ӘЛ-ФАРАБИ АТЫНДАҒЫ ҚАЗАҚ ҰЛТТЫҚ УНИВЕРСИТЕТІ
БИОЛОГИЯ ЖӘНЕ БИОТЕХНОЛОГИЯ ФАКУЛЬТЕТІ
МОЛЕКУЛАЛЫҚ БИОЛОГИЯ ЖӘНЕ ГЕНЕТИКА КАФЕДРАСЫ

Пән атауы: Қолданбалы генетика және геномика

Дәріс 7

Популяциялық генетика және геномика

Лектор: к.б.н., Алтыбаева Н.А.

Дәрістің мақсаты: Популяциялардың генетикалық құрылымы мен өзгергіштігін, эволюциялық факторлардың әсерін және популяциялық геномиканың зерттеу әдістерін қарастыру.

Дәрістің жоспары:

1. Популяциялық генетика мен геномиканың негізгі ұғымдары.
2. Популяцияның генетикалық құрылымы және аллельдер жиілігі.
3. Харди–Вайнберг тепе-теңдігінің негізгі принциптері.
4. Популяциядағы генетикалық өзгергіштікке әсер ететін эволюциялық факторлар.
5. Популяциялардың генетикалық әртүрлілігі және геномдық вариациялар.
6. Популяциялық геномиканың зерттеу әдістері мен практикалық маңызы.

Оқыту нәтижелері

Дәрісті меңгергеннен кейін докторант:

1.Популяциялық генетика мен геномиканың негізгі ұғымдарын, мақсаттары мен міндеттерін түсіндіре алады.
2.Популяцияның генетикалық құрылымын, ген қорын және аллельдер жиілігін Сипаттай алады.
3.Харди–Вайнберг тепе-теңдігінің негізгі принциптерін түсіндіреді және генотип жиіліктерін есептей алады.
4.Генетикалық дрейф, ген ағыны, мутация және табиғи сұрыпталудың популяцияның генетикалық құрылымына әсерін ажырата алады.
5.Генетикалық вариациялардың негізгі түрлерін және популяциялар арасындағы генетикалық әртүрлілікті сипаттай алады.
6.GWAS, секвенирлеу және биоинформатикалық талдау әдістерінің популяциялық геномикадағы қолданылуын түсіндіре алады.
7.Популяциялық геномиканың медицина, ауыл шаруашылығы және антропология салаларындағы практикалық маңызын талдай алады.

Популяциялық генетика

- Популяциялық генетика - популяциялардағы генетикалық әртүрлілікті және оның эволюциялық өзгерісін зерттейтін ғылым.
- Геномика - организмнің барлық гендерін және олардың өзара әрекетін зерттейді.

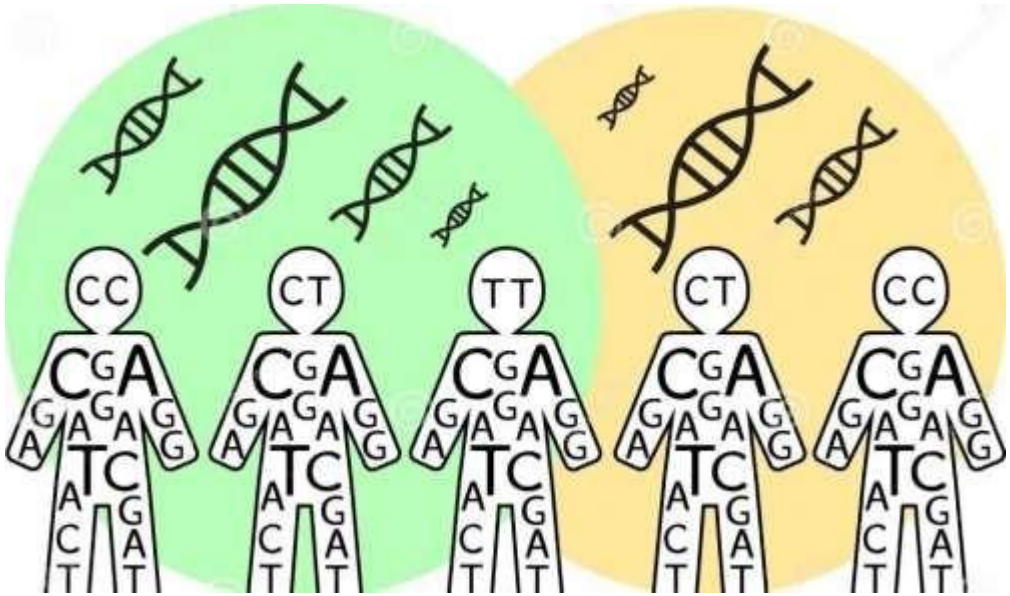


Негізгі ұғымдар

Термин	Анықтама
Аллель	Бір геннің әртүрлі нұсқалары
Генотип	Организмнің генетикалық құрамы
Фенотип	Гендердің сыртқы көрінісі
Геном	Барлық генетикалық ақпарат жиынтығы

Популяция ұғымы

- Популяция – бір түрге жататын, бір аймақта мекендейтін және өзара будандасатын даралар тобы.
- Генетикалық тұрғыдан – бір ген қоры бар жүйе.



Популяциялық генетиканың міндеттері

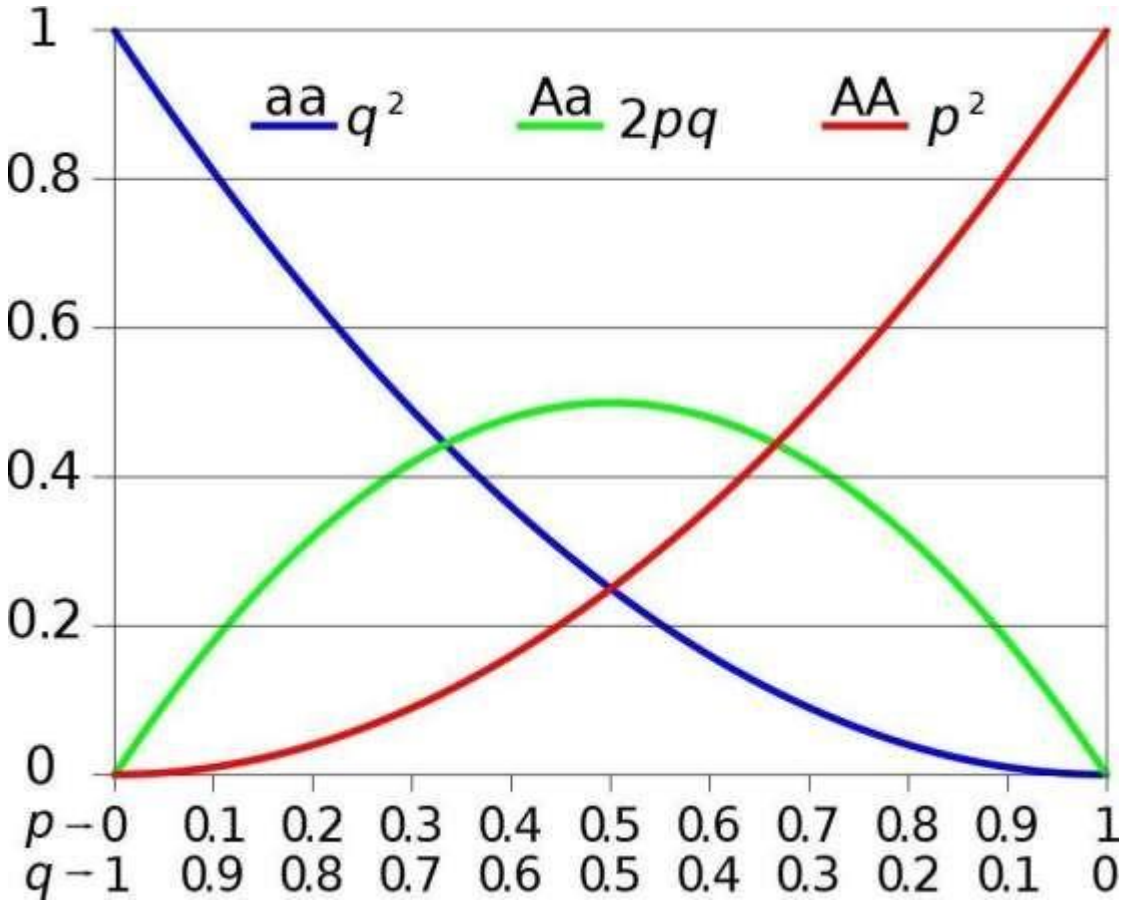
1. Ген жиілігін анықтау

2. Мутация, миграция, сұрыпталу, дрейф әсерін зерттеу

3. Әртүрлі этникалық топтар арасындағы айырмашылықтарды талдау

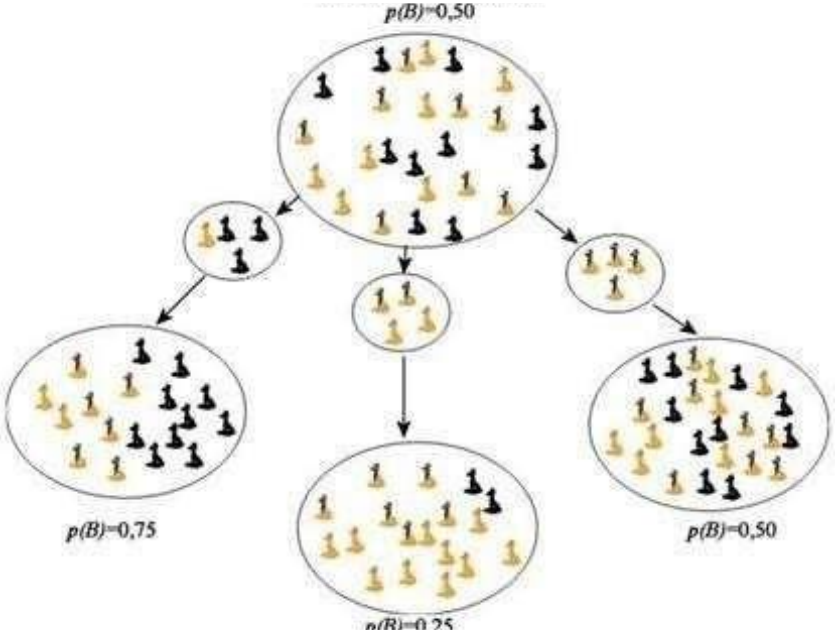
Харди-Вайнберг заңы

- Формула: $p^2 + 2pq + q^2 = 1$
- p – доминантты аллель жиілігі
- q – рецессивті аллель жиілігі



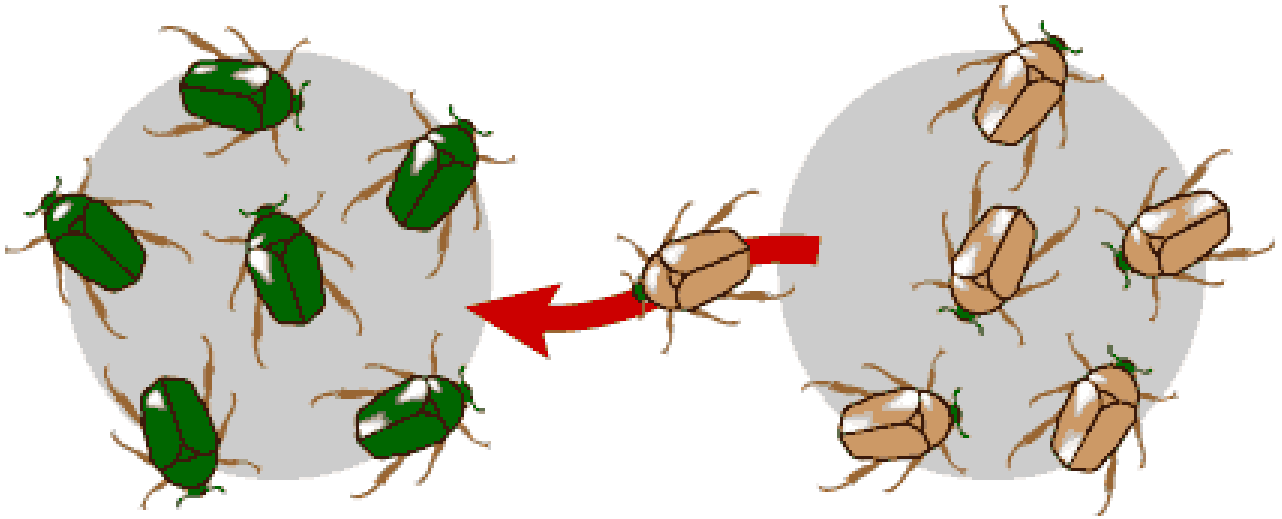
Генетикалық дрейф

- Кішкентай популяцияларда кездейсоқ өзгерістер жиілігі жоғары.
- Уақыт өте кейбір аллельдер жойылып, басқалары басым болуы мүмкін.



Ген ағыны (миграция)

- Әртүрлі популяциялар арасында даралар алмасуы жүреді.
- Бұл генетикалық әртүрлілікті арттырады.

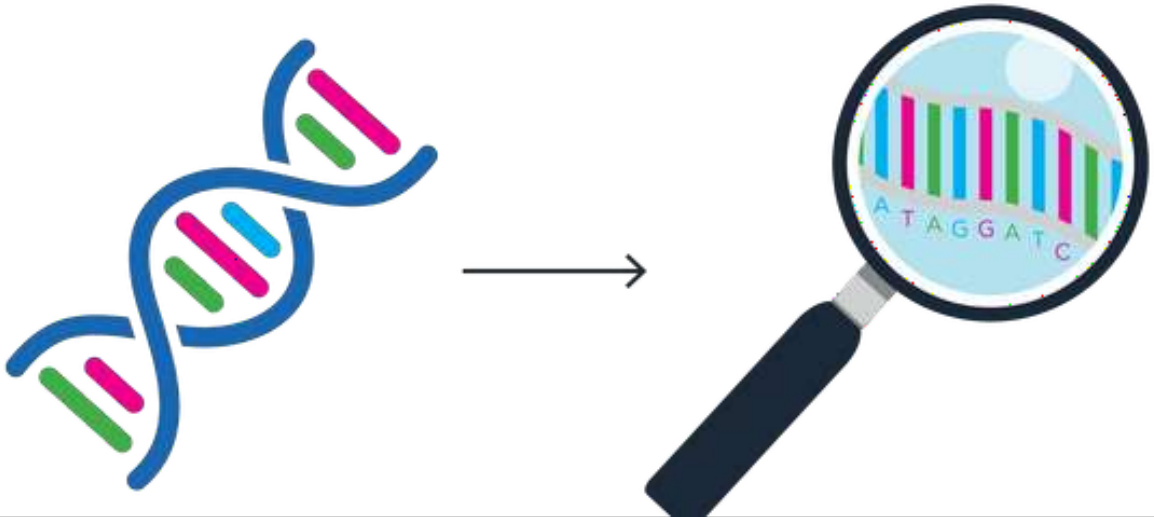


Табиғи сұрыпталу

Сұрыпталу түрі	Сипаттама	Мысал
Тұрақтандырушы	Орташа фенотип басым	Құстардың қанат ұзындығы
Бағыттаушы	Бір шеткі фенотип артады	Суық климаттағы түкті жануарлар
Бөлуші	Екі шеткі фенотип басым'	Құрғақ және ылғалды ортадағы өсімдіктер

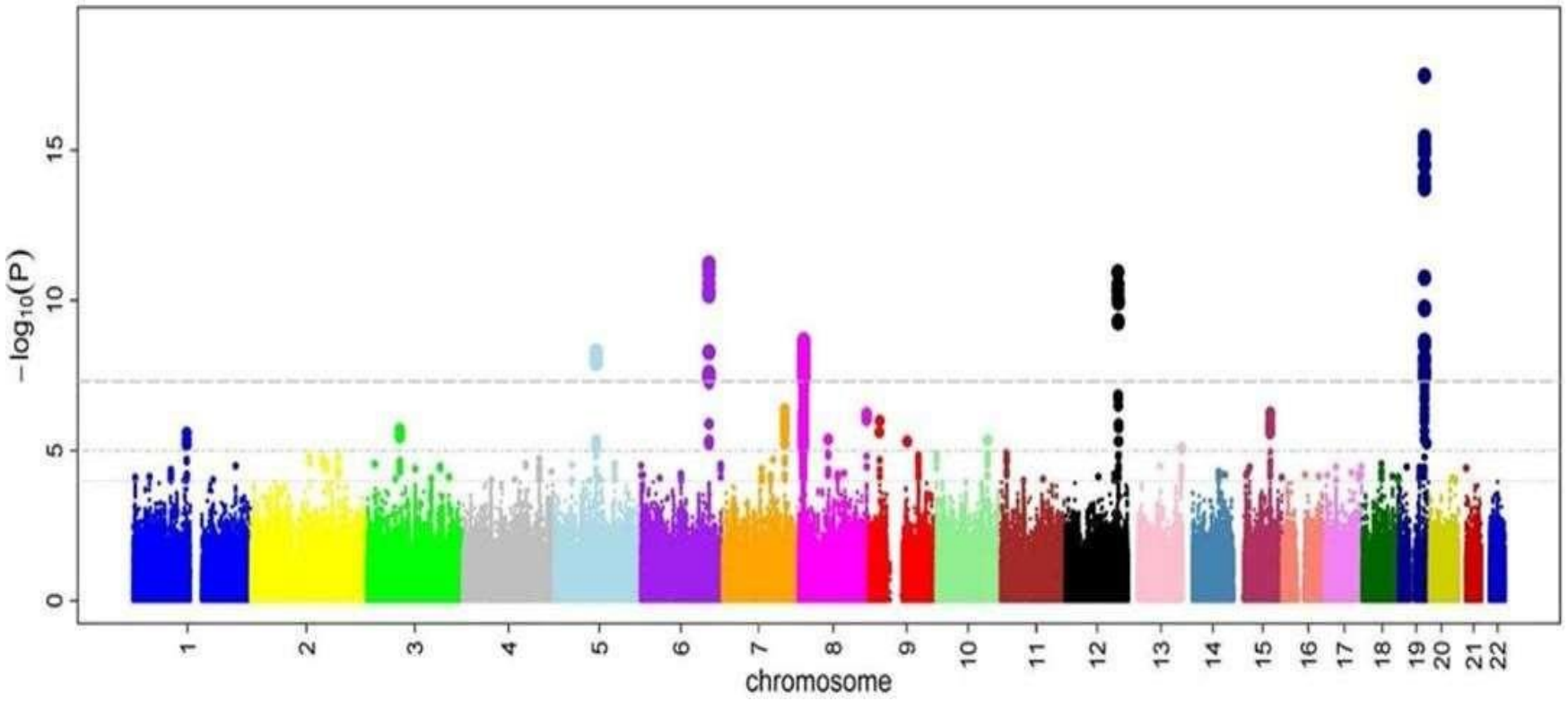
Геномикаға кіріспе

- Геномика — барлық гендерді және олардың өзара әрекеттерін кешенді зерттеу.
- Технологиялар: секвенирлеу, биоинформатика, GWAS.



GWAS зерттеуі

- Мақсаты: белгілі бір белгілермен немесе аурулармен байланысты генетикалық вариацияларды анықтау.



Генетикалық вариациялар

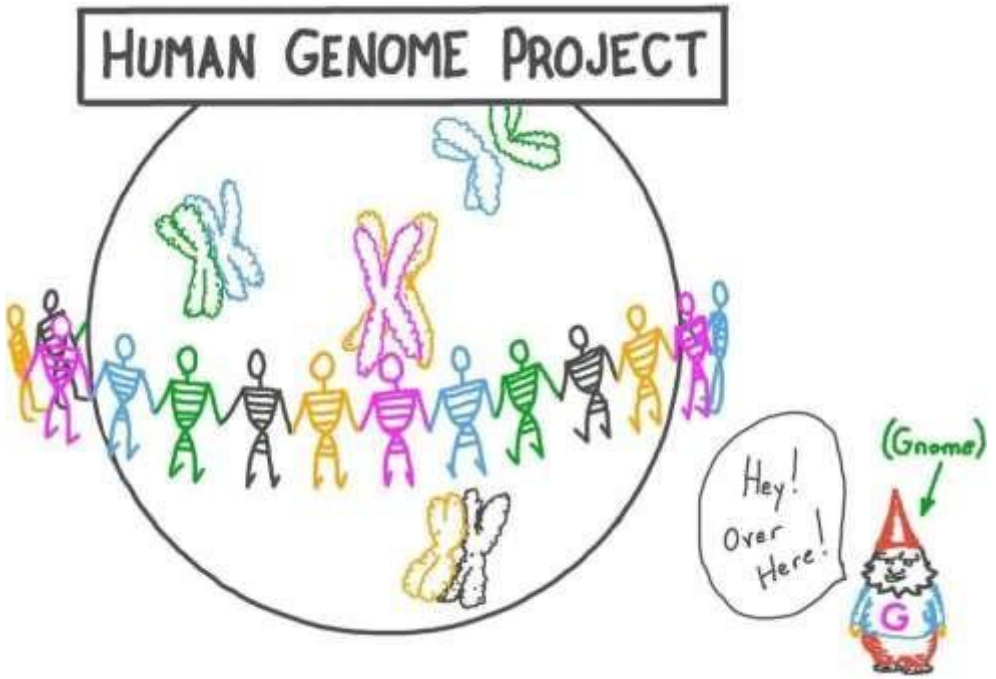
Түрі	Сипаттамасы	Мысал
SNP	Бір нуклеотидтің ауысуы'	A->G
Инсерция	Қосымша нуклеотид қосылады	AT->ATT
Делеция	Бір бөлік түсіп қалады	AGC->AC

Қазақстан мысалы

Этникалық топ	Генетикалық маркерлер	Мысал
Қазақтар	CYP2C9, G6PD	Дәріге сезімталдық
Орыстар	MTHFR	Фолат метаболизмі
Ұйғырлар	HLA	Иммундық жауап ерекшеліктері

Геном жобалары

Human Genome Project, 1000 Genomes Project және ұлттық зерттеулер адам геномын картаға түсіруге бағытталған.



Генетикалық әртүрліліктің маңызы

Эволюциялық бейімделудің негізі

Ауруларға төзімділік

Биомедициналық зерттеулер үшін маңызды дерек көзі

Қолдану салалары

Сала	Қолданылуы
Медицина	Жеке геномға арналған ем
Ауыл шаруашылығы	Тұқым селекциясы
Антропология	Халықтардың шығу тегі

Қорытынды

Популяциялық генетика – популяциялардағы генетикалық әртүрлілікті, аллельдер мен генотиптердің жиілігін және олардың ұрпақтан-ұрпаққа өзгеру заңдылықтарын зерттейтін ғылым саласы. Популяциялық геномика бұл процестерді бүкіл геном деңгейінде қарастырады.

Популяцияның генетикалық құрылымы аллельдер мен генотиптердің жиіліктері арқылы сипатталады. Харди–Вайнберг заңы белгілі бір шарттар орындалған жағдайда популяциядағы генетикалық тепе-теңдікті түсіндіруге мүмкіндік береді.

Генетикалық дрейф, мутация, ген ағыны және табиғи сұрыпталу популяциялардың генетикалық құрамының өзгеруіне әсер ететін негізгі эволюциялық факторлар болып табылады. Бұл процестер генетикалық әртүрліліктің қалыптасуына және организмдердің қоршаған ортаға бейімделуіне ықпал етеді.

Қазіргі секвенирлеу технологиялары, GWAS зерттеулері және биоинформатикалық әдістер популяциялар арасындағы генетикалық айырмашылықтарды анықтауға және геномдық вариацияларды талдауға мүмкіндік береді.

Популяциялық генетика мен геномиканың жетістіктері медицинада ауруларға генетикалық бейімділікті зерттеуде, фармакогеномикада, ауыл шаруашылығында селекция жүргізуде және антропологияда популяциялардың шығу тегі мен эволюциялық тарихын анықтауда маңызды орын алады.

Өзін-өзі тексеруге арналған сұрақтар:

1. Популяциялық генетика дегеніміз не және оның негізгі міндеттері қандай?
2. Популяциялық генетика мен популяциялық геномиканың айырмашылығы қандай?
3. Популяцияның генетикалық құрылымы және ген қоры дегеніміз не?
4. Аллельдер мен генотиптердің жиілігі қалай анықталады?
5. Харди–Вайнберг заңының негізгі принциптері қандай?
6. Генетикалық дрейф дегеніміз не және ол популяцияның генетикалық құрылымына қалай әсер етеді?
7. Ген ағыны мен табиғи сұрыпталудың генетикалық әртүрлілікке әсері қандай?
8. SNP, инсерция және делеция сияқты генетикалық вариациялардың ерекшеліктері қандай?
9. GWAS зерттеуінің мақсаты қандай және ол қандай генетикалық ақпаратты анықтауға мүмкіндік береді?
10. Популяциялық геномиканың медицина, ауыл шаруашылығы және антропологиядағы практикалық маңызы қандай?

Пайдаланылған әдебиеттер

1. Hartl, D. L., & Clark, A. G. (2007). *Principles of population genetics* (4th ed.). Sinauer Associates.
2. Nielsen, R., & Slatkin, M. (2013). *An introduction to population genetics: Theory and applications*. Sinauer Associates.
3. The 1000 Genomes Project Consortium. (2015). A global reference for human genetic variation. *Nature, 526*, 68–74. https://doi.org/10.1038/nature15393
4. Visscher, P. M., Wray, N. R., Zhang, Q., Sklar, P., McCarthy, M. I., Brown, M. A., & Yang, J. (2017). 10 years of GWAS discovery: Biology, function, and translation. *The American Journal of Human Genetics, 101*(1), 5–22. https://doi.org/10.1016/j.ajhg.2017.06.005
5. Novembre, J., & Peter, B. M. (2016). Recent advances in the study of fine-scale population structure in humans. *Current Opinion in Genetics & Development, 41*, 98–105. https://doi.org/10.1016/j.gde.2016.08.007