтары қысқа, танауы жалпақ, ергежейлі болып туады. Көпшілік жағдайда бала іште жатып өледі. Аутосомдық доминантты белгі ретінде тұқым қуалайды.

Ахроматин - хроматинмен салыстырғанда әлсіз реңге боялатын ядролық зат.

Бактериофаг - бактерия клеткасында паразиттік тіршілік ететін және оны ертіп жіберетін вирус. Ол сыртын белокты қабықша қаптаған ДНК-дан тұрады. Мөлшері 200-500 мкм шамасында.

Бекрос - будан ұрпақты бастапқы ата-аналық формалардың біреуімен қайыра будандастыру.

Бивалент - мейоздың 1-профазасының пахитена кезеңінде бір-бірімен жақындасып, конъюгацияланатын екі гомологты хромосома.

Биогенетикалық заң - онтогенездік даму кезеңдерінің филогенез кезеңдерін қайталайтындығын көрсететін заң.

Биотип – генотиптері біркелкі, барлық белгі-қасиеттері, яғни фенотипі ұқсас популяциялар құрамына енетін организмдер.

Биоценоз – тіршілік жағдайлары азды-көпті біркелкі болып

келетін жерлерді мекендейтін жануарлар, өсімдіктер мен микроорганизмдер бірлестігі.

Бисексуальдық – биологиялық түрде екі, яғни аталық және аналық жыныстың болуы.

Бластула – көп клеткалы жануарлар ұрығының бір қабатты, іші қуыс шар тәрізді болып даму сатысы.

Вариация – организмдердің белгілі бір жиынтығын құрайтын бірліктердің арасындағы модификациялық немесе фенотиптік айырмашылық.

Вегетативтік көбею - өсімдік организмнің жеке бір мүшесінен жаңа өсімдік түзілуі.

Вирустар - өсімдіктер мен жануарларда жұқпалы ауру тудыратын, тек тірі клеткаларда ғана тіршілік ететін қоздырғыштар.

Гамета – жыныс клеткасы. Аталық жыныс клеткасы – сперматозоид, ал аналық жыныс клеткасы жұмыртқа деп аталады. Кәдімгі сомалық клеткалардан айырмасы хромосомалар жиынтығы гаплоиды болады. Мысалы, адамның жыныс клеткаларында 23 хромосома бар.

Гаметогенез – жануарлар мен өсімдіктердің жыныс клеткасының түзілу процесі.

Гаметоцит – гаметогенез процесінде гаметалар түзетін клетка.

Гаплоид - өсімдік және жануар клеткасы ядросындағы сыңар хромосомалардың жиынтығы. Оны басқаша геном деп атайды.

Гаплонт – хромосомалар санының жартысы ғана бар спорадан дамиды ұрпақ.

Гемофит – гүлді өсімдіктердің жынысты ұрпағы.

Гексаплоид – клеткасында алты хромосома жиынтығы бар организм.

Гемофилия – қанның ұйымауы. Қанда ерекше белокты зат болмағандықтан ол ұйығыштық қасиетінен айырылады. Бұл – жыныс-пен тіркесіп тұқым қуалайтын рецессивті белгі. Сондай-ақ гемофилияның аутосомдық-доминантты және аутосомдық-рецессивті тұқым қуалайтын түрлері де бар. Қазіргі кезде медицинада гемофилияның 4 түрі белгілі.

Ген – хромосоманың белгілі бір бөлігіне орналасқан тұқым қуалағыштықтың негізгі материалдық бірлігі.

Генезис – шығу тегі немесе пайда болу процесі.

Геном – жануар мен өсімдік клеткасындағы хромосомалардың жартылай (гаплоидты) жиынтығы.

Генотип – организмнің ата-аналарынан қбылдаған тұқым қуалау бастамаларының немесе гендердің жиынтығы. Генотипі бойнша организм не гомозиготалы не гетерозиготалы болып келеді.

Генеология – қандай болмасын бір организмнің шығу тегін зерттеу.

Генетика – организмдердің тұқым қуалағыштығы мен өзгергіштігі туралы ғылым.

Генетикалық талдау (анализ) – организмнің тұқым қуалаушылығы мен өзгергіштігін зерттеу.

Гетерозигота – клеткаларында белгілі бір геннің түрлі аллельдері бар (мысалы – Аа) дарақтар. Ондай дарақтар «А» және «а» - аллельдері бар гаметалар түзеді. Гетерозиготалы организмдерді өзара будандастырғанда генотипі мен фенотипі бойынша Мендель

заңдылықтарына сай ажырау жүреді. Кез–келген дарақ бір жұп аллельге байланысты гетерозиготалы болуы мүмкін.

Гетерозис – бірінші будан ұрпақтың тіршілік қабілетінің ата-аналарына қарағанда күшті болуы.

Гибрид – генетикалық тұрғыдан бір–бірінен өзгеше формаларды будандастыру арқылы алынған ұрпақ.

Гипертрихоз – құлақ қалқанының жиегіне жүн осу. У хромосомамен тіркес тұқым қуалайтын белгі. Әдетте, бұл ауру тек ер адамдарда болады.

Гипоплазия – тіс эмалі өте жұқарып, соның салдарынан тістің түсі бұзылады. Жыныспен тіркес тұқым қуалайтын доминантты белгі.

Гистондар – жануарлар мен өсімдіктер клеткаларының көпшілігінің ядросында болатын қарапайым белоктар немесе протеиндер тобы.

Глаукома – көз алмасындағы сұйықтықтың сыртқа бөлінуі бұзылады. Соның салдарынан түрлі патологиялық өзгерістер қалыптасып, ең соңында адам көруден қалады. Глаукоманың түрлері көп. Олардың біразы аутосомдық – доминантты, ал кейбіреулері аутосомдық рецессивті тип бойынша тұқым қуалайды. Сондай-ақ тұқым қуаламайтын фенкопиялық формалары да кездеседі.

Гомозигота – деп клеткаларында белгілі бір аллель жұбының біркелкі не доминантты (AA), не рецессивті гендері (aa) бар дарақты айтады. Ондай дарақтардың гаметалары бір сортты болады және ешуақытта ажырамайды.

Дальтонизм (ахроматопия) – түрлі-түсті ажырата алмау (қызыл, жасыл) т.б. Жиыныспен тіркесіп тұқым қуалайтын рецессивті белгі.

Диплоид – сомалық клеткадағы хромосомалардың толық жиынтығы.

ДНК - дезоксирибонуклеин қышқылы, тұқым қуалаушылықтың материалдық негізі болып есептеледі. Шиыршық тәрізді болып орналасқан екі полинуклеотид тізбегінен тұрады.

Дигибридті будандастыру – белгілерінде екі түрлі айырмашылығы бар формаларды будандастыру. Мысалы, тұқымы сары, тегіс бұршақ пен жасыл бұдырлы бұршақ өсімдігін будандастыру.

Доминанттылық – аллельдер жұбындағы бір геннің басымдылық әрекетіне байланысты 1 – ұрпақтан көрініс беріп, екінші рецессивті генді басып тастауы. Доминанттылықтың немесе рецессивтіліктің көріну дәрежесі сыртқы ортаның әсеріне, сондай – ақ басқа гендердің модификаторлық әрекетіне байланысты өзгеруі мүмкін. Сондықтан толық доминанттылық кей жағдайда толымсыз доминанттылыққа ауысып, аралық сипаттағы формалар жарыққа шығады.

Дупликация – хромосоманың қайсыбір бөлігінің екі еселенуі.

Евгеника – генетикалық жолмен адамның биологиялық табиғатын жақсарту туралы ілім.

Зигота – аталық және аналық клеткалардың қосылып ұрықтануы нәтижесінде түзілетін диплоидты клетка.

Зигонема – гомологты хромосомалар уақытша бір–біріне жақындаса бастайтын мейоз профазасындағы сатылардың бірі.

Идиотип – организмнің барлық тұқым қуалайтын факторларының (генотип, плазмон, пластидом) жиынтығы.

Изоляция (оқшаулану) - организмдердің белгілі бір тобының генетикалық тұрғыда бөлектеніп, соның салдарынан будандаса алмай, оқшауланып қалуы.

Изохромосома – бір – біріне дәл сәйкес келетін, генетикалық тұрғыдан өте ұқсас екі нақты хромосома.

Инбридинг – жақын туыс организмдерді бір–бірімен будандастыру өсімдік шаруашылығында бұл термин инцухт деп аталады.

Инверсия – хромосоманың екі немесе бірнеше жерден үзіліп, оның бір бөлігінің 180° -қа бұрылып қалпын өзгертуінің нәтижесінде пайда болатын хромосома ішіндік мутация.

Индукция – белок биосинтезін реттейтін механизмдердің бірі, ол клеткаға белгілі заттың (индуктор) енуі арқылы қандай да бір ферменттің түзілу жылдамдығын арттырады.

Интеркинез – мейоздың редукциялық және эквациондық бөлінулерінің арасындағы аралық кезең.

Интерсексуалдық - дара жынысты организмнің бойында екі жыныстық (аталық және аналық) белгінің болуы.

Интерфаза – клетка бір бөлініп болған соң келесі бөлінуге дейінгі аралық фаза.

Интерференция – хромосоманың бір бөлігінде болған кроссинговердің оның екінші бір бөлігіндегі кроссинговерге басымдылық көрсету құбылысы.

Интродукция – жергілікті жерде бұрын өспеген өсімдіктердің екпе түрлері мен сорттарын өсіру. Жануарларды табиғи мекенінен басқа жерлерге апарып жерсіндіру.

Иондаушы сәулелер – тірі организм клеткасындағы су молекуласымен басқа химиялық қосылыстарды иондайтын өрі күшті мутагендік қасиеті бар радиоактивті сәулелер.

Кариогамия - ұрықтану процесінің негізі болып табылатын жыныс клеткалары ядросының зигота ядросында тоғысуы.

Кариограмма кариотип құрамындағы барлық хромосомаларды сызып бейнелеу.

Кариотип - өсімдіктер мен жануарлардың белгілі бір түріне тән болып есептелетін, олардың сомалық (дене) клеткасындағы хромосомалардың жиынтығы.

Катаракта – көз бұршағының буалдырлануы. Оның көптеген формасы бар. Туа біткен катаракта аутосомдық доминантты және аутосомдық рецессивті жолмен де тұқым қуалайды. Жүре пайда болған каткракта тек аутосомдық доминантты тұқым қуалау жолымен беріледі.

Клетка – эволюциялық даму нәтижесінде пайда болған, морфологиялық, физиологиялық және биохимиялық тұрғыда жіктеліп қалыптасқан организмге тіршілік қасиет беретін оның негізгі құрамдас бөлігі.

Клон – жыныссыз жолмен көбейетін өсімдіктер мен жануарлардың генетикалық тұрғыдағы бір типті ұрпағы.

Комбинация – организм формаларын будандастырғанда алынатын будан ұрпақтағы гендердің жаңа үйлесімі. Бұл да - мутация сияқты тұқым қуалайтын өзгергіштікке жатады.

Комплементтену – бір геннің немесе әр түрлі гендер аллельдерінің бір – біріне қосымша әсері.

Комплементарлық - аллельді емес гендердің өзара әрекеттесуінің бір түрі. Генотиптегі әртүрлі аллельді жұптардың екі доминантты гені өзара әрекеттесе отырып, жаңа белгіні жарыққа шығарады. Мұндай жағдайда дигибридті будандастырудың F_2 -де ажырауы 9 : 7 арақатынасында жүреді.

Конгрессия – хромосомалардың метафазалық пластинкаға орналасуы.

Көптік аллельдер – хромосоманың бір локусына орналасқан, арнайы бір белгіні ғана жарыққа шығаратын үш, төрт немесе бірнеше аллельдері бар гендер. Адамда көптік аллельдер типі бойынша қан топтары тұқым қуалайды.

Кроссинговер – бірінші мейоздық бөлінудің профазасы кезінде болатын процесс. Гомологтық хромосомалардың конъюгациясы кезінде олар үзіліп, сәйкес бөлімшелерімен (гендермен) алмасады. Кроссинговердің нәтижесінде жаңа комбинациялардың түзілуі комбинативтік өзгергіштікке себеп болады. Кроссинговерге байланысты бір хромосоманың бойында орналасқан гендер арақашықтығын анықтауға мүмкіндік туады.

Лептонема (лептотена) – мейоздың бірінші профазасының бастапқы кезеңі. Бұл кезде хромосомалар жіңішке жіпшелер күйінде болады.

Летальдылық - қандай болмасын бір қауіпті генетикалық факторлардың әсерінен организмнің жыныстық жағынан жетілмей тұрып-ақ тіршілігін жоюы.

Летальды ген – организмді өлімге душар ететін ген.

Локус – хромосоманың белгілі бір гендер шоғырланатын бөлігі.

Макрогаметогенез – макроспорадан аналық гаметафит және аналық жыныс клеткасының түзілу процесі.

Макроспора макроспорагенез процесінде түзілетін төрт гаплоидты клетканың бірі.

Мейоз – клетканың хромосома санының екі есе азайып бөлінуі. Ол болашақ жыныс клеткаларының түзілуіне негіз болады.

Менделизм - Словакия жаратылыс зерттеушісі Грегор Мендель (1822-1884) негізін салған тұқым қуалаушылық заңдылықтары туралы ілім.

Метаболизм – ассимиляция және диссимиляция процестерінің жиынтығы немесе зат алмасу.

Метаболиттер – организмде зат алмасу кезінде түзілетін заттар.

Метахроматин – саңырауқұлақтар және бактериялар клеткасынан алынатын зат, ол нуклеин қышқылынан, метафосфат және белоктан құралады.

Микроспорогенез – аталық гаметафиттен аталық жыныс клеткаларының (микроспора) түзілу процесі.

Микроспора – гүлді өсімдіктердің аталық тозаңы.

Миоплегия қайталанып отыратын тырысқақ ауруы. Мұның себебі – бұлшық еттер клеткаларында калий мөлшері азаяды. Миоплегияның бірнеше түрі бар. 20 – 40 жас аралығында пайда болатын миоплегия аутосомдық доминантты және аутосомдық рецессивті тип бойынша тұқым қуалайды. Жас балаларда кездесетін миоплегия көбінесе аутосомдық доминантты тұқым қуалау типі бойынша беріледі.

Митоз (кариокинез) – клетканың дұрыс жолмен бөлінуі. Ол кезде хромосомалар теңдей екіге бөлінеді де, соның негізінде жаңадан екі клетка түзіледі. Митоз төрт фазадан тұрады: профаза,

метафаза, анафаза және телофаза. Генетикалық тұрғыдан алғанда митоз тұқым қуалау тұрақтылығын қамтамасыз ететін процесс.

Митоздық индекс – ұлпаның митоздық активтілігін сипаттайтын көрсеткіш.

Митоздық цикл – нәтижесінде бір клеткадан жаңа екі клетка түзілетін процестердің жиынтығы.

Модификация – генотиптердің өзгеруіне байланыссыз, тек фенотипті ғана қамтитын тұқым қуаламайтын өзгергіштік.

Моногенді – бір ген арқылы анықталатын тұқым қуалайтын белгі.

Моногибрид – бір жұп аллель (Aa) бойынша гетерозиготалы организм.

Моногибридті будандастыру – бір ғана белгісінде айырмашылығы бар ата–аналық формаларды будандастыру.

Моносома – сыңар хромосома.

Морган заңдары – Америка оқымыстысы Томас Морган мен оның шәкірттері (1911-1915) негізін салған тұқым қуалаушылықтың хромосомдық теориясы.

Морганида – гендер арақашықтығының өлшем бірлігі.

Морфогенез – онтогенез (жеке даму) процесінде организм мүшелері мен белгі қасиеттерінің дамып, қалыптасуы.

Морфоз – белгілі бір түрдің дарақтары қалыпты жағдайда сирек ұшырайтын, химиялық заттардың (хемоморфоздар), радиацияның (радиоморфоздар) әсерінен пайда болатын тұқым қуаламайтын өзгеріс.

Мутагенез – табиғи және жасанды факторлардың әсерінен тұқым қуалайтын өзгерістердің пайда болу процесі.

Мутант – мутацияның нәтижесінде қайсыбір белгісі немесе қасиеті өзгерген организм.

Мутация - геннің хромосоманың немесе генетикалық аппараттың басқа бір элементінің өзгеруіне байланысты болатын тұқым қуалайтын өзгергіштік.

Мутациялық қысым – популяцияда альтернативті аллельдердің біреуінің концентрациясының артуы.

Мутон егер өзгерсе организмнің мутантты формасының пайда болуына себепкер болатын геннің (ДНК тізбегінің) шағын бөлігі.

Нуклеин қышқылдары – тұқым қуалайтын ақпараттың (информацияның) сақталуын және берілуін қамтамасыз ететін жоғары молекулалы биологиялық полимер.

Нуклеотидтер – пентоза қантының пуринді немесе пириминді негіздермен қосылысы.

Нуклеопротеидтер – белокпен (гистон) нуклеинқышқылдары ДНК немесе РНК–ның қосылысынан тұратын ядро мен цитоплазманың күрделі химиялық компоненттері.

Нуклеотид – құрамына азотты негіздердің біреуі (аденин, гуанин, цитозин, тимин немесе урацил) пентоза қанты (рибоза немесе дезоксирибоза) және фосфор қышқылының қалдығы енетін күрделі органикалық қосылыс.

Нуллисомик – диплоидты жиынтығында бір жұп хромосомасы жетіспейтін организм.

Онтогенез – жұмыртқа клеткасының ұрықтануынан бастап, қартайып өлгенге дейін организмнің жеке дамуы.

Оперон – ДНК молекуласының бір ізді болып бір-біріметығыз орналасқан құрылымдық (структуралық), оператор және реттеуші гендер тобы. Олар қандай болмасын бір заттың синтезделуінің тиісті этаптарын қамтамасыз етеді.

ОрганOIDтар (органеллалар) – морфологиялық және функционалдық жағынан жекеленіп жіктелген цитоплазманың құрылымдық элементтері. Оларға рибосомалар, лизосомалар, митохондриялар, эндоплазмалық тор, Гольджи комплексі, пластидтер жатады.

Орақ тәрізді клеткалы анемия – қалыпты гемоглобин генінің мутацияға ұшырауына байланысты қалыптасады. Мұндай гемоглобині бар эритроциттер орақ тәрізді немесе жарты ай тәрізді пішінге ие болады. Гомозиготалар (*aa*) жыныстық жетілуге жетер-жетпесте өледі, ал гетерозиготалар (*Aa*) тіршілік ете алады. Тұқым қуалауы аутосомдық толымсыз доминанттылық бойынша жүреді.

Панмиксия – популяция құрайтын даралардың еркін түрде будандасуы.

Пенетранттылық – белгілі бір геннің фенотиптік көрінісі байқалатын популяция құрамындағы особьтардың (дарақтардың) сан мөлшері.

Плазмидтер – клеткадағы хромосомадан жеке репликацияланатын нуклеин қышқылының (көбінесе ДНК–ның) шиыршық талған немесе түзу сызық тәрізді молекуласы.

Пластидтер - өсімдік клеткаларында болатын цитоплазмалақ органоид.

Плейотропия – бір геннің қатарынан бірнеше белгіге тигізетін әсері.

Полимерия – аллельді емес гендердің өзара әрекеттесу түрі. Мұнда аллельді емес бірнеше ген әрекеттесе отырып, бір белгіні өте айқын түрде жарыққа шығарады. Мұндай белгіні полигенді белгі деп айтады. Полигенді белгілерге вариациялық қатарлар түзе алатын сандық белгілер жатады. Адам бойының биіктігі, дене салмағы, терінің түсі, қан қысымының мөлшері полигенді белгілер болып табылады. Олардың фенотиптік көрінісі сыртқы орта жағдайларына да байланысты болады.

Полиморфизм – популяциядағы генетикалық тұрғыдан әртүрлі болып келетін екі немесе бірнеше форманың үйлесімді арақатынасы.

Полиплоидия – хромосома санының оның гаплоидты жиынтығына еселеніп артуы. Бұл геномдық мутацияға жатады.

Полирибосома – ақпараттың (информацияның) РНК молекуласының бойында орналасқан рибосомалар тізбегі.

Полигибрид – үш немесе одан да көп белгілерінде айырмашылығы бар дарақтарды (особьтарды) будандастырудың нәтижесінде алынған будан.

Полисомия – негізгі диплоидты жиынтықтан тыс екі немесе бірнеше қосымша хромосомалардың болуы.

Полиспермия – ұрық қапшығының ішіне бір мезгілде екі немесе одан да көп спермилердің енуі.

Политения – алып (гигант) хромосомалардың пайда болуы.

Популяция – бір түр ареалының белгілі бір бөлігінің ұзақ уақыт оқшаулана мекен етіп, өзара еркін будандасатын, сөйтіп өсімтал ұрпақ қалдыра алатын түр ішіндегі дарақтар жиынтығы.

Прокариоттар – генетикалық материалы (ДНК молекуласы) тікелей цитоплазманың өзінде болатын вирустар, бактериялар және көк жасыл балдырлар.

Промотор – транскрипция ферменті – РНК – полимераза келіп жалғасатын оперонның реттеуші бөлігі.

Протопласт – клетка қабырғасынан айырылған өсімдік немесе микроб клеткасы.

Псевдогендер – белгілі бір генге өте ұқсас, хромосомада болатын, бірақ қайсыбір себептермен функционалдық активтілігінен айырылған нуклеотидтік тізбектер.

Пуффтар – функционалдық жағынан белсенді белгілі бір ұлпаларға тән политенді хромосомаларда болатын гендер.

Радиопротекторлар – радиоактивті сәулелердің генетикалық әсерлерін төмендететін заттар.

Радиосенсибилизаторлар – организмнің радиоактивті сәулелердің мутагендік әсерлеріне сезімталдығын күшейтетін қосылыстар.

Риверсия – геннің бұрынғы жабайы типін қайта қалпына келтіретін мутация.

Редукция – мейоз процесі кезінде диплоидты хромосома санының екі есе кемуі.

Редупликация – хромосоманың екі еселенуі.

Резус фактор – қанның көптеген антигендік қасиеттерінің бірі. Қанда бұл фактор болса, доминанттылық қасиет көрсетеді, ал болмаса, рецессивті белгі деген сөз. Жер шарындағы барлық халықтардың 86 пайызының қанында резус фактор бар, ал 14 пайызында ол жоқ.

Репликация – бастапқы матрицалық ДНК молекуласының негізінде жаңа ДНК жіпшелерінің синтезделуі.

Рекомбинация – мейоз процесі кезінде гендердің жаңа комбинацияларының пайда болуы.

Репарация – физикалық және химиялық мутагендердің әсерінен өзгерген ДНК құрылымының өздігінен қайта қалпына келуі.

Репрессия – транскрипциясына тосқауыл жасау арқылы геннің активтілігін жою.

Рецессивтілік – доминанттылыққа қарама-қарсы, яғни ген аллельдерінің біреуінің басыңқы болуы.

РНК (рибонуклеин қышқылы) – рибонуклеотидтерден тұратын полимер. Оның үш түрі бар: ақпараттық немесе матрицалық М РНК, тасымалдаушы Т РНК және рибосомалық Р РНК.

Рибоза – РНК нуклеотидтердің құрамына енетін моносахарид немесе пентоза қанты.

Рибосома – белок биосинтезі жүретін цитоплазмалық органоид.

Сайт – кроссинговер және мутагенез кезінде біртұтас қызмет атқаратын ДНК молекуласының бір бөлігі.

Селекциялық материал – селекциялық жұмыс барысында сұрыптап алынатын формалар.

Сибстер – адам генетикасында ағалы – қарындасты деген мағынада қолданылады.

Синапсис – мейоздың 1-профазасындағы гомологты хромосомалардың конъюгациялануы.

Синдром - өзара байланысты бірнеше патологиялық белгілердің жиынтығы. Бұл жағдай көбінесе гендердің плейотропиялық әрекетіне сай қалыптасады.

Сомалық (дене) клеткалар – көп клеткалы организмдер ұлпасының клеткалары.

Сорт – морфологиялық, физиологиялық және шаруашылық қасиеттері жағынан ұқсас, шығу тегі бір, белгілі бір аймақта өсірілетін екпелі өсімдіктердің тобы.

Спермий өсімдіктердің аталық жыныс клеткасы.

Сперматозоид – жануарлардың аталық жыныс клеткасы.

Стерильділік – особьтың (дарақтың) белгілі бір орта жағдайларында тіршілікке қабілетті гаметалар түзе алмауы. Стерильділік хромосомалар санының, құрылысының өзгеруіне, сол сияқты гендік мутацияларға байланысты қалыптасады.

Теломерлер – хромосомалардың ұштары.

Транзиция – бір пуриннің екінші біреуімен, сол сияқты пиримидиннің де бір–бірімен орын алмасуының негізінде пайда болатын мутация.

Трансверсия – пуриннің пиримидинмен немесе керісінше орын алмастыруына байланысты болатын мутация.

Трансдукция – бактерияның генетикалық материалының бактериофагтың көмегімен тасымалдануы.

Транскрипция – ДНК матрицасының негізінде РНК–ның синтезделуі.

Трансляция – иРНК (ақпараттық РНК) матрицасының негізінде белоктың синтезделуі.

Тарсформация – генетикалық ақпарат (информация) тасымалдануының бір жолы. Бұл жағдайда бір клеткадан бөлініп алынған ДНК басқа клеткаға өтіп, оның геномына барып жалғасады.

Трисомия – хромосоманың диплоидты жиынтығының өзі үш дана болып келетін кариотиптік өзгеріс.

Фенотип – генотип пен сыртқы орта факторларының әрекеттесуі негізінде қалыптасатын белгі–қасиеттердің жиынтығы.

Фенилкетонурия – фенилаланинді тирозинге айналдыратын ферменттердің түзілмеуіне байланысты пайда болады. Соның салдарынан фенилаланиннің қандағы мөлшері шамадан тыс артып кетеді. Артық фенилаланин фенилпиро–жүзім қышқылына айналып, несеппен бірге сыртқа шығарылады. Нерв жүйесінің бұзылуына байланысты есуастық белгісі қалыптасады. Ауtosомдық–рецессивті белгі ретінде тұқым қуалайды.

Хиазма – кроссинговердің салдарынан пайда болатын Х тәрізді фигура.

Хроматин – клетка ядросындағы ДНК мен белок комплексінен тұратын зат.

Хромомерлер – хромосоманың анық көрінетін, қанығып боялатын бөлігі.

Хромосомалар – клетка ядросындағы нуклеопротеидтік жіпшелерден тұратын құрылым.

Хромоцентрлер – телофаза кезінде деспиральданбайтын, соған байланысты интерфазалық ядрода метафазалық қалпын сақтайтын хромосоманың гетерохроматинді бөлігі.

Центромера – хромосоманың ұршық тәрізді (ахроматин) жіпшелер бекінетін жері.

Цистрон – белок молекуласының толық құрылымы туралы хабарламасы бар бөлігі.

Цитокинез – клетка цитоплазмасының бөлінуі.

Цитоплазмалық аталық стерильдік (ЦАС) - цитоплазмадағы генетикалық факторлар мен ядролық гендер бірігіп бақылайтын аталық жыныс клеткасының ұрықтандыру қабілетінің болмауы.

Цитоплазмалық тұқым қуалау – негізінен цитоплазма органоидтарында (митохондрия, пластидтер т.б.) орналасқан гендер арқылы анықталатын тұқым қуалаушылық.

Чаргаф ережесі – америка оқымыстысы Чаргаф негізін салған молекулалық генетикадағы іргелі мәселенің бірі. Ол бойынша кез келген ДНК молекуласындағы пурин негіздерінің жиынтығы пиримидин негіздерінің жиынтығына тең болып келеді.

Экзондар – құрылымдық гендердегі кодтар тізбегі.

Экспрессивтілік – белгінің фенотиптік көрініс деңгейімен сипатталатын ген әсерінің күші. Бұл құбылыс сол геннің сыртқы жағдайлары мен генотиптік ортаның арақатынасына байланысты болады.

Эллиптоцитоз – эритроциттердің пішіні өзгеріп, сопақша, яғни эллипс тәрізденеді. Гомозиготалы жағдайда анемияның ауыр формасы байқалады.

Эпистаз – аллельді емес гендердің өзара әрекеттесу түрі. Мұнда бір доминантты ген (супрессор) екінші доминантты генді басып тастайды ($A \succ B$). Кайде эпистаздың рецессивті ген арқылы да болуы мүмкін ($a \succ b$). Мұны рецессивті эпистаз дейді.

ПАЙДАЛАНЫЛҒАН ӘДЕБИЕТТЕР

- Алиханян С.И., Акифьев А.П., Чернин Л.С., Общая генетика. М, 1985
- Гершензон С.М. Основы современной генетики. Киев, 1983
- Гершкович И. Генетика. М, 1968
- Гуляев Г.В. Генетика. М, 1977
- Дубинин Н.П. Общая генетика. М, 1976
- Дуьинин Н.П. Генетика. Кишинев, 1985
- Жученко А.А. Экологическая генетика культурных растений. Кишинев. 1980
- Иванов О.А. Генетика. М, 1974
- Инче-Вечтомов С.Г. Генетика с основами селекции. М, 1989
- Инче-Вечтомов С.Г. Введение в молекулярную генетику. М, 1983
- Лобашев М.Е. Генетика. Изд. ЛГУ, 1967
- Лобашев М.Е., Ватти К.В., Тихомирова М.М. Генетика с основами селекции. М, 1979
- Монгцинг А. Генетика общая и прикладная. М, 1967
- Натали В.Ф. Основные вопросы генетики. М. 1967
- Роницкий П.Ф. Введение в статическую генетику. Минск, 1978
- Стент Г., Кэлиндер Р. Молекулярная генетика М, 1981
- Уотсон Дж. Молекулярная биология гена. М, 1978
- Мұхамбетжанов К. Генетика және селекция негіздері. Алматы, Санат. 1996
- Берсімбаев Р.І., Мұхамбетжанов К.Қ. Генетика, Алматы, Қазақ университеті, 2002
- Мұхамбетжанов К.Қ., Далабаев Б.А., Өтешова Г.А. Генетикадан практикалық сабақтар, Алматы, Ғылым, 2003

МАЗМҰНЫ

Алғы сөз.....	3
I ТАРАУ. Кіріспе. Генетиканың даму тарихы. Генетиканың зерттеу әдістері.....	4
II ТАРАУ. Тұқым қуалаушылықтың цитологиялық және материалдық негіздері.....	20
III ТАРАУ. Тұқым қуалау заңдылықтары. Мендель ілімі.....	41
IV ТАРАУ. Тұқым қуалаушылықтың хромосомдық теориясы.....	62
V ТАРАУ. Цитоплазмалық тұқым қуалау.....	89
VI ТАРАУ. Тұқым қуалаушылықтың молекулалық негіздері.....	103
VII ТАРАУ. Геннің құрылымы мен қызметі.....	129
VIII ТАРАУ. Өзгергіштік.....	141
IX ТАРАУ. Адам генетикасы.....	168
X ТАРАУ. Популяциялық генетика және эволюцияның генетикалық негіздері.....	178
XI ТАРАУ. Онтогенездің генетикалық негіздері.....	192
XII ТАРАУ. Селекцияның генетикалық негіздері.....	203
XIII ТАРАУ. Генетикалық инженерия.....	211
Генетикалық терминдердің сөздігі.....	221
ПАЙДАЛАНЫЛҒАН ӘДЕБИЕТТЕР.....	242

Көпжасар Қоғашұлы Мұхамбетжанов

ГЕНЕТИКА

Оқулық

Редактор *А. Н. Отарбаев*

Басуға 12.08.2005 қол қойды.

Пішімі 60x84 ¹/₁₆. Офсеттік басылыс.

Шартты б.т. 14,18. Есептік б.т. 14,42.

Таралымы 500 дана.

ЖШС «Print-S» баспаханасы.

050032, Алматы қ., Ибрагимов к-сі, 1