ӘЛ-ФАРАБИ АТЫНДАҒЫ ҚАЗАҚ ҰЛТТЫҚ УНИВЕРСИТЕТІ
БИОЛОГИЯ ЖӘНЕ БИОТЕХНОЛОГИЯ ФАКУЛЬТЕТІ
БИОФИЗИКА, БИОМЕДИЦИНА ЖӘНЕ НЕЙРОҒЫЛЫМ КАФЕДРАСЫ

ДӘРІС №6
МУТАЦИЯЛАР

Дәріскер: б.ғ.к., профессор Аблайханова Н.Т.

Алматы, 2026

ЖОСПАР

I

Кіріспе

- Дәрістің мақсаты
- Өзгергіштік және оның түрлері
- Мутация ұғымы

II

Негізгі бөлім

- Мутагенез және мутагендік факторлар
- Мутациялардың жіктелуі
- Геномдық мутациялар
- Хромосомалық аберрациялар
- Гендік мутациялар
- Тринуклеотидтік қайталанулар экспансиясы
- Мутациялардың салдары

III

Қорытынды

- Негізгі тұжырымдар
- Бақылау сұрақтары
- Әдебиеттер

ДӘРІСТІҢ МАҚСАТЫ МЕН МІНДЕТТЕРІ

МАҚСАТЫ

Мутациялардың себептерін, пайда болу механизмдерін және генетикалық материал өзгерістерінің патологиялық салдарларын түсіну.

МІНДЕТТЕРІ

1. Мутациялық өзгергіштікті және мутагенез процесін сипаттау
2. Мутагендік факторларды (физикалық, химиялық, биологиялық) жіктеу
3. Мутациялардың түрлері мен пайда болу механизмдерін түсіндіру
4. Адам ауруларының дамуындағы мутациялардың рөлін талдау

Нәтижесі: мутация түрлерін ажырата білу → механизмдерін түсіну → тұқым қуалайтын аурулардың себебін түсіндіру

ӨЗГЕРГІШТІК ЖӘНЕ ОНЫҢ ТҮРЛЕРІ

Өзгергіштік – тірі организмдердің сыртқы және ішкі орта әсерінен жаңа белгілерге ие болу қабілеті. Тұқым қуалау материалына әсер ететін өзгергіштік **генотиптік (тұқым қуалайтын)** өзгергіштік деп аталады.

Өзгергіштік

Фенотиптік (модификациялық)

- Генотип өзгермейді
- Орта жағдайларына байланысты
- Тұқым қуаламайды
- Реакция нормасы шегінде

Генотиптік (тұқым қуалайтын)

Комбинативтік

Гендердің жаңа үйлесімдері (мейоз, ұрықтану); гендер өзгермейді

Мутациялық

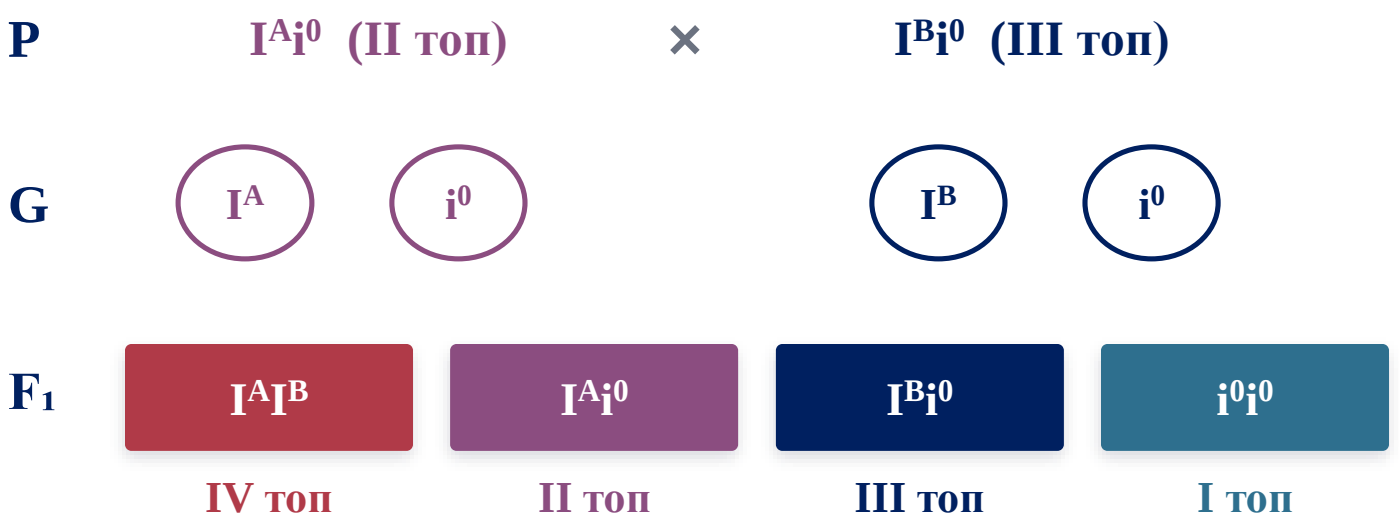
Генетикалық материалдың өзі өзгереді

КОМБИНАТИВТІК ӨЗГЕРГІШТІК

Комбинативтік өзгергіштік ата-анадан алынған гендердің жаңа үйлесімдерінің пайда болуына негізделген. Гаметалар қосылғанда жаңа белгілер көрінеді, бірақ гендер мен хромосомалардың өздері өзгеріссіз қалады. Көздері: кроссинговер, хромосомалардың мейоздағы тәуелсіз ажырауы, гаметалардың кездейсоқ қосылуы.

Мысалы: АВО қан топтары

Ата-анасының қан тобы II (А) және III (В) болса (екеуі де гетерозиготалы), балаларының қан тобы I, II, III немесе IV болуы мүмкін.

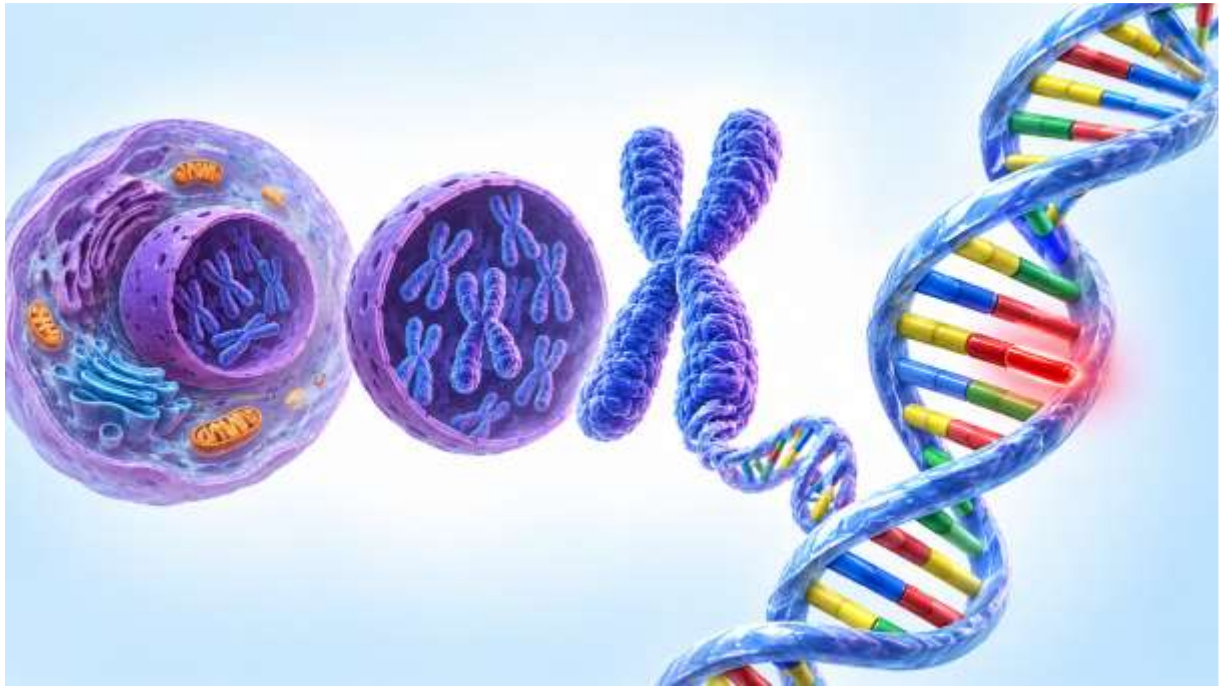


Әр генотиптің ықтималдығы – 25%

МУТАЦИЯ ҰҒЫМЫ

Мутациялар (лат. *mutatio* – өзгеріс) – сыртқы және ішкі факторлардың әсерінен генетикалық материалдың тұрақты, тұқым қуалайтын өзгерістері.

- Мутация генотипті, көбіне фенотипті де өзгертеді және ұрпаққа берілуі мүмкін.
- Терминді 1901 жылы Хуго де Фриз енгізген.



Жасуша ▸ Ядро ▸ Хромосома ▸ ДНҚ ▸ Мутация

Көптеген мутациялар популяциядағы **полиморфизмді** арттырады, ал кейбіреулері өмірлік маңызды функцияларды бұзып, **тұқым қуалайтын ауруларға** әкеледі.

Мутация гендік (ДНҚ), хромосомалық немесе геномдық деңгейде болуы мүмкін

МУТАГЕНЕЗ ЖӘНЕ МУТАГЕНДІК ФАКТОРЛАР

Мутагенез – мутациялардың пайда болу процесі.

Мутагендер (мутагендік факторлар) – мутацияларды тудыратын факторлар.

Мутагенез **спонтанды** (репликация қателері) және **индукцияланған** (мутагендер әсері) болады.



Физикалық	Химиялық	Биологиялық
Иондаушы сәулелер, ультракүлгін, жоғары температура	Темекі түтіні, пестицидтер, алкилдеуші заттар, кейбір дәрілер	Вирустар, мобильді генетикалық элементтер, микотоксиндер

Мутагендердің ағзаға түсу жолдары:

1. **Тыныс алу жолдары**
2. **Тері арқылы**
3. **Асқазан-ішек жолдары**

Мутагендердің көпшілігі канцерогендер де болып табылады

ФИЗИКАЛЫҚ МУТАГЕНДІК ФАКТОРЛАР

1 Иондаушы сәулелер

α-, β-, γ-сәулелер, рентген сәулелері, нейтрондар – ең күшті мутагендер

2 Ультракүлгін сәулелер

Қысқа толқынды УК (UVB, UVC) – пиримидин димерлерін түзеді

3 Ғарыштық сәулелену

Қарқындылығы биіктікке қарай артады; ұшу экипаждары үшін маңызды

4 Жоғары температура

Экстремалды температура ДНҚ-ның тұрақтылығын төмендетеді

5 Электромагниттік өрістер

Иондамайтын сәулелену; мутагендік әсері дәлелденбеген (ХАОЗ: 2В тобы)

6 Механикалық факторлар

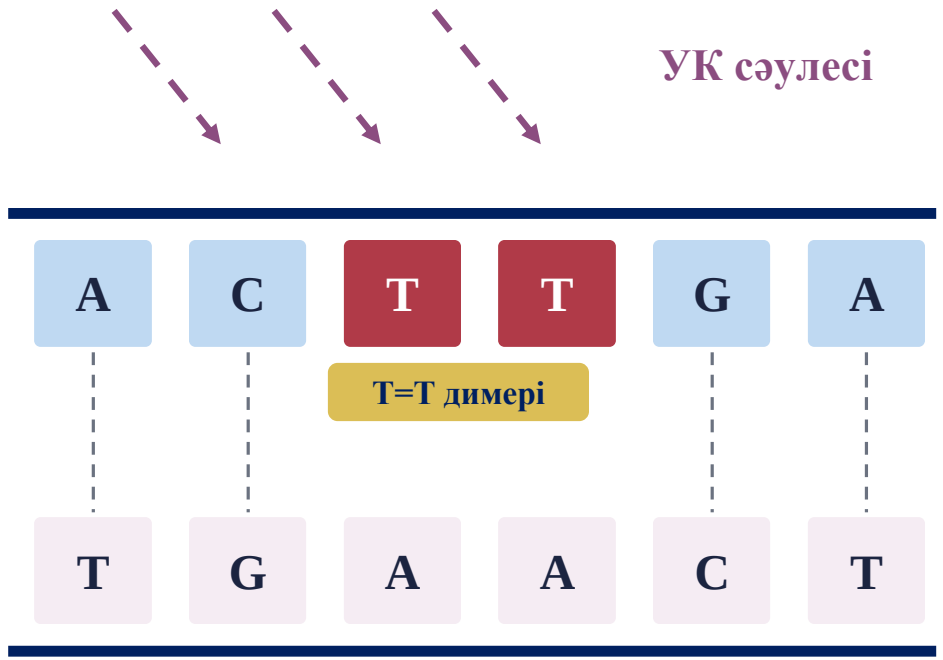
Діріл, жоғары қысым – әсері әлсіз, жанама

ХАОЗ – Қатерлі ісікті зерттеу халықаралық агенттігі (IARC)

УЛЬТРАКҮЛГІН СӘУЛЕЛЕНУ

- УК сәуле көзге көрінбейді; күн сәулесіндегі қысқа толқынды УК терінің күюіне әкеледі.
- Мутагендік әсері ДНҚ-ның бір тізбегіндегі көрші пиримидиндер (көбіне **Т–Т**) арасында коваленттік байланыс түзілуімен – **пиримидин димерлерімен** байланысты.
- Тереңге өтпейді, сондықтан жыныс жасушаларына әсер етпейді, бірақ **тері обырының** негізгі себебі.

Пигментті ксеродерма – димерлерді жоятын нуклеотидтік эксцизиялық репарацияның тұқым қуалайтын ақауы; науқастарда тері обыры жиілігі күрт жоғары.



Димер ДНҚ спиралін бұрмалап, репликация мен транскрипцияны тоқтатады; репарацияланбаса – С→Т алмасулары (УК «қолтаңбасы») пайда болады.

ИОНДАУШЫ СӘУЛЕЛЕНУ: КӨЗДЕРІ ЖӘНЕ МЕХАНИЗМІ

Радон (^{222}Rn)

Табиғи радиациялық фонның шамамен жартысы; темекіден кейінгі өкпе обырының негізгі себебі

Ғарыштық сәулелену

Биіктікке қарай артады: ұшқыштар мен ұшу экипаждары жоғары доза алады

Медициналық рентген

Жасанды (антропогендік) сәулеленудің негізгі көзі

Табиғи фон географиялық аймаққа байланысты өзгереді

ДНҚ-ға әсер ету жолдары

Тікелей әсер

Сәуле энергиясы ДНҚ-ны тікелей иондап, бір және екі тізбекті үзілістер тудырады

Жанама әсер

H_2O радиолизі

↓

Бос радикалдар (•OH)

ДНҚ зақымдануы

- Негіздердің зақымдануы, тізбектің үзілуі
- Хромосомалық деңгейде: делециялар, транслокациялар, анеуплоидиялар

ИОНДАУШЫ СӘУЛЕНІҢ БИОЛОГИЯЛЫҚ ӘСЕРІ

Жедел біржолғы сәулелену дозасы және әсері (1 Гр = 100 рад):

~1 Гр — Лимфоциттер санының төмендеуі; жеңіл сәуле ауруының белгілері

2–4 Гр — Сүйек кемігінің зақымдануы (гемопоэтикалық синдром)

4–5 Гр — Емделмеген жағдайда сәулеленгендердің ~50%-ы өледі (LD_{50})

>10 Гр — Асқазан-ішек синдромы; өлім ықтималдығы өте жоғары

Бөлінетін жасушалар (сүйек кемігі, ішек эпителийі, сперматогониялар) сәулеге ең сезімтал. Хромосомалар тығыздалған кезде (митоз) зақымдану жоғары.

Әкенің жасы: сперматогенезде бөлінулер көп болғандықтан, әкенің жасы артқан сайын жаңа (de novo) мутациялар саны жыл сайын шамамен 2-ге көбейеді.

ХИМИЯЛЫҚ МУТАГЕНДЕР

Ағзаға сырттан енетін химиялық мутагендер:

- темекі түтінінің компоненттері (бенз(а)пирен)
- бояулар мен бояғыштар
- мұнай өнімдері, пестицидтер
- кейбір тағам өнімдері (афлатоксиннің ластануы)
- кейбір дәрілер (цитостатиктер)



Промутагендер (мысалы, нитраттар мен нитриттер) ағзада метаболизм нәтижесінде белсенді мутагендерге (нитрозаминдерге) айналады.

Химиялық мутагендер негізінен гендік (нүктелік) мутацияларды тудырады

ХИМИЯЛЫҚ МУТАГЕНДЕРДІҢ ӘСЕР ЕТУ МЕХАНИЗМДЕРІ

Азот қышқылы (HNO_2)

Негіздерді дезаминдейді:

- цитозин → урацил
- аденин → гипоксантин (цитозинмен жұптасады)

Нәтижесі – транзициялар

Алкилдеуші заттар

Негіздерге алкил топтарын береді (мысалы, O^6-метилгуанин тиминмен жұптасады).

Нәтижесі – Г·Ц → А·Т транзициялары

Негіздердің аналогтары

- 5-бромурацил – тимин аналогы; енол түрі гуанинмен жұптасады
- 2-аминопурин – аденин аналогы; цитозинмен жұптасады

Нәтижесі – А·Т ↔ Г·Ц транзициялары

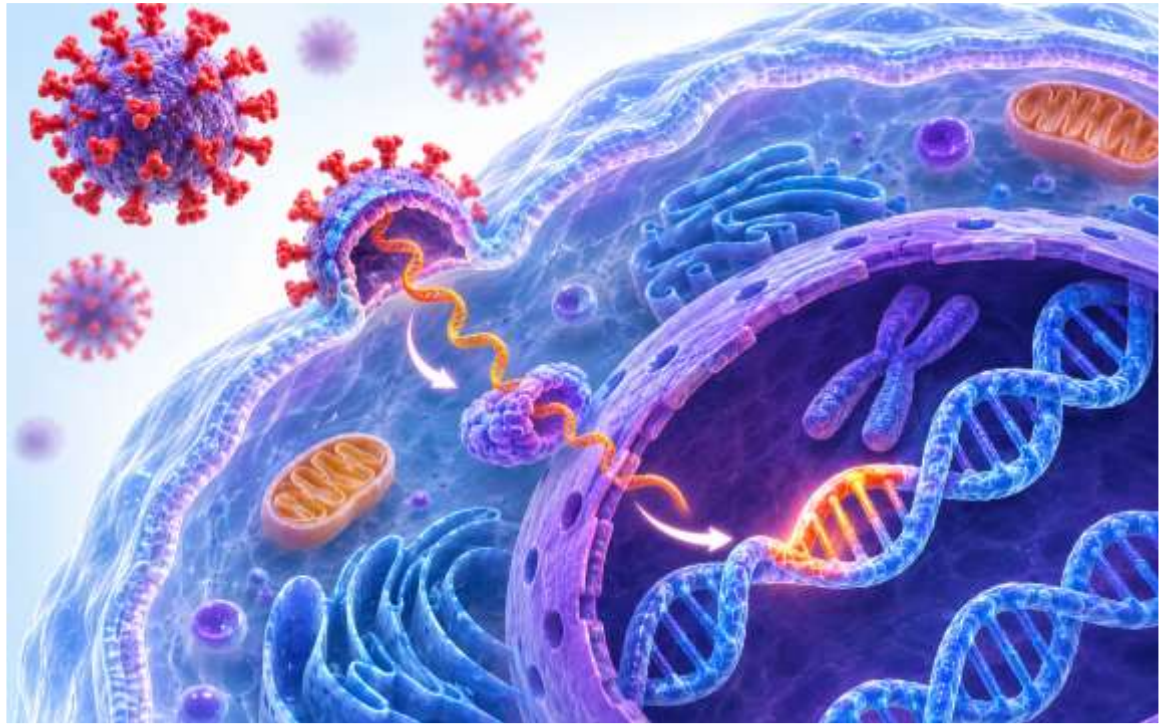
Интеркаляциялаушы заттар

Акридиндер, этидий бромиді негіздер арасына еніп, нуклеотидтердің енуіне немесе түсіп қалуына әкеледі.

Нәтижесі – оқылу рамкасының жылжуы

БИОЛОГИЯЛЫҚ МУТАГЕНДЕР

Вирустар – негізгі биологиялық мутагендер. Олардың нуклеин қышқылдары (ДНҚ немесе РНҚ) иесінің геномына еніп (**инсерциялық мутагенез**), гендердің қызметін бұзады және хромосомалық аберрациялар тудырады.



Мутация тудыруы мүмкін вирустар:

Қызылша	Қызамық	Тұмау	Эпштейн–Барр
HTLV-1	Гепатит В, С	АИТВ-1	АПВ (HPV)

Тірі вакциналар мен вирустық инфекциялар хромосомалық аберрациялары бар жасушалардың санын арттыруы мүмкін

Мобильді генетикалық элементтер (транспозондар) гендерге еніп, оларды бұзады

Микотоксиндер (афлатоксин B_1) – биологиялық текті химиялық мутагендер

МУТАЦИЯЛАРДЫҢ ЖІКТЕЛУІ

Тіршілік қабілетіне әсері бойынша

- **Пайдалы** – ағзаның бейімделуін арттырады
- **Зиянды** – ауруға әкеледі (көпшілігі)
- **Бейтарап** – әсері байқалмайды
- **Леталды**, жартылай леталды

Жасуша түрі бойынша

- **Соматикалық** – дене жасушаларында
- **Генеративтік** – жыныс жасушаларында, ұрпаққа беріледі

Пайда болу себебі бойынша

- **Спонтанды** – табиғи жағдайда
- **Индукцияланған** – мутагендер әсерінен

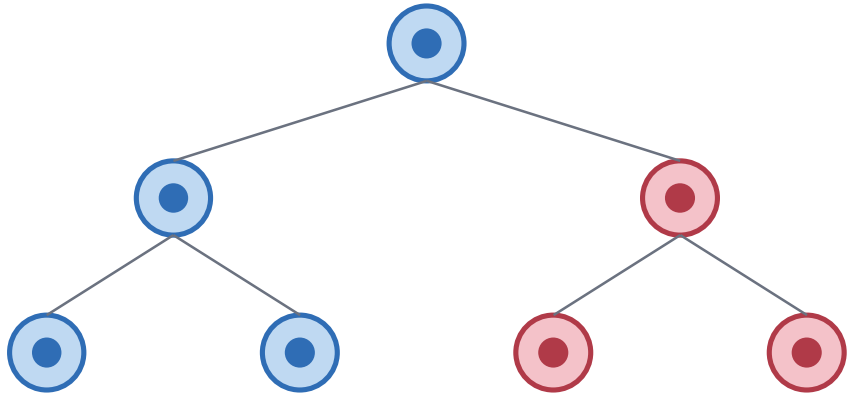
Генетикалық материалдың өзгерісі бойынша

1. **Геномдық** мутациялар
2. **Хромосомалық** аберрациялар
3. **Гендік** (нүктелік) мутациялар

СОМАТИКАЛЫҚ ЖӘНЕ ГЕНЕРАТИВТІК МУТАЦИЯЛАР

Соматикалық мутациялар

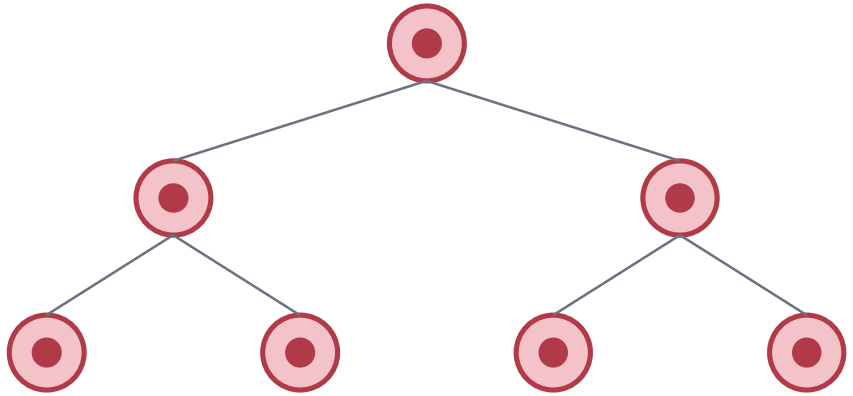
- Дене жасушаларында пайда болады, тек осы жасушаның ұрпақтарына беріледі
- **Мозаицизмге** әкеледі (мысалы, Даун синдромының мозаикалық түрі)
- **Қатерлі ісіктердің** негізгі себебі



Мутация дамудың кейінгі кезеңінде → мозаика

Генеративтік мутациялар

- Жыныс жасушаларында (бастапқы жыныс жасушаларында) пайда болады
- Мутантты гамета ұрықтанса, ағзаның **барлық жасушаларында** мутация болады
- Ұрпаққа беріледі – тұқым қуалайтын аурулар



Мутантты гамета → зиготаның барлық жасушалары

ГЕНОМДЫҚ МУТАЦИЯЛАР

Геномдық мутациялар – жасушаның митоздық немесе мейоздық бөлінуі кезінде мутагендер әсерінен хромосомалар **санының** өзгеруі.

Геномдық мутациялар

- **Полиплоидия** 3n, 4n …
- **Гаплоидия** n
- **Анеуплоидия** 2n ± 1 …

Норма	Нуллисомия	Моносомия	Трисомия	Тетрасомия	Пентасомия
2n	2n – 2	2n – 1	2n + 1	2n + 2	2n + 3



Көк және сары – қалыпты жұптар; қызыл – саны өзгерген хромосома (мысалы, 21-хромосома)

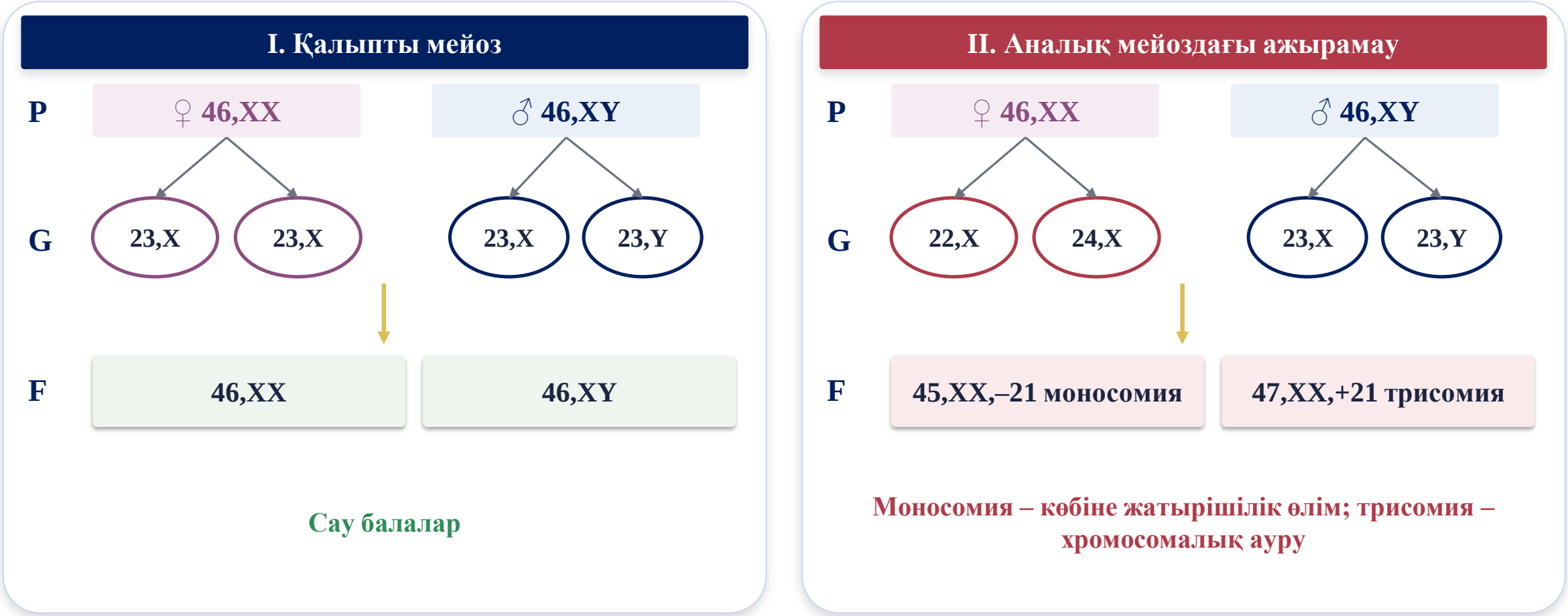
АНЕУПЛОИДИЯЛАРДЫҢ САЛДАРЫ

Анеуплоидия	Аутосомалар бойынша	Жыныс хромосомалары бойынша
Моносомия (2n – 1)	**Леталды мутация**	Хромосомалық ауру – 45,X (Тернер синдромы)
Трисомия (2n + 1)	Хромосомалық аурулар (13, 18, 21-хромосомалар)	Хромосомалық аурулар (47,XXY; 47,XXX; 47,XYY)
Полисомия (2n + 2, 2n + 3 …)	**Леталды мутация**	Хромосомалық аурулар (48,XXXY; 49,XXXXY)

Жыныс хромосомалары бойынша анеуплоидиялар аутосомалық анеуплоидияларға қарағанда жеңілірек өтеді – Х-хромосоманың инактивациясы және Y-хромосомада гендердің аз болуы

ГЕНОМДЫҚ МУТАЦИЯЛАРДЫҢ ПАЙДА БОЛУ МЕХАНИЗМІ

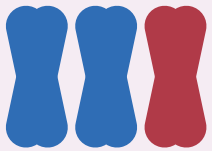
Негізгі механизм – мейоз кезінде хромосомалардың **ажырамауы** (нондисъюнкция). Ана жасы ұлғайған сайын оның жиілігі артады.



АУТОСОМАЛЫҚ ТРИСОМИЯЛАР

Патау синдромы

47,XX,+13



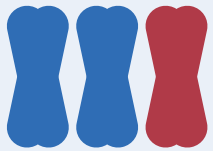
13-хромосома – 3 дана

Жиілігі ~1 : 10 000

Ауыр микроцефалия, жырық ерін мен таңдай, полидактилия, жүрек ақаулары; көбі 1 жасқа дейін өледі

Эдвардс синдромы

47,XY,+18



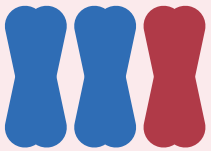
18-хромосома – 3 дана

Жиілігі ~1 : 6 000

Жүрек ақаулары, саусақтардың тән жиырылуы, дамудың ауыр артта қалуы; өміршеңдігі төмен

Даун синдромы

47,XY,+21



21-хромосома – 3 дана

Жиілігі ~1 : 700

Ақыл-ой кемістігі, тән бет пішіні, жүрек ақаулары; ең жиі кездесетін хромосомалық ауру

ЖЫНЫС ХРОМОСОМАЛАРЫ БОЙЫНША АНЕУПЛОИДИЯЛАР

Синдром	Кариотип	Жиілігі	Негізгі белгілері
Тернер синдромы (моносомия)	**45,X**	~1 : 2 500 қыз	Бойы аласа, мойын қатпары, жыныс бездерінің дамымауы, бедеулік
Клайнфельтер синдромы	**47,XXY**	~1 : 600 ер	Бойы ұзын, гинекомастия, гипогонадизм, бедеулік
Полисомия X/Y	**48,XXXY; 49,XXXXY**	Сирек	X саны артқан сайын ақыл-ой кемістігі мен ақаулар ауырлайды
Трисомия X	**47,XXX**	~1 : 1 000 қыз	Көбіне белгісіз; бойы ұзын, кейде оқу қиындықтары
XYY синдромы	**47,XYY**	~1 : 1 000 ер	Бойы ұзын; фенотип көбіне қалыпты

Кариотиптегі X-хромосомалар саны артқан сайын ақыл-ой кемістігі мен даму ақаулары ауырлай түседі

ХРОМОСОМАЛЫҚ АБЕРРАЦИЯЛАР

Хромосомалық аберрациялар – хромосомалардың **құрылысының** өзгеруіне байланысты мутациялар. Олар хромосомалардың үзілуі және қате қайта қосылуы нәтижесінде пайда болады.

Хромосомалық аберрациялар

Хромосомаішілік

- **Делеция** бөліктің жоғалуы
- **Дупликация** бөліктің екі еселенуі
- **Инверсия** бөліктің 180°-қа айналуы

Хромосомааралық (транслокациялар)

- **Реципрокты** өзара алмасу
- **Реципрокты емес** бір бағытта ауысу
- **Робертсондық** центрлік қосылу

Теңгерілген (генетикалық материал жоғалмайды – инверсия, реципрокты транслокация) аберрациялар тасымалдаушыда көрінбеуі мүмкін, бірақ ұрпақта **теңгерілмеген** кариотип қаупін арттырады.

ХРОМОСОМАІШІЛІК АБЕРРАЦИЯЛАР

Қалыпты хромосома:



Әріптер – хромосома бөліктері; • – центромера

Делеция



Хромосома бөлігінің жоғалуы. Мысалы: 5p– → «мысық айқайы» синдромы; 22q11.2 делециясы → ДиДжордж синдромы

Дупликация



Хромосома бөлігінің екі еселенуі; гендер дозасы артады (мысалы, CMT1A – PMP22 дупликациясы)

Инверсия

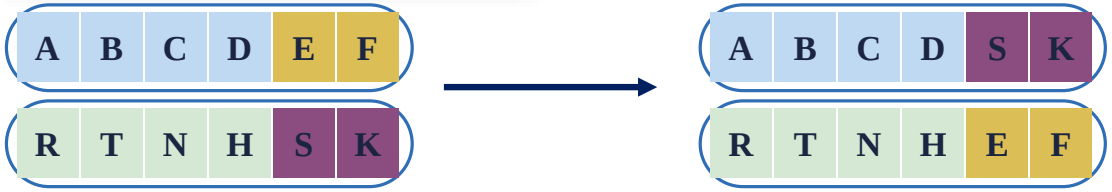


Бөліктің 180°-қа айналуы: перицентрлік (центромераны қамтиды) және парацентрлік

ХРОМОСОМААРАЛЫҚ АБЕРРАЦИЯЛАР: ТРАНСЛОКАЦИЯЛАР

Транслокация – гомологты емес хромосомалар арасында бөліктердің ауысуы.

А) Реципрокты



Бөліктер өзара алмасады; материал жоғалмайды. Мысалы, t(9;22) – **Филадельфия хромосомасы** (BCR-ABL1, созылмалы миелолейкоз)

Б) Реципрокты емес



Бір хромосоманың бөлігі екіншісіне бір бағытта ауысады

В) Робертсондық

Екі акроцентрлік хромосоманың (13, 14, 15, 21, 22) центромера аймағында қосылуы, мысалы rob(14;21). Тасымалдаушыда 45 хромосома, фенотипі қалыпты; ұрпақта **транслокациялық Даун синдромы** (Даун жағдайларының ~4%) болуы мүмкін.

ГЕНДІК (НҮКТЕЛІК) МУТАЦИЯЛАР

Гендік мутациялар – ДНҚ-ның жекелеген бөліктерінің (бір немесе бірнеше нуклеотид жұбының) құрылымының өзгеруі. Өзгеріс бір «нүктеде» болғандықтан, оларды **нүктелік мутациялар** деп те атайды.

Қалыпты ДНҚ:	A T G G C A T T C	
Алмасу (замена)	A T G G **T** A T T C	Бір нуклеотид екіншісімен алмасады
Инсерция (ену)	A T G G C A **A** T T C	Бір немесе бірнеше нуклеотид енеді
Делеция (түсіп қалу)	A T G C A T T C	Нуклеотид(тер) жоғалады
Дупликация	A T G G C A **G C A** T T C	Бөлік екі еселенеді

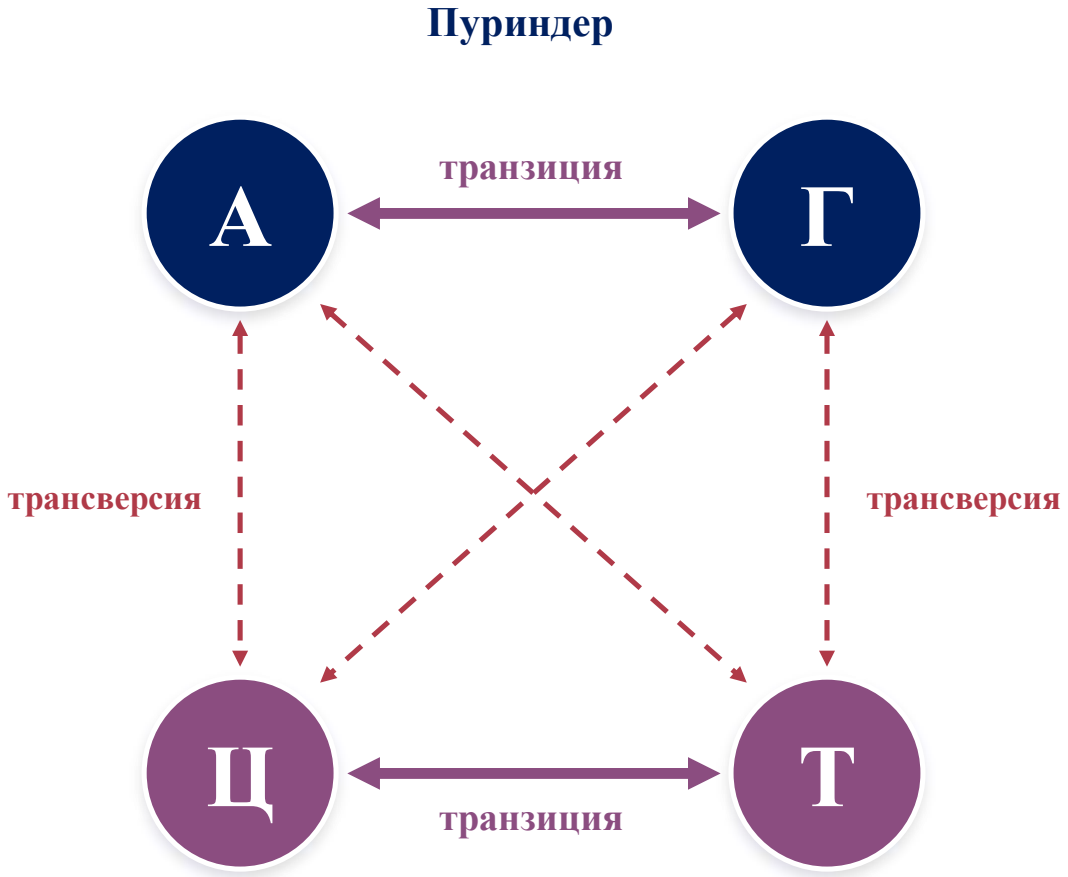
НУКЛЕОТИДТЕРДІҢ АЛМАСУЫ: ТРАНЗИЦИЯ ЖӘНЕ ТРАНСВЕРСИЯ

Транзиция – пурин пуринге (А ↔ Г) немесе пиримидин пиримидинге (Ц ↔ Т/У) алмасады.

Транзициялар трансверсияларға қарағанда шамамен 2 есе жиі кездеседі.

Трансверсия – пурин пиримидинге немесе керісінше алмасады (А, Г ↔ Ц, Т/У).

Негізгі себептері: репликация қателері, дезаминдеу, негіздердің аналогтары



ГЕНДІК МУТАЦИЯЛАРДЫҢ АҚУЫЗҒА ӘСЕРІ

Синонимдік (бейтарап)	Миссенс-мутация	Нонсенс-мутация
CGA → CGG	CGA → GGA	CGA → TGA
Арг → Арг	Арг → Гли	Арг → СТОП
Генетикалық кодтың артықтығына байланысты аминқышқылы өзгермейді	Кодон басқа аминқышқылын кодтайды; ақуыз қызметі өзгеруі мүмкін	Кодон терминациялық (стоп) кодонға айналады – ақуыз қысқарады

Мысалы – орақ тәрізді жасушалы анемия: β-глобин генінің (HBB) 6-кодонында GAG → GTG миссенс-мутациясы (Глу → Вал) гемоглобин S түзілуіне әкеледі.

Кез келген гендік мутация фенотипте көріне бермейді.

ОҚЫЛУ РАМКАСЫНЫҢ ЖЫЛЖУЫ (ФРЕЙМШИФТ)

Фреймшифт-мутациялар 3-ке еселі емес нуклеотидтер санының енуі (**инсерция**) немесе түсіп қалуы (**делеция**) нәтижесінде пайда болады. Мутациядан кейінгі барлық кодондар өзгереді, көбіне ерте стоп-кодон түзіледі.

Қалыпты	**ATG GCA TTC AAG TGG** **Мет – Ала – Фен – Лиз – Трп**	Рамка дұрыс оқылады
+1 инсерция (Г)	**ATG GGC ATT CAA GTG** **Мет – Гли – Иле – Глн – Вал …**	Енген нуклеотидтен кейін барлық кодон өзгереді
–1 делеция (Ц)	**ATG GAT TCA AGT GG…** **Мет – Асп – Сер – Сер …**	Түсіп қалған нуклеотидтен кейін рамка жылжиды

3 нуклеотидтің еселі ену/түсуі рамканы бұзбайды (мысалы, CFTR ΔF508 – муковисцидоз)

ТРИНУКЛЕОТИДТІК ҚАЙТАЛАНУЛАР ЭКСПАНСИЯСЫ

Экспансия – ұрпаққа берілу кезінде қысқа (3 нуклеотидтік) қайталанулар көшірмелерінің санының артуы. Келесі ұрпақтарда ауру ертерек басталып, ауыр өтеді – **антиципация**. Бұл аурулар көбіне нейродегенеративті.



Ауру	Ген	Қайталану	Орны	Қалыпты	Ауру кезінде
Сынғыш Х синдромы	FMR1	CGG	5′ UTR	< 45	> 200
Гентингтон ауруы	HTT	CAG	Экзон	≤ 26	≥ 40
Фридрейх атаксиясы	FXN	GAA	Интрон	< 34	> 66
Миотониялық дистрофия (1-тип)	DMPK	CTG	3′ UTR	< 35	> 50

Қайталанулар саны – шамамен шекаралар; аралық мәндер премутация немесе толымсыз пенетранттық аймағы болып табылады

МУТАЦИЯЛАРДЫҢ САЛДАРЫ

Әртүрлі гендердің мутациясының патологиялық әсері онтогенездің әртүрлі кезеңдерінде көрінеді – ол мутацияға ұшыраған геннің қызметіне байланысты.

Онтогенез →

Пренаталдық кезең	Өмірдің 1-жылы	Жыныстық жетілу	Ересек жас
Транскрипция факторларының гендері	**Ферменттердің гендері**	**Рецепторлардың гендері**	**Тасымалдау ақуыздары, процессинг**
Ерте дамуды реттейтін ядролық ақуыздар; ауыр даму ақаулары, жүктіліктің үзілуі	Зат алмасудың тұқым қуалайтын аурулары (ферментопатиялар)	Гормон рецепторларының ақаулары жыныстық жетілу кезінде көрінеді	Ақуыз қызметінің өзгерісі ересектерде байқалады; соматикалық мутациялар – ісіктер

ҚОРЫТЫНДЫ

1

Мутагендер

Қоршаған ортадағы физикалық, химиялық және биологиялық мутагендердің саны мен түрлері артып келеді, бұл мутациялар жиілігінің өсуіне ықпал етеді.

2

Мутация түрлері

Геномдық, хромосомалық және гендік мутациялар хромосомалық және моногендік аурулардың, ал соматикалық мутациялар – қатерлі ісіктердің негізі.

3

Маңызы

Мутациялардың механизмдерін білу тұқым қуалайтын аурулардың диагностикасы, алдын алу және медициналық-генетикалық кеңес беру үшін маңызды.

БАҚЫЛАУ СҰРАҚТАРЫ

1. Өзгергіштіктің қандай түрлері бар? Комбинативтік және мутациялық өзгергіштіктің айырмашылығы неде?
2. Мутагенез дегеніміз не? Мутагендік факторлардың негізгі топтарын атаңыз.
3. УК және иондаушы сәулелер ДНҚ-ны қалай зақымдайды?
4. Химиялық мутагендердің әсер ету механизмдерін мысалдармен түсіндіріңіз.
5. Соматикалық және генеративтік мутациялардың салдары қандай?
6. Геномдық мутациялардың түрлерін атап, пайда болу механизмін түсіндіріңіз.
7. Хромосомалық аберрациялардың түрлерін сипаттаңыз. Робертсондық транслокацияның маңызы неде?
8. Миссенс-, нонсенс- және фреймшифт-мутациялардың айырмашылығы неде? Экспансия дегеніміз не?

ӘДЕБИЕТТЕР

1. Nussbaum R.L., McInnes R.R., Willard H.F. Thompson & Thompson Genetics in Medicine. 8th ed. – Philadelphia: Elsevier, 2016. – 546 p.
2. Turnpenny P.D., Ellard S., Cleaver R. Emery's Elements of Medical Genetics and Genomics. 16th ed. – Philadelphia: Elsevier, 2021.
3. Strachan T., Read A. Human Molecular Genetics. 5th ed. – Boca Raton: CRC Press, 2019.
4. Griffiths A.J.F., Doebley J., Peichel C., Wassarman D.A. Introduction to Genetic Analysis. 12th ed. – New York: W.H. Freeman, 2020.
5. Хаитов Р.М. Иммунология : учебник - 4-е изд., перераб. и доп. - Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2023. - 520 с.