

## **Бөлім: 10.3А Жасушалық цикл**

### **Оқу мақсаты:**

10.2.4.5 хромосомалық, гендік мутацияның туындау механизмін түсіндіру.

### **Бағалау критерийлері:**

- Хромосомдық және гендік мутациялардың мәнін түсінеді және біледі.
- Хромосомалық және гендік мутациялардың пайда болу механизмін түсіндіре алады.

# Терминология

English	Kazakh
Mutation	мутация
Chromosomal mutation	хромосомды мутация
Gene mutation	гендік мутация
Point mutation	нүктелік мутация
Duplication	дупликация
Deletion	делеция
Inversion	инверсия
Translocation	транслокация
Euploidy	эуплоидные
Autopolyploid	аутополиплоидия
Allopolyploid	аллоплоидия
Aneuploidy	анеуплоидия
Mutagen	мутаген

## «Ми шабуылы»

### «Өз ойыңмен бөліс...»

(G топтық жұмыс:

1. Жасуша бөлінуінің қандай түрінде және оның қандай фазасында , және қандай өзгерістер мутация тудыруы мүмкін?
- 2.Хромосомалар қалай мутацияға ұшырайды?
3. Мутациялар ағзалардың тіршілік әрекетіне қалай әсер етеді ?

# Мутация түрлері



<https://www.youtube.com/watch?v=MAGvDxr9g0U>

## **Активити № 1**

(Р) « Мутация түрлері» концептуалдық карта/  
тірек сызба құру.

### **Бағалау критеріі:**

- Постер арқылы жасаған концептуалдық картаны/ тірек сызбаны түсіндіру.

## Мутацияның жіктелуі (пайда болуы бойынша)

### Мутация



```
graph TD; A[Мутация] --> B[Спонтанды мутациялар]; A --> C[Индуцирленген мутациялар];
```

- Спонтанды мутациялар репликация қатесінен болады.
- Қоршаған орта факторлары әсерінен, табиғи жолмен пайда болады.

- Индуцирленген мутациялар бағытталып әсер етеді.
- Мутагендік факторлардың әсерінен, жасанды жолмен пайда болады.

## Мутация түрлері

**Гендік** ( ген құрылымының өзгерісі)

- ДНК құрылымының өзгеруі
- нуклеотидтердің өзгерісі

**Геномдық** ( хромосома санының өзгерісі (кариотип)

**Хромосомдық** ( хромосома құрылымының өзгерісі)

- хромосома бөлігінің жоғалуы
- хромосома фрагментінің екі еселенуі
- хромосома бөлігінің 180 градусқа айналуы

**мутация қасиеттері:**

- тұқымқұалайды
- доминантты және рецессивті
- пайдалы және зиянды
- спонтанды
- қайталануы мүмкін



# NIS МУТАЦИЯ ТҮРЛЕРІ

## 1 Гендік мутация

- Нүктелік мутация

Сайлент

Миссенс

Нонсенс

## 2. Хромосомдық мутация

Делеция

Дупликация

Инверсия

Транслокация

## 3. Геномдық мутация

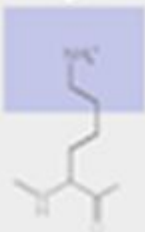
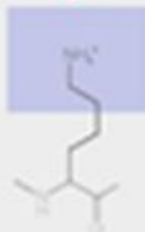
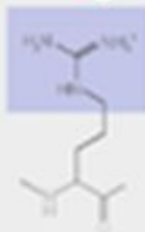
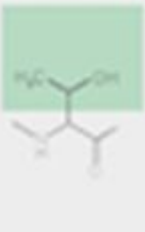
полиплоидия

энеуплоидия



# Нүктелік мутация

- Бір нуклеотидтің алмасуы

Мутация жүрмеген тізбек	Нүктелік мутация				
	Сайлент	Нонсенс	Миссенс		
			консервативті	консервативті емес	
ДНҚ	TTC	TTT	ATC	TCC	TGC
мРНҚ	AAG	AAA	UAG	AGG	ACG
Нәруыз	Lys	Lys	STOP	Arg	Thr
					

Сайлент-(үнсiз алмасу мутациясы) –нуклеотидтердiң алмасуы нәтижесiнде аминқышқыл сол қалпында қалады;

Нонсенс – аминқышқыл кодонының стоп кодонға алмасуы.

Миссенс - ақуыздағы аминқышқыл қалдығының алмасуы;

## Мутация түрлері

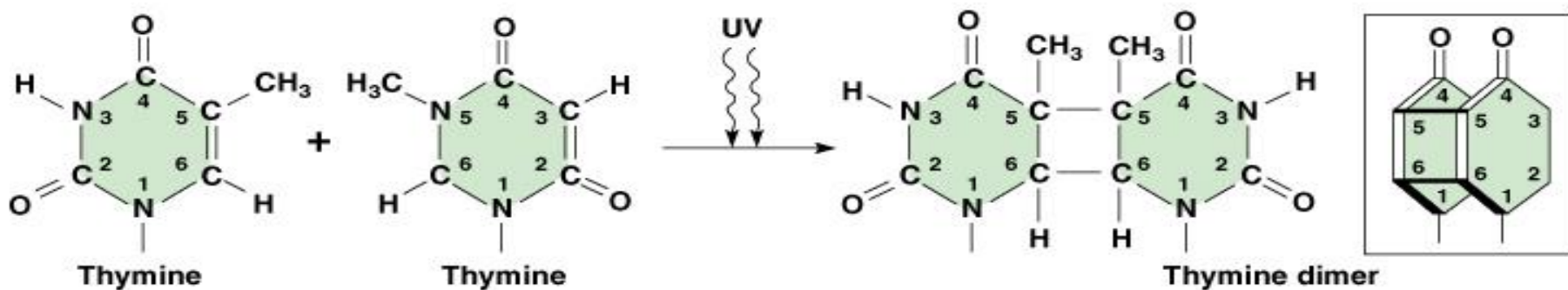
### Спонтанды және индуцирленген мутациялар

Индуцирленген мутациялар :

Сәулелену-рентген, УФ

Ионданған сәулелену (ионизирующее) молекулаладағы коваленттік байланыстарды үзеді, мысалы ДНҚ- дағы және ол мутацияның негізгі себепшісі.

Оның кумулятивті эффектісі басым және жасушаны өлтіретін дозасы УФ (254-260 нм) пурин және пиримидин негіздерін аномальды димер байланысына соқтырып, ДНҚ тізбегін өзгерістерге ұшыратады.



•**ОМ:** Хромосомалық, гендік мутацияның туындау механизмін түсіндіру

•**АКТИВИТИ №2**

•Білім беру ресурстарын қолданып, видео материалдармен танысу-хромосомалық, гендік мутацияның туындау механизмін түсіндіру.

•<https://bilimland.kz/ru/courses/biologiya-ru/osnovy-genetiki-i-selekczii/osnovnye-zakonomernosti-izmenchivosti/lesson/mutacziya>

•[https://www.google.kz/search?q=chromosomal+mutation&source=lnms&tbm=vid&sa=X&ved=0ahUKEwj03Jb49maAhXEF5oKHe4oApkO\\_AUICygC&biw=1920&bih=925](https://www.google.kz/search?q=chromosomal+mutation&source=lnms&tbm=vid&sa=X&ved=0ahUKEwj03Jb49maAhXEF5oKHe4oApkO_AUICygC&biw=1920&bih=925)

**1 топ** Гендік мутация

**2топ** Хромосомалық мутация

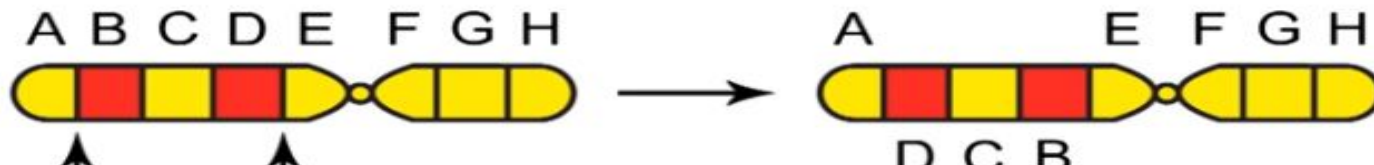
**3топ** Геномдық мутация

# Мутация түрлері

## Хромосомалық

Хромосомалық мутация **кроссинговер** кезінде жүреді. Жұп гомологиялық хромосомалардың генетикалық материалмен алмасу кезінде болады.

### Инверсия



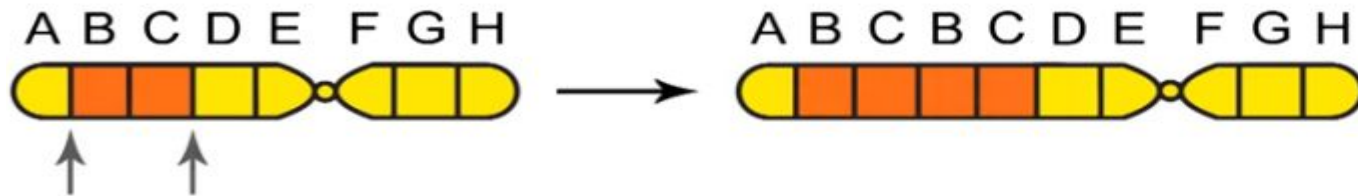
### Делеция



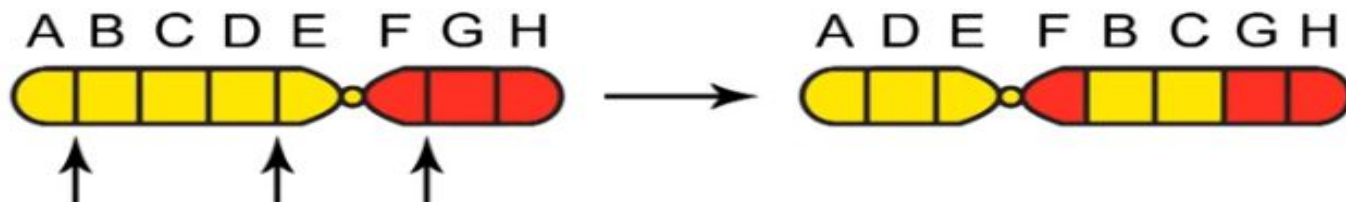
# Мутация түрлері

## Хромосомдық

### Дупликация



### Транслокация



## Гендік мутациялар

GAG → глутамин  
**GTG** → валин



Треонин- Пролин- **Глутамин қышқылы** – Глутамин қышқылы

- TGA - GGA - **ЦТТ** - ЦТТ

Треонин- Пролин - **Валин** - Глутамин қышқылы

- TGA - GGA - **ЦАЦ** - ЦТТ

**Орақ-пішінді анемияның пайда болуы**

# Гендік мутация



## Гемофилия

(қанның қалыпты ұйымауы) – генетикалық аурудық ең ауыр түрінің бірі. Патша әулетінде оған бастама берген Виктория патшаймы деп есептейді



## Геномдық мутациялар

### Полиплоидия

Гаплоидты генотип  $1n2c$

Диплоидты генотип  $2n2c$

Полиплоидты генотип

$3n2c, 4n2c... 100n2c$  (геномды мутантарда )



14 хромосома



28 хромосома



# Геномдық мутациялар

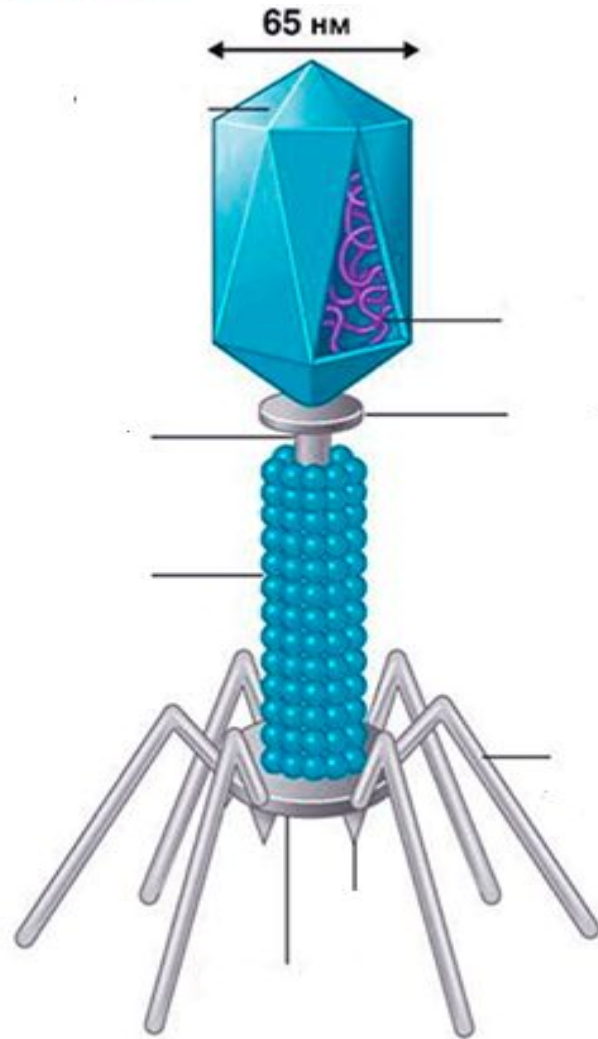
## Анеуплоидия

**Анеуплоидия** - хромосома жұбында бір хромосоманың жетіспеуі немесе артық болуы.

Хромосома жоғалғанда ( $2n - 1$ ) мутанттарды моносомик деп атайды, ал артық болса ( $2n + 1$ ) — трисомик деп атайды. Анеуплоидия жасуша бөлінгенде туындайды егерде жасушаның тек бір полюсіне екі хромосома бірдей тартылса ал екіншісіне бөлінбесе; Бұндай жағдайда ұрықтану кезінде бір қалыпты гаметаға ( $1n$ ) екінші ( $2n$ ) гамета қосылса трисомик, ал егерде бір қалыпты гаметаға ( $1n$ ) екінші ( $0n$ ) қосылса — моносомик дүниеге келеді.

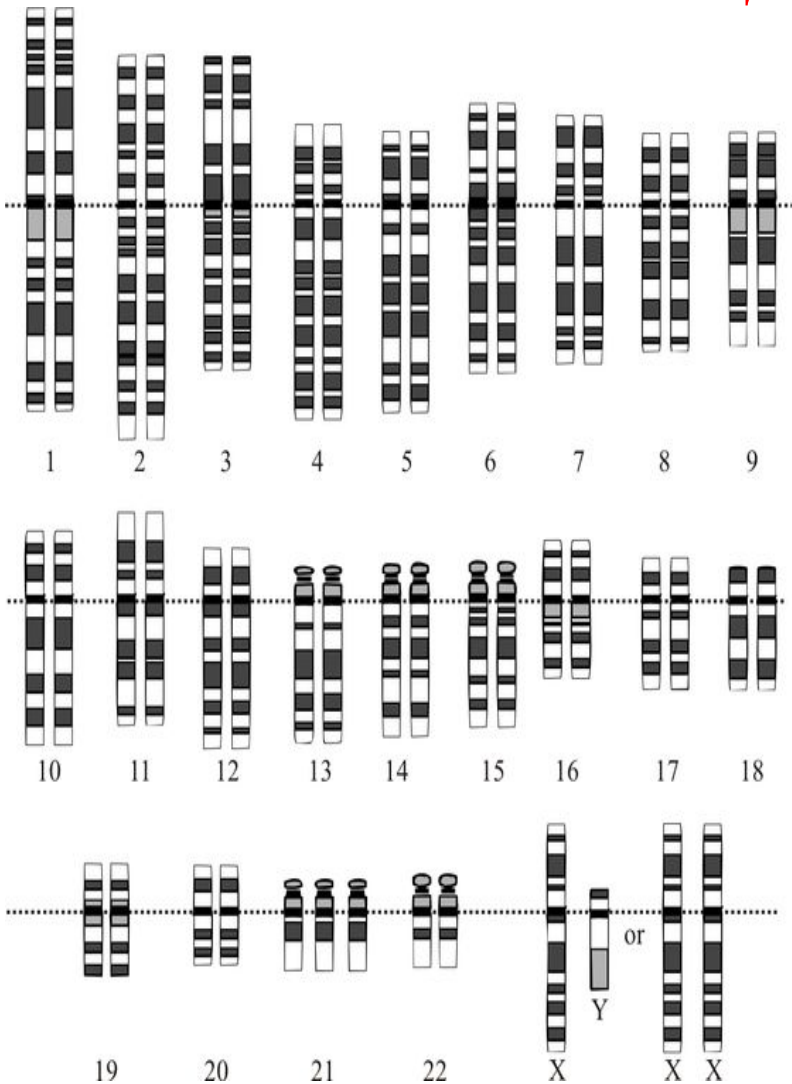
**Анеуплоидия** ауыр паталогияға әкеледі. Мысалы, хромосомалардың 21-і жұбындағы артық 1 хромосома Даун синдромын туындатады.

**Геномдық мутация** – клеткадағы хромосомалар санының өзгеруі. Оның бірнеше түрі бар: 1) полиплоидия – хромосома жиынтығының бірнеше еселеніп өсуі; 2) анеуплоидия – хромосома жиынтығының еселенбей өсуі; 3) гаплоидия – диплоидты (екі еселенген) хромосома жиынтығының кемуі.



**Парадокс:** вирустар (бактериофаг) –өздерінің жалғыз хромосомасының кейбір бөліктерінен айрылып, оны өзге ағзаның хромосомасындағы ДНҚ бөліктерімен алмастыра алады. Және сол жағдайда да, өздерінің функционалдық қабілетін жоғалтпай, жаңа қасеттерге ие бола алады. Мүмкін шошқа, құс тымауы сол хромосомалық мутация салдары шығар.

# Геномдық мутация



«Артық» хромосома 21 жұпта қалыптасады және Даун синдромын туындатады (кариотипі-47 хромосома)



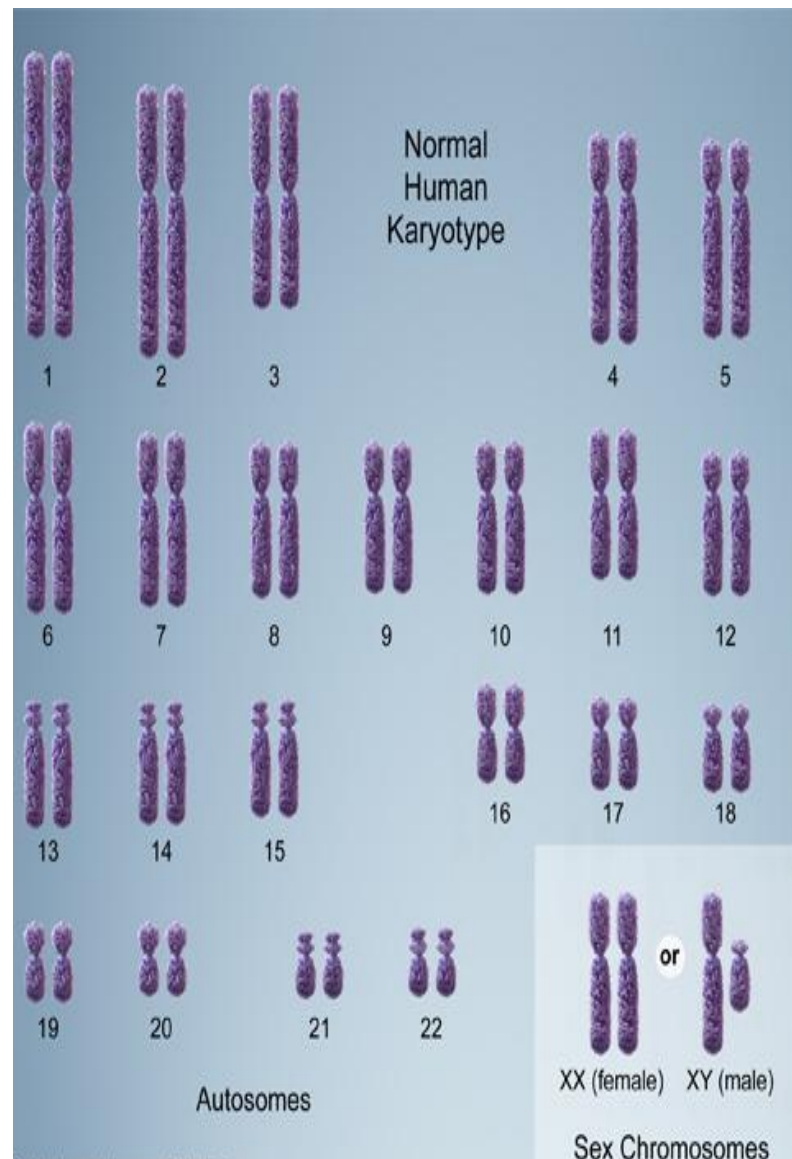
## АКТИВИТИ №3.

### Модельдеу «Адамның хромосомалық жинағының кариограммасын құру»

*Бағалау критерийі:*

*Кариотип:*

- 1) Хромосоманың жалпы саны
- 2) Аутосома саны ;
- 3) Жыныс хромосома саны;
- 4) жынысы (ер немесе әйел);
- 6) қалыптылығы және патологиясы (ауру түрі)



**Енді мен, оқу мақсатына сәйкес жауап бере аламын...**



**Тест / жаттығуларға жауап беру:**

<https://bilimland.kz/ru/courses/biologiya-ru/osnovy-genetiki-i-selekczii/osnovnye-zakonometri-izmenchivosti/lesson/mutacziya>

## Мутация маңыздылығы?

**Адамзаттың болашақ ұрпағының денсаулығы ұрпақтағы ата-тегінен қалыптасып келе жатқан, жинақталған зиянды «генетикалық жүктің» ауқымына және бүкіл адамзат генофондындағы жинақталған мутацияға тәуелді**

**Мутация жиілігінің туындауы тұқымқуалау арқылы туа пайда болатын ағза ақауларына, ағза кемістіктерінің жиі пайда болу проблемасына әкеледі**

**Осыған орай табиғатты қорғауда және адамзаттың генетикалық қауіпсіздігін сақтауда ең басты міндетінің бірі –қоршаған ортаға жүйелі мониторинг жасау және мутагендік, канцерогендік белсенділік танытатын ластағыштардың көздерін анықтау болып табылады**

## Рефлексия

- ✓ Сөйлемді аяқтаңыз:
- ✓ «Бүгінгі сабақта түсінгенім, ....»
- ✓ Маған қиындық тұғызған сабақ тұстары  
.....
- ✓ Мен түсіндре аламын....

## **Ұйге тапсырмасы:**

**Бейнекөрсетілімді мұқият қарап, 10 сұрақтан тұратын тест құрастырыңыз :**

« Мутации. Учебный фильм по биологии»

- <https://www.youtube.com/watch?v=AwbefmwDfFc>