

Қазақстан Республикасының Денсаулық Сақтау және Өлеуметтік Даму Мекемесі

Оңтүстік Қазақстан Мемлекеттік Фармацевтикалық Академиясы

Биохимия, биология және микробиология кафедрасы

Презентация

Тақырыбы: ДНҚ бірізділіктері: қайталанатын және қайталанбайтын (ДНҚ- қайталанулар). Тандемды қайталанулар, сателитті ДНҚ, типтік (қысқа β, α, γ - қайталанулар) және типтік емес. Гендердің тандемды кластері.

Орындаған:

Тобы: Қабылдаған:

Жоспар

I. Кіріспе

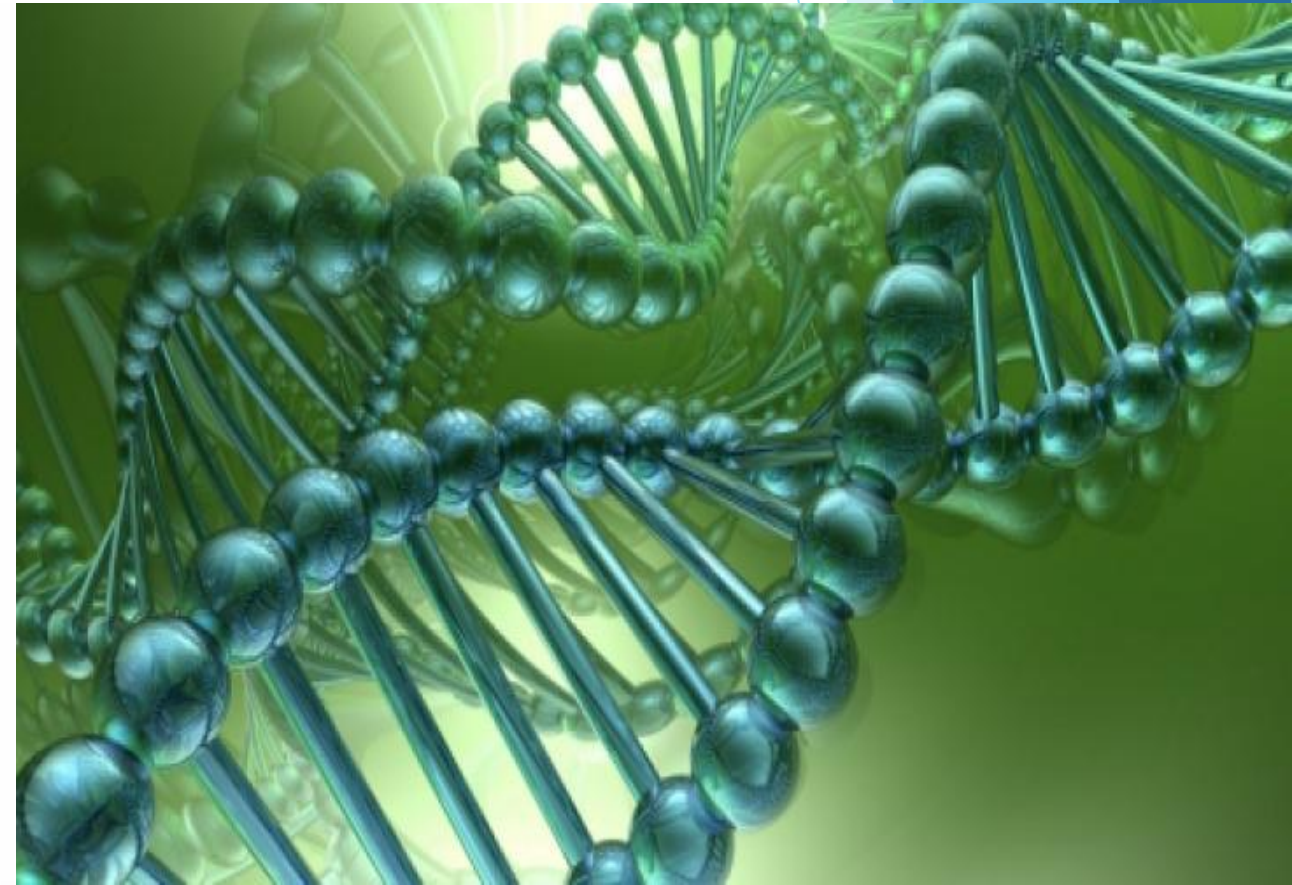
II. Негізгі бөлім.

1. ДНҚ бірізділіктері

2. Типтік және типтік емес қайталанулар.

III. Қорытынды

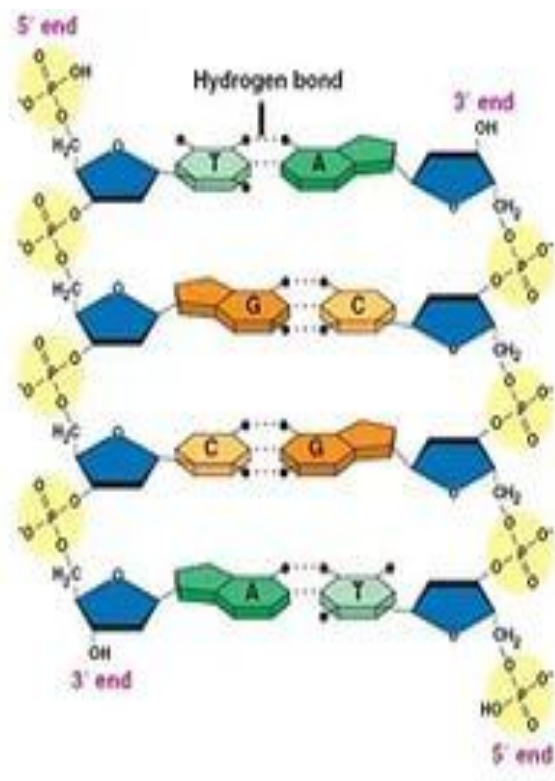
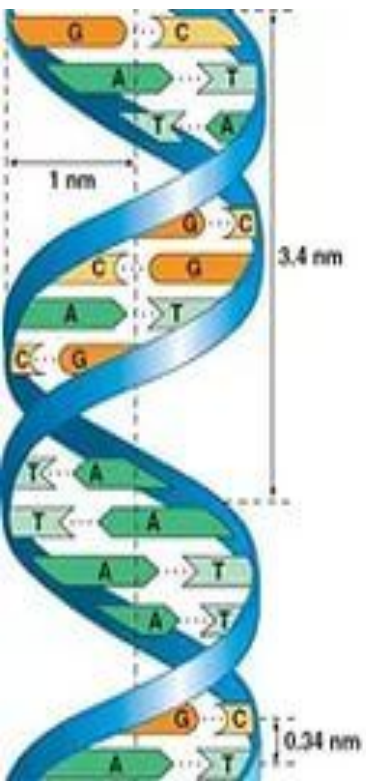
Геном- жасушаның, ағзаның тіршілігі және дамуы үшін қажет барлық генетикалық ақпарат жазылған ДНҚ молекулаларының толық жиынтығы болып табылады, яғни жасушаның ядролық және цитоплазмалық ДНҚ-сының барлық гендері мен ген аралық учаскелерінің жиынтығы.



XX- ғасырдың 60-жылдары Р.Бриттен және Э.Дэвидсон эукариоттар геномының молекулалық құрылысының ерекшеліктерін, яғни геномның әртүрлі учаскелерінің түрліше рет қайталанатынын ашты. ДНҚ молекуласының қайталанбайтын, орташа қайталанатын, өте жиі қайталанатын учаскелері белгілі.



Кайталанбайтын учаске ДНҚ молекуласының бойында бір дана күйінде кездеседі және бұл жерлерде барлық структуралық гендер орналасқан. Оның үлесіне ДНҚ молекуласының 75 көлемі тиесілі. Геномның қалған 25% - **қайталанатын нуклеотидтер** бірізділігі болып табылады. Олар жүзден мыңдаған ретке дейін қайталануы мүмкін. Оларды **дисперсияланған** (біркелкі таралған) және **сателиттік ДНҚ** бірізділіктері деп бөледі.



Управлять геном может удаленный элемент генома

— ДНК в ядре клетки

Diagram illustrating the structure of a DNA molecule in a cell nucleus. The DNA is shown as a large, pink, spherical structure. A smaller, circular inset shows a detailed view of a DNA loop. The loop contains a yellow structure labeled "Энхансер" (enhancer) and a blue structure labeled "Ген" (gene). The enhancer is connected to the gene by a yellow structure labeled "Регуляторные белки" (regulatory proteins). The gene is connected to a blue structure labeled "Промотор" (promoter).

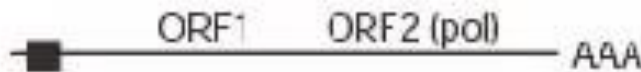
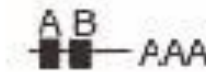
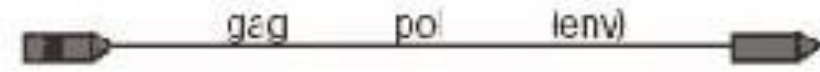
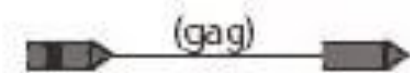
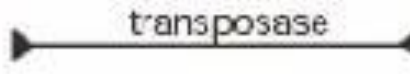

Регуляторные белки
Энхансер
Промотор
Ген

Многочисленные эксперименты показывают, что так называемые усилители транскрипции — энхансеры — могут находиться далеко от того гена, который они регулируют. Но «далеко» он находится в линейных ДНК. В ядре же ДНК смотрится как клубок запутанных ниток. Благодаря такому пространственному расположению энхансер, сидящий на одной хромосоме, может управлять геном, сидящим на другой

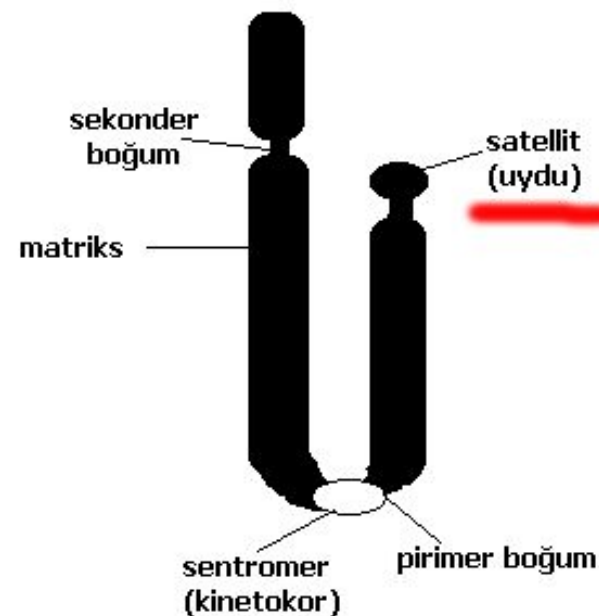
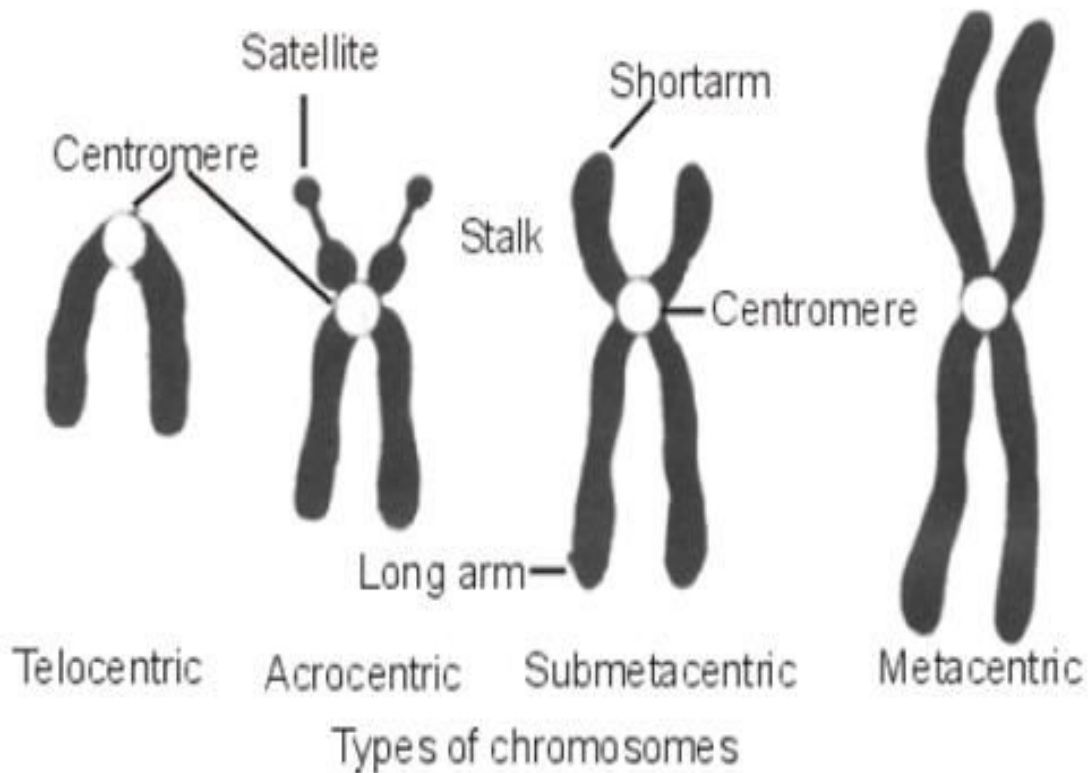
Схема 2

Дисперсияланған (біркелкі таралған) ДНҚ бірізділіктері (геномның 15% көлемін құрайды) ДНҚ молекуласының бойына біркелкі бытырыңқы таралып орналасқан. Оларға SINE (қысқы элементтер), LINE (ұзын элементтер) және басқа да бірізділіктер кіреді.

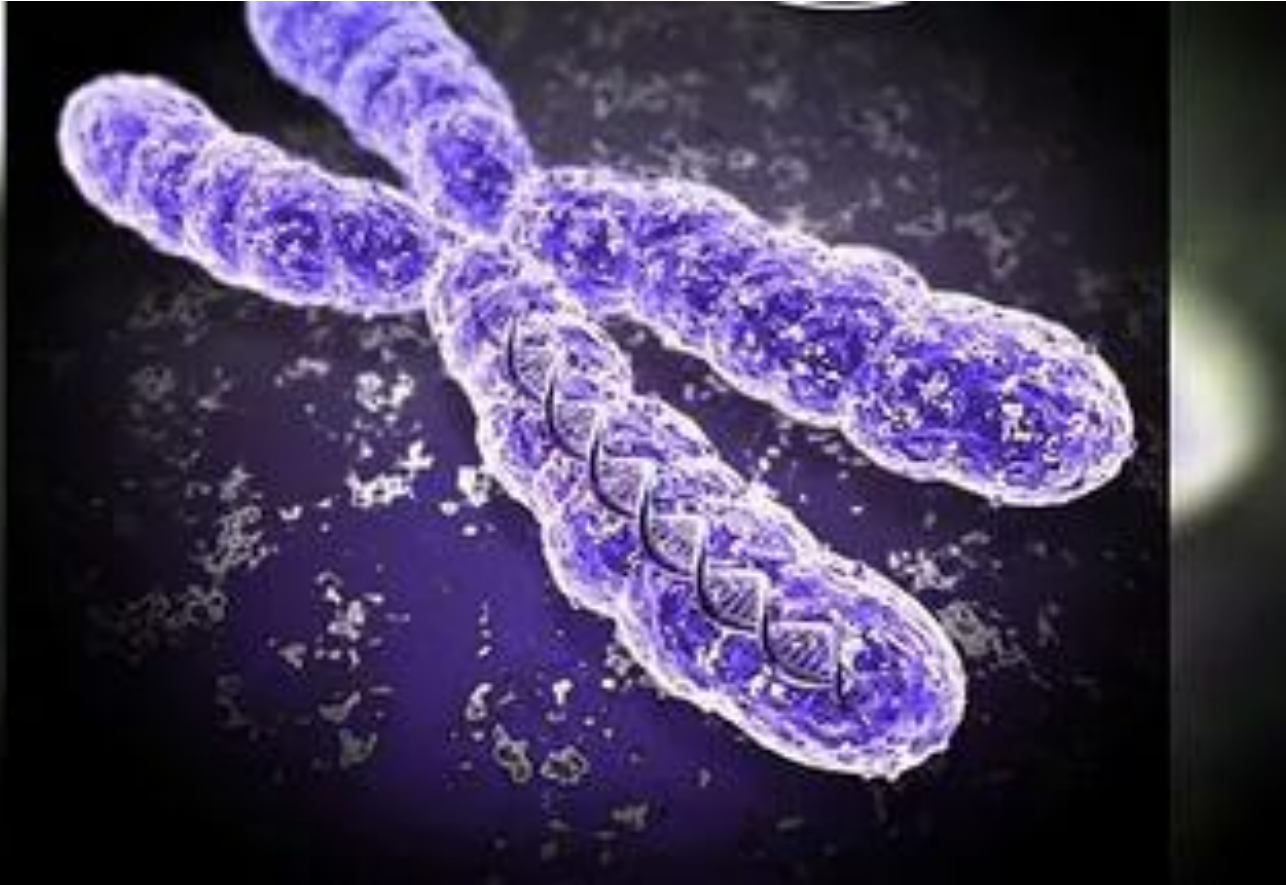
Classes of interspersed repeat in the human genome

			Length	Copy number	Fraction of genome
LINEs	Autonomous		6-8 kb	850,000	21%
	Non-autonomous		100-300 bp		
Retrovirus-like elements	Autonomous		6-11 kb	450,000	8%
	Non autonomous		1.5-3 kb		
DNA transposon fossils	Autonomous		2-3 kb	300,000	3%
	Non-autonomous		80-3,000 bp		

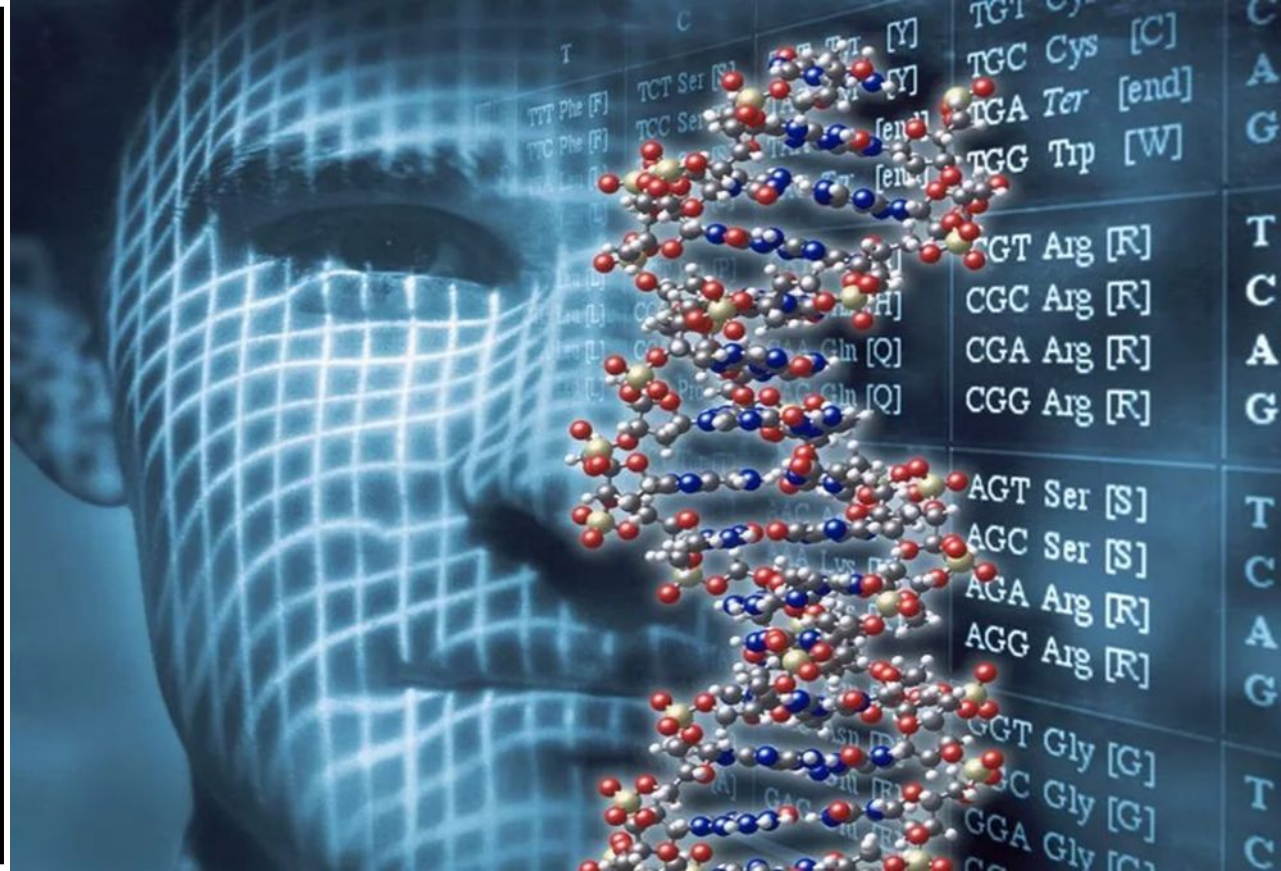
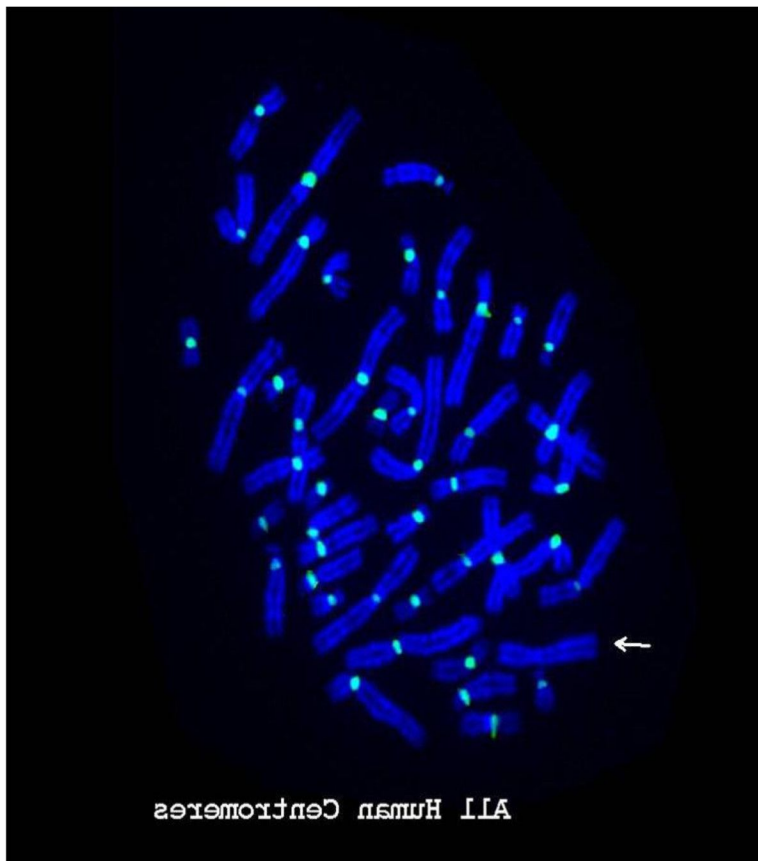
Сателиттік қайталанулар хромосомалардың әр түрлі учаскелерінде бумаланып жинақталған және көптеген рет қайталанып тандемді бірізділіктерден тұрады. Сателиттік ДНҚ геномының шамамен 10% қамтиды және α - сателиттік, минисателиттік және микросателиттік ДНҚ- лар деп бөлінеді.



- ▶ **α- Сателиттік ДНҚ**, әдетте, барлық хромосолардың центромераларының айналасында орналасқан. Олардың негізгі 171 нуклеотидтер жұптарынан тұрады және жұптасып (тандемді) мыңдаған рет қайталануы мүмкін.
- ▶ **β- Сателлиттік ДНҚ** - 68 н.ж. тұратын және қарапайым жұптасып қайталанатын бірізділіктер.
- ▶ **γ- Сателлиттік ДНҚ**- 220 н.ж. тұратын сателлиттік қайталанулар.



- ▶ Минисателиттік ДНҚ- 20-70 н.ж. тұратын және ондаған рет жұптасып (тандемді) қайталанатын бірізділіктер.
- ▶ Микросателиттік ДНҚ- 2-4 н.ж. тұратын, жалпы ұзындығы жүздеген нуклеотидтер жұптарынан аспайтын, жұптасып байланысқан қайталанулар типі болып табылады.



Жеке нуклеотидтер полиморфизмі дегеніміз- ДНҚ молекуласының бір бөлімінде бір нуклеотидтің екінші бір нуклеотидпен алмастырылуы. Бұл фермент белсенділігінің өзгеруіне алып келеді. ЖНП-ДНҚ-ның әрбір килобазасында (1 кб -1000 нуклеотидке тең) кездеседі.

Single nucleotide polymorphism (SNP)

These are positions in a genome where some individuals have one nucleotide (e.g. a_G) and others have a different nucleotide (e.g. a_C).

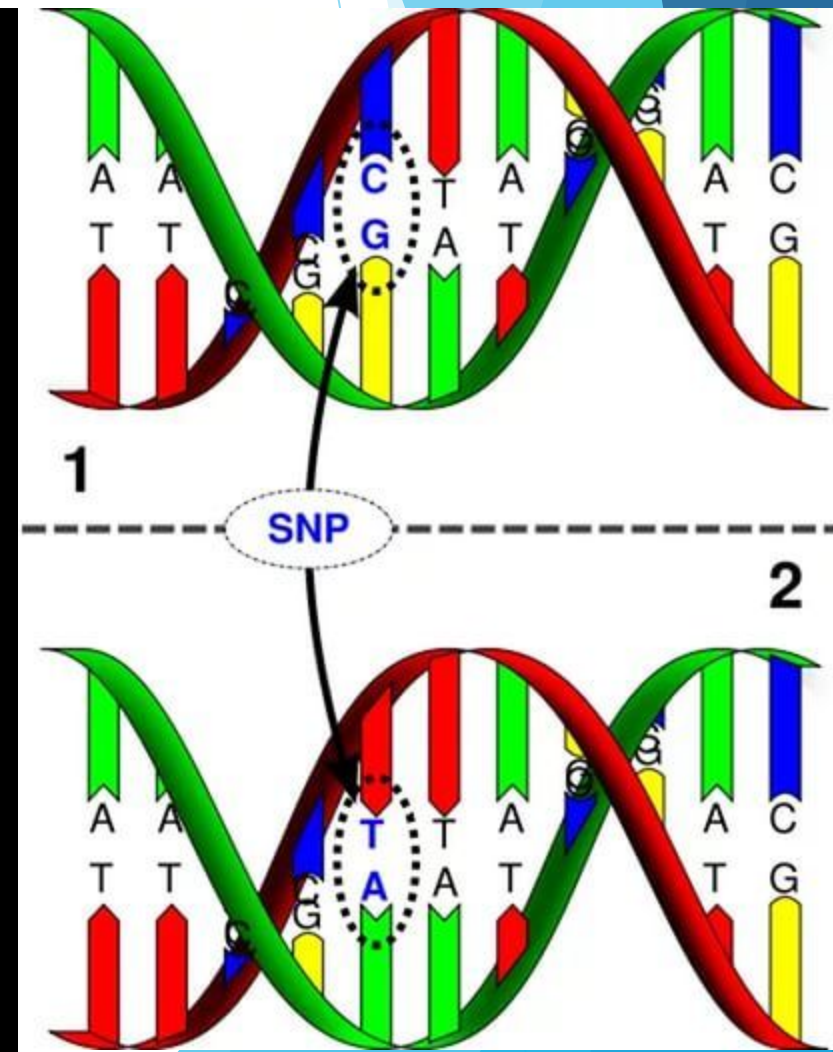
Although each SNP could, potentially, have four alleles (because there are four nucleotides),

Polymorphism
"Poly" many "morpho" forms

General population
94%

Single nucleotide polymorphism (SNP)
6%

Normal	TCTAAAGTATATAA AGATTCAAGCATATT TCTAAAGTATATAA	Green
Carrier	TCTAAAGTATATAA AGATTCAAGCATATT TCTAAAGTTCGTATAA	Yellow
Disease	TCTAAAGTTCGTATAA AGATTCAAGCATATT AGATTCAAGCATATT TCTAAAGTTCGTATAA	Red



Пайдаланылған әдебиеттер

1. «Молекулалық биология және генетика» авторы Сәтбай Әбилаев.
2. <http://humbio.ru> сайтынан.
3. ru.wikipedia.org сайтынан.
4. Бегімқұл Б.К. Медициналық генетика негіздері.