

1. Даун синдромы	1. Балалардың салмағы өте жеңіл, бойлары қысқа және олар күні жетпей туылады, жұмсақ және қатты тандайларының жырық.
2. Эдвардс синдромы	2. Нәрестелердің салмағы өте жеңіл, бойлары кішкентай болады, иектері тегіс, жақтары нашар дамыған, бас сүйегі кішкентай, құлақтары кішкентай және тұмсықтары шығыңқы құстымсық болып келеді.
3. Патау синдромы	3. Бойлары өте ұзын, иықтары тар, бөкселері кең, бұлшықеттері нашар дамыған астеник немесе әтек типтес болып келеді.
4. Клайнфельтер синдромы	4. Нәрестелер бірнеше аномалиялармен туылады, яғни салмақтары өте жеңіл, бойлары қысқа
5. Шерешевский Тернер синдромы	5. Бұл аурумен ауыратын балалардың дыбыс тембрі ерекше, мысықша «мияулап», жалынышты күйде болады.
6. «Мысық айқайы» синдромы	6. Орталық нерв жүйелерінде айтарлықтай ауытқушылықтар болмаса да олар икемсіз, епсіз, жайсыз болып келеді.

Тест

1. Баланың кариотипін зерттегенде оның Д тобында артық 1 хромосоманың болатын синдром?
a) Патау b) Клайнфельтер c) Тернер d) Мысық айқайы e) Даун син-ы
2. Алақандарына терең көлденең сызықтарының және шынашағында 2-жұмылатын бүгілу сызығының орнына тек 1 ғана сызықтың болуымен сипатталады?
a) Дерматоглифика b) Птоз c) Гипотония d) Гипертония e) Микроцефалия
3. Бұл синдром хромосома қысқа иінінің делекциясымен байланысты екенін 1965 жылы Герман дәлелдеген?
a) Патау b) Клайнфельтер c) Тернер d) Мысық айқайы e) Даун син-ы
4. Бұл синдроммен ауырған нәрестелер өмірінің алғашқы күндерінде немесе алғашқы аптада ақ өліп қалады.
a) Патау b) Клайнфельтер c) Тернер d) Мысық айқайы e) Даун син-ы
5. Олар бедей болады, себебі жыныс бездері дамымаған?
a) Патау b) Клайнфельтер c) Тернер d) Мысық айқайы e) Даун син-ы

ТҰҚЫМҚУАЛАЙТЫН ӨЗГЕРГІШ ПЕН
ЭВОЛЮЦИЯ АРАСЫНДАҒЫ БАЙЛАНЫС

Сабақ мақсаты

Тұқымқуалайтын өзгергіштік пен эволюция арасындағы өзара байланысты түсіндіру.

Өзгергіштік

Тұқым қуалаушылық сияқты өзгергіштік те барлық тірі организмдерге тән. Өзгергіштік дегеніміз — организмнің бойындағы түрлі белгілер мен қасиеттердің сыртқы орта факторларының әсерінен өзгеруі, соған байланысты ол жаңа белгі-қасиеттерге ие болады немесе өзінің кейбір белгі-қасиеттерін жоғалтады.

Өзгергіштіктің екі түрі бар:

фенотиптік немесе тұқым қуаламайтын өзгергіштік, бұған модификациялық өзгергіштік жатады

генотиптік немесе тұқым қуалайтын өзгергіштік; бұған мутациялық және комбинативтік өзгергіштіктер жатады.

Тұқым қуалайтын өзгергіштік

Генотипке әсер етеді

Тұқым қуалайды

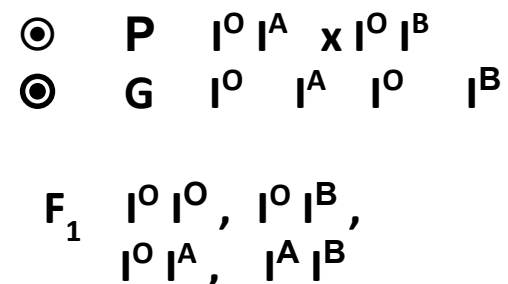
Мұндай генотиптік өзгергіштік табиғаттағы тірі ағзалардың алуан түрлілігінің негізі болып табылады. Тұқым қуалайтын өзгергіштіктің екі типі ажыратылады:

Комбинативтік және мутациялық өзгергіштік

Комбинативті өзгергіштік

- **Комбинативтік өзгергіштік** – ата-аналар гендерінің қайта үйлесуіне (комбинациясы) байланысты өзгергіштік. Комбинативтік өзгергіштікте ата-аналарының гаметаларының қосылуының нәтижесінде гендердің жаңа комбинациялары пайда болады, бірақ ол гендер және хромосомалар ешқандай өзгеріске ұшырамайды.

- ◎ Мысалы:
- ◎ II және III қан топтары бар ата-аналардан I II III IV қан топтары бар балалардың туылуы



Комбинативтік өзгергіштіктің механизмдері:

Мейоздық бөліну кезінде гомологтық хромосомалардың бір-біріне тәуелсіз ажырауы;

Гамета қарама-қарсы жынысты гаметамен ұрықтанғанда белгілі тәртіппен емес, кездейсоқ ұрықтанады;

хромосома бөліктерінің өзара ауысуы) кезінде гендердің рекомбинациясы (екі үзіндінің қосылып

фактор (ген) бұл кезде өзгермейді, тек өзара жаңа үйлесімдер пайда болып, ол организмнің жаңа фенотипінің өзгеруіне

Комбинативтік өзгергіштіктің биологиялық маңызы

- Биологиялық түрлердің әртүрлілігін, бір түрдің дараларының әртүрлілігін және олардың тіршілікке қабілеттілігін қамтамасыз етеді.
- Мысалы: адамдардың алуан түрлілігі, бір жанұяда балалардың әртүрлілігі

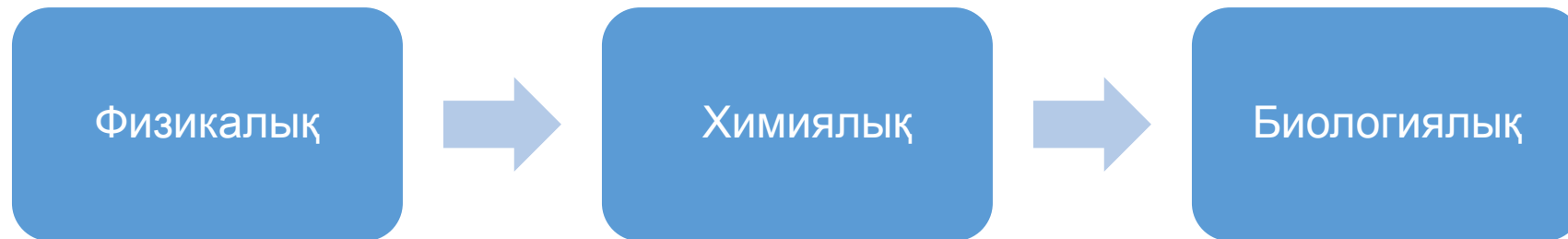
Мутациялық өзгергіштік

- ◎ Мутациялар(латынша mutatio -өзгеріс) - генетикалық материалдың сыртқы және ішкі факторлардың әсерінен өзгерулері.
- ◎ Мутация генотиптің де фенотиптің де өзгеруімен жүреді және ұрпақтан ұрпаққа беріледі.
- ◎ Мутациялар кенеттен, секірмелі дамиды.
- ◎ Бұл терминді ғылымға енгізген Г. Де Фриз (1901 ж).

Мутациялық өзгергіштік

- ◎ Мутациялардың түзілу процесін мутагенез деп атайды.
- ◎ Мутацияларды тудыратын факторларды мутагенді факторлар деп атайды.

Мутагендік факторлар



Мутагендік факторлар

- ◎ **Физикалық:** сәулелердің әртүрлі түрлері, температура, ылғалдылық және т.б.
- ◎ **Химиялық:** а) табиғи органикалық және органикалық емес заттар (нитраттар, алкалоидтар, гормондар, ферменттер және т.б.);
б) табиғи қосылыстардың (мұнай) өндірістік өңдеу өнімдері;
в) синтетикалық заттар (дәрілер, пестицидтер, тағам консерванттары, инсектицидтер, бояулар) және т.б.
- ◎ **Биологиялық:** а) вирустар (қызылша, қызамық; грипп) б) паразитарлық агенттер (бактериялар, рикетссиялар, қарапайымдар, гельменттер).

Мутациялық өзгергіштіктің маңызы

- Эволюциялық маңызы - жаңа түрлердің, сорттардың, тұқымдардың пайда болуы.
- Адам популяцияларының полиморфизмі мутацияларға байланысты: мұрын, құлақ пішіні және т.б.
- Мутациялар нәтижесінде тұқым қуалайтын аурулар дамиды. Дәрігерге тұқым қуалайтын аурулардың себебін білу
- емдеу жолын дұрыс таңдауға;
- Жанұяда ауру балалардың туылу мүмкіндігін анықтауға мүмкіндік береді.
-

Эволюция- популяциядағы
генетикалық құрамының –
өгеруімен, бейімдеушілікпен, жаңа
түрдің пайда болуымен, түрдің
жойылуымен сипатталатын
биологиялық үрдіс

