Қазақстан Республикасының білім және ғылым министрлігі
әл-Фараби атындағы Қазақ Ұлттық Университеті

«Сыртқы орта факторлардың әсеріне байланысты хромосомалық абберациялардың пайда болуы»

Орындаған:

Тексерген:

Алматы – 2019 жыл

Жоспар

- **Кіріспе**
- **Негізгі бөлім**
  1. Физикалық факторлар тудыратын хромосомалық абберациялар
  2. Химиялық факторлар тудыратын хромосомалық абберациялар
  3. Биологиялық факторлар тудыратын хромосомалық абберациялар
- **Қорытынды**
- **Пайдаланылған әдебиеттер**

Кіріспе

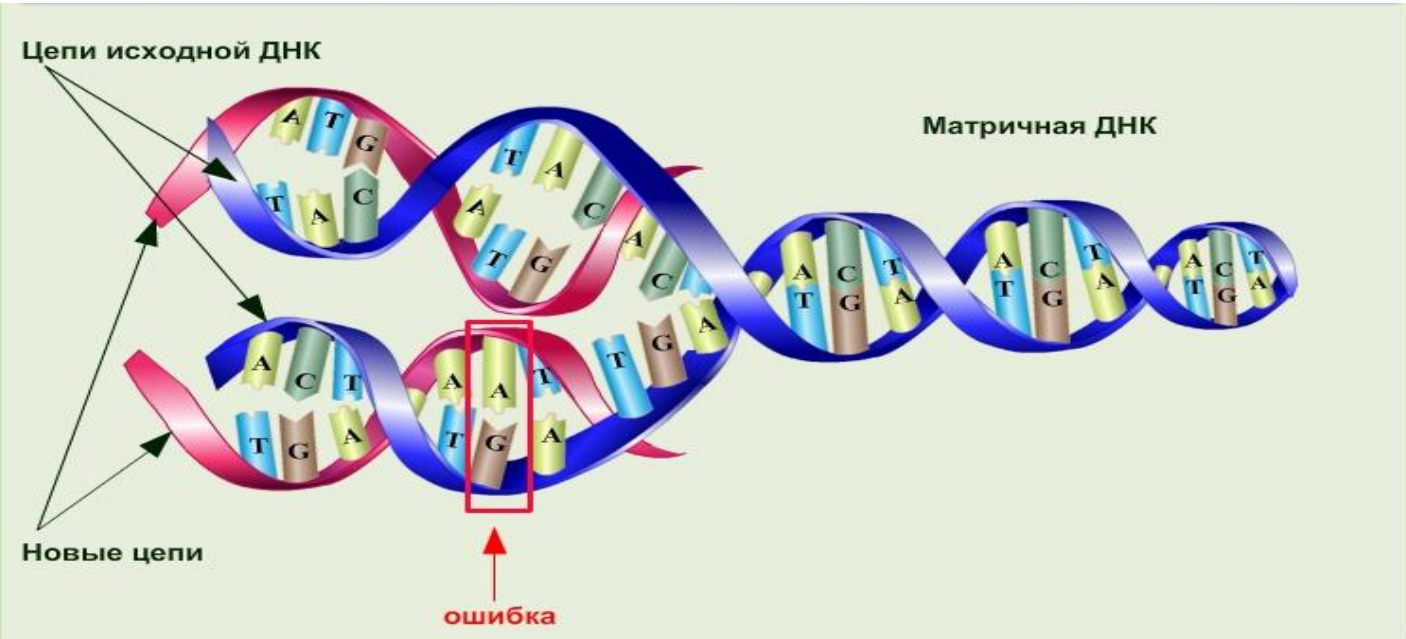
- Қоршаған ортаның әсерінің табиғаты **физикалық, химиялық, биологиялық** бола алады. Бұл факторларды мутаген, канцероген сөздерімен сипаттаса болады.
- Физикалық, химиялық немесе биологиялық агенттер мутаген ретінде әсер етуі мүмкін.
- **Мутаген** – организмде пайда болатын мутациялар саны табиғи мутациялар санынан көп жоғарылататын химиялық, физикалық немесе биологиялық агенттер.
- Көбіне мутагендер **концерогенді және тератогенді** әсерлер береді.

НЕГІЗГІ БӨЛІМ

1. Физикалық факторлар тудыратын хромосомалық абберациялар
2. Химиялық факторлар тудыратын хромосомалық абберациялар
3. Биологиялық факторлар тудыратын хромосомалық абберациялар

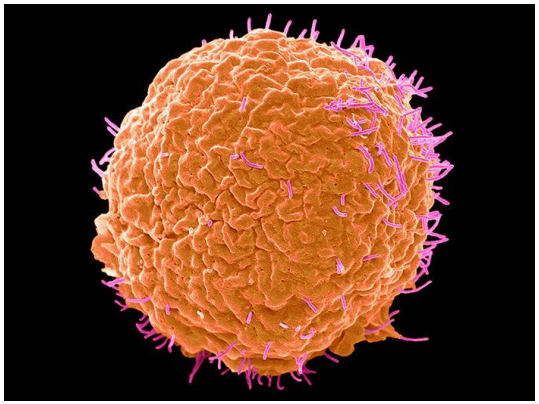
Мутациялар

- ДНҚ репликациясы кезіндегі қателер мутациялардың қарапайым себебі болып табылады. Алайда, бұл қателер репарация кезінде өңделіп отырады.



Мутаген

- Мутаген организмде мутациялар, яғни тұрақты тұқым қуалағыш өзгерістер – гендер құрылысындағы бұзылыстар, хромосомалардағы құрылыстық, сандық абберацияларды тудыратын физ., хим, биологиялық факторлар.



Radiation

UV Radiation

Both natural sunlight and tanning beds

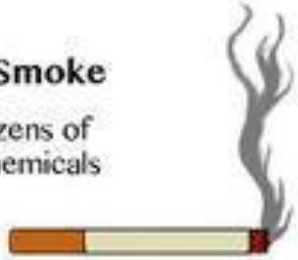
X-Rays

Medical, dental, airport security screening

Chemicals

Cigarette Smoke

Contains dozens of mutagenic chemicals



Benzoyl Peroxide

Common ingredient in acne products

Nitrate & Nitrate Preservatives

In hot dogs and other processed meats

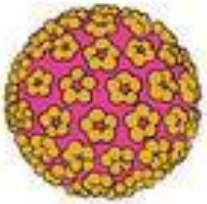
Barbecuing

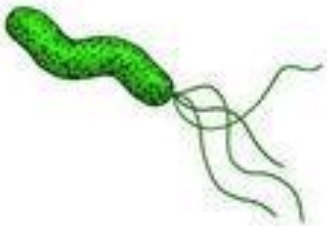
Creates mutagenic chemicals in foods

Infectious Agents

Human Papillomavirus (HPV)

Sexually transmitted virus





Helicobacter pylori

Bacteria spread through contaminated food

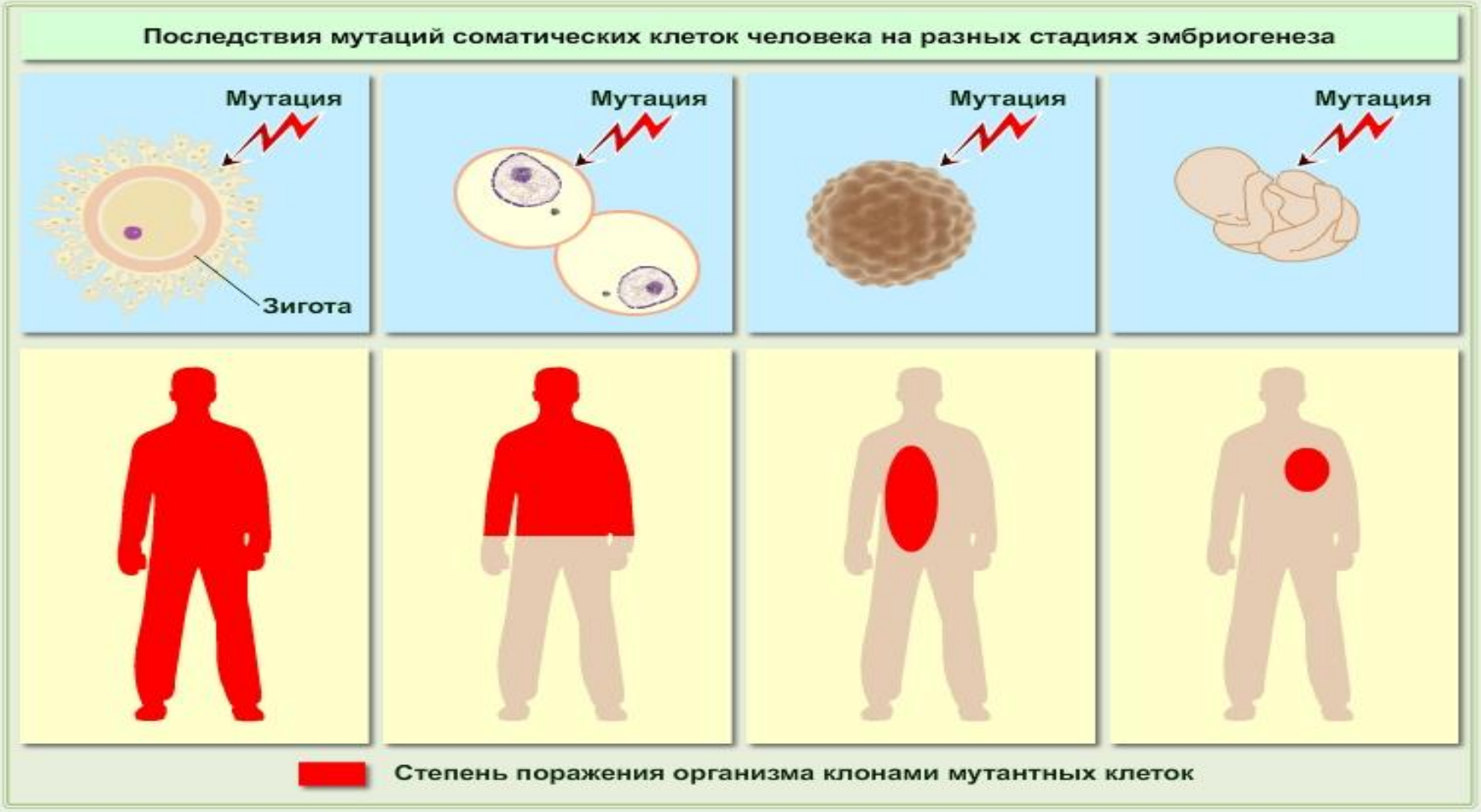
Экзогенді, эндогенді мутагендер

- Экзогенді мутагендер. Оларға сыртқы ортаның көптеген факторлары жатады (мысалы, радиациялық сәулелену, алкилдеуші агенттер, тотықтырғыштар, көптеген вирустар).
- Эндогенді мутагендер ағзаның тіршілік әрекеті кезінде пайда болады (мысалы, еркін радикалдар).

Соматикалық мутациялар

- Радиоактивті сәулелену денеге білінетін эффектлер бермейді, бірақ клеткалар құрамындағы ДНҚ молекулаларын бұзуға қабілетті. Нәтижесінде клеткалар бөлінуге қабілеттілігін жоғалтады. Мұндай мутантты ДНҚ соматикалық (дене) клеткаларда бөліну бақылаусыз болады және қатерлі ісіктердің дамуына әкеледі. Аналық клетканың немесе сперматозоидтың сәулеленуі ұрпақта туа біткен ауруларға әкеледі. Мутагендер бір генге әсер етсе, бұл ақуыз құрылымының өзгеруіне әкеледі.

Последствия соматических мутаций



Мутагендер

Физикалық

- Ультракүлгін сәулелер
- Иондаушы сәулелер

Химиялық

- Пестицидтер
- Мұнай өнімдері
- Ауыр металдар

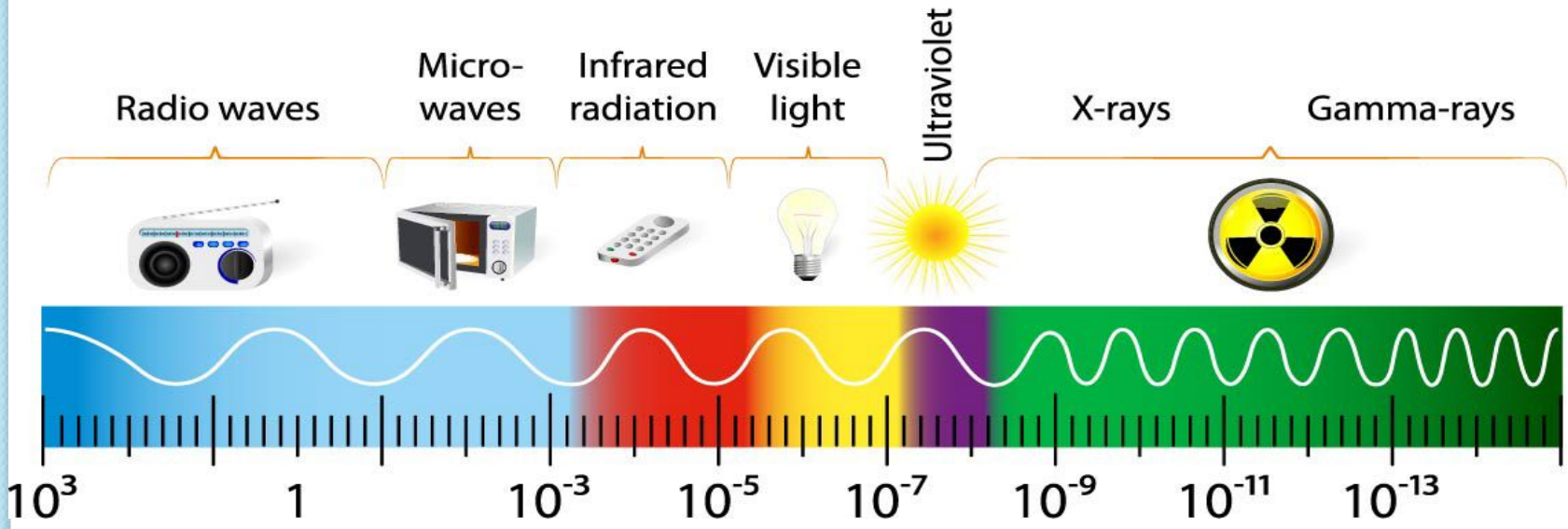
Биологиялық

- Вирустар
- Бактериялар
- Қарапайымдылар

Физикалық мутагендер

- Физикалық мутагендерге иондамайтын және иондаушы радиациялар жатады:
- 1. **Ультракүлгін радиация (иондамайтын):** бұл радиация электрондарды жоғары энергетикалық деңгейге дейін қоздырады. ДНҚ ультракүлгін жарықты сіңіреді. ДНК-цитозин мен тиминнің екі нуклеотидтік негізі-негіздің булану қасиеттерін өзгерте алатын қозу үшін ең осал. Ультракүлгін жарық бір-бірімен жанасу үшін ДНҚ тізбегінде Тиминнің көрші негізін индукциялай алады.
- 2. **Иондаушы радиация:** бұл сәулелер рентген сәулелері гамма сәулелері және т.б. болып табылады. ДНҚ-да мутациялар қалыпты мутация санына қарағанда 100 есе көп болатын нүктелер бар. Бұндай нүкте, мысалы, ерекше негізде (5-метилцитозин) болуы мүмкін . Иондаушы сәулелену осы нүктелерді шабуылдайды және ДНҚ-ны бұзады.

THE ELECTROMAGNETIC SPECTRUM

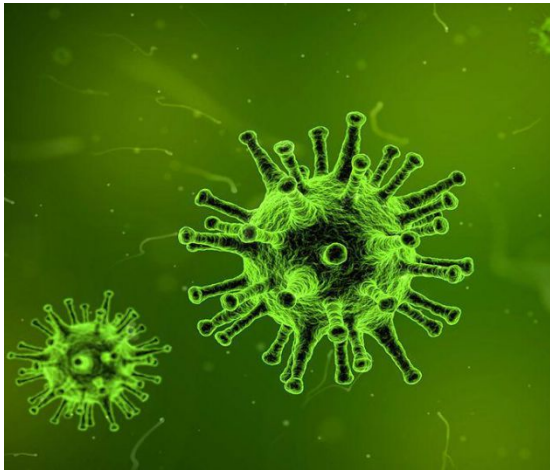


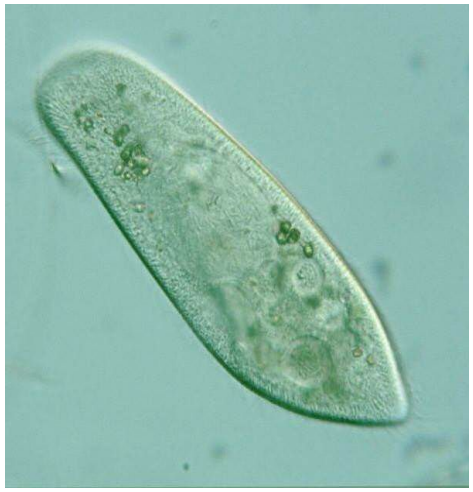
Химиялық мутагендер

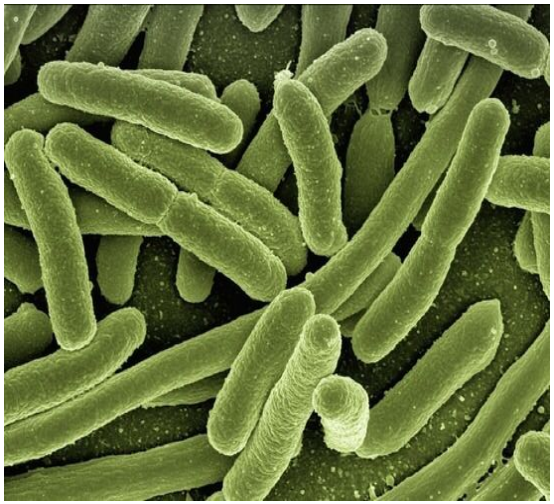
- **Күшті тотықтырғыштар және тотықсыздандырғыштар** (оттегінін белсенді формалары)
- **Пестицидтер** (гербицидтер, фунгуцидтер)
- **Мұнай өнімдері**
- **Органикалық еріткіштер**
- **Алкоголь**
- **Никотин**

Биологиялық мутагендер

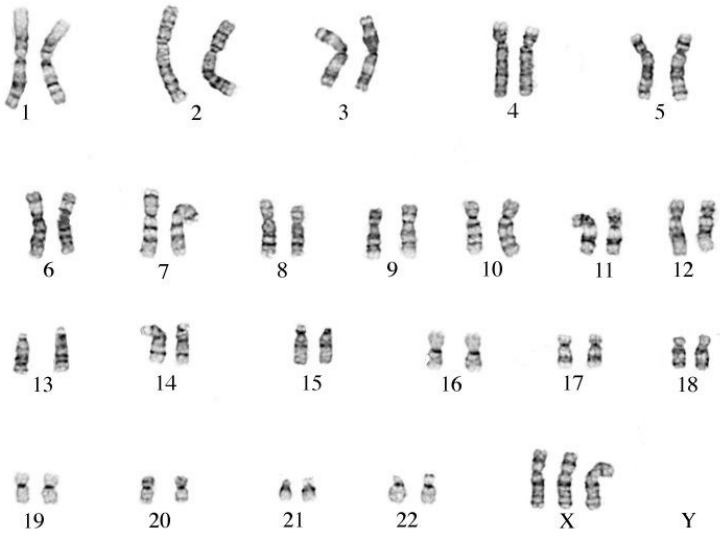
- Вирустар
- Бактериялар
- Қарапайымдылар
- Гельминттер







Хромосомалық аурулардың түрлері



Хромосомалық аурулар

- **хромосомалар санының өзгеруіне**
- **хромосомалардың құрылысының өзгеруіне**

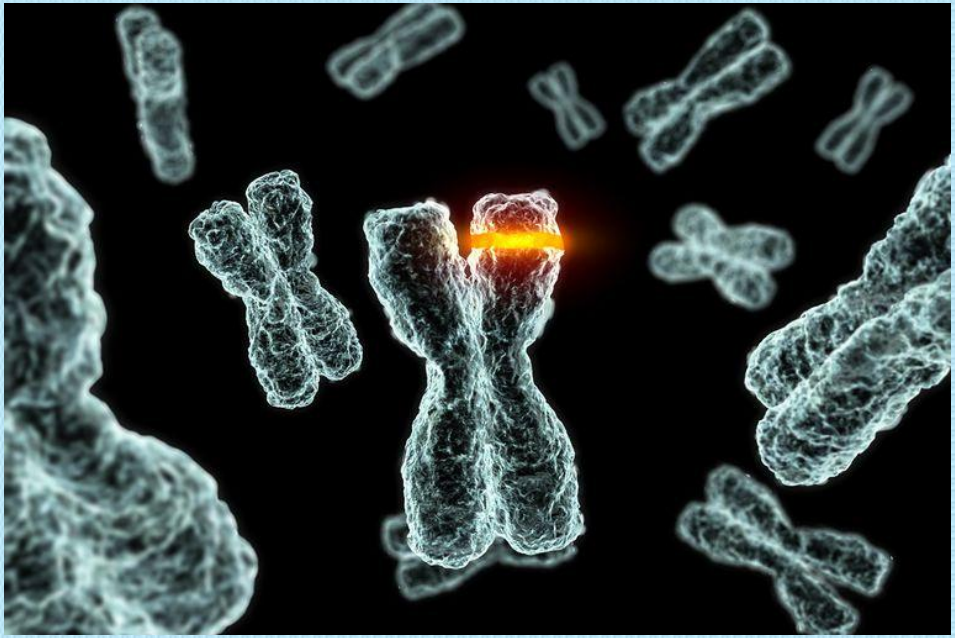
байланысты болады.

Анеуплоидия

- **Анеуплоидия** - гаплоид жиынына бірнеше жеке хромосомалар санының өзгеруі келесі түрлермен көрсетіледі:
- **Трисомия** (2n + 1 = 47) - қосымша гомологиялық хромосоманың болуы. Көптеген трисомия жағдайлары белгілі, олар екі немесе үш трисомияның комбинациясына байланысты әртүрлі хромосомалар (2n + 1 + 1 = 48 немесе 2n + 1 + 1 + 1 = 49);
- **Полисомия** (аутосомаларға арналған анеуплоидияның өте сирек кездесетін түрі) - гомологты хромосомалардың бір жұбындағы санның көбеюі, жыныстық хромосома жүйесіне тән (мысалы, X хромосомаларының трисомиясы - 47, XXX, тетрасомия - 48, XXXX, пентасомия - 49, XXXXX; дисомия Y хромосомалары - 47, XYY);
- **Моносомия** (2n - 1 = 45) - бір хромосома гомологының болмауы;
- **Нуллисомия** (2n - 2 = 44) - екі гомологты хромосоманың болмауы. Екі гомологтың болмауы, әдетте, соматикалық жасушаларды өлімге әкеледі, сондықтан стандартты нуллисомия кариотиптеуде пайда болмайды.

Хромосомалардың құрылымының өзгерулері:

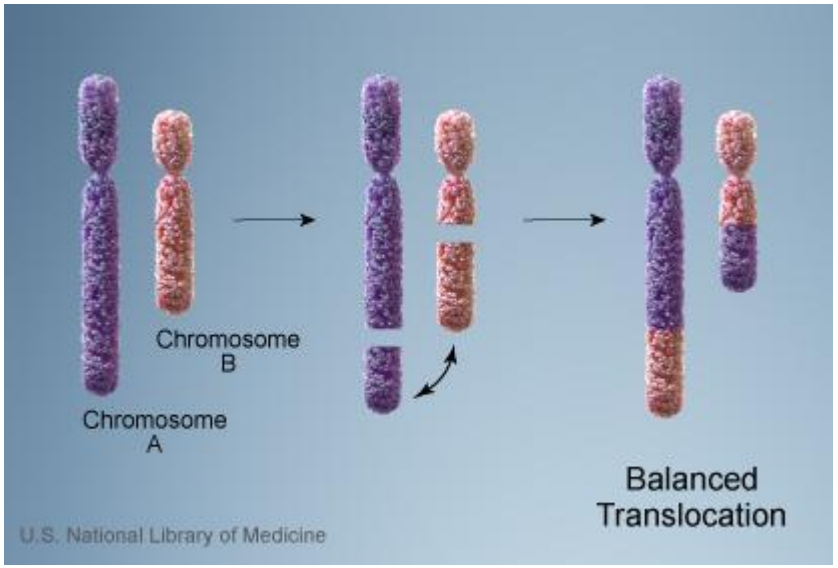
- транслокация
- Робертсондық транслокация
- делеция
- инверсия
- дупликация
- изохромосома
- сақина тәрізді хромосома

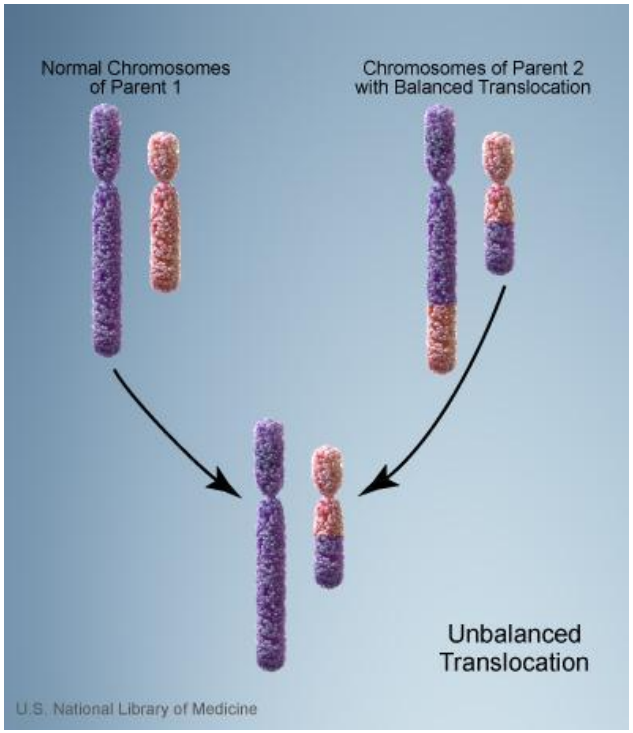


Хромосома құрылымының өзгеруі

Транслокация

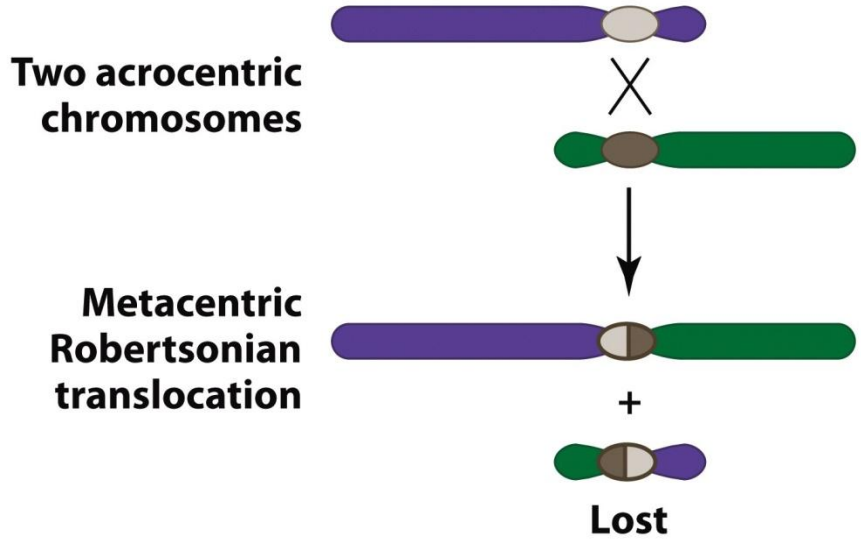
- **Транслокация** – гомологиялық хромосома бөліктері гомологиялық емес хромосома бөліктерімен алмасады.





Робертсондық транслокация

Робертсондық транслокация – гомологиялық емес хромосомалардың бірігуі (**центрикалық қосылу**) немесе бір хромосоманың 2-ге үзілуі (**центрикалық ажырау**).

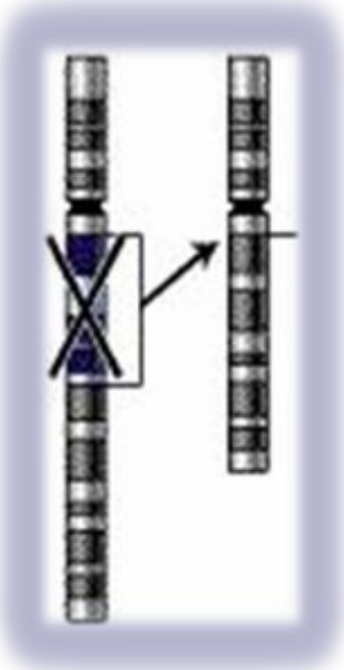


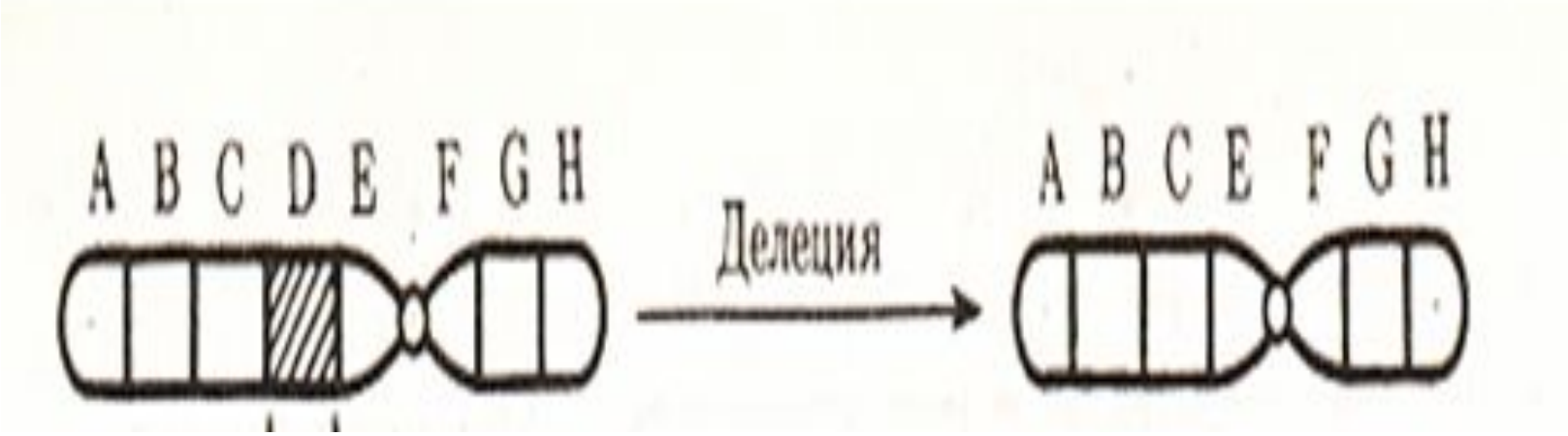
© 2009 John Wiley & Sons, Inc. All rights reserved.

Делеция (үзілу) – генді локустардың бір немесе бірнеше бөліктерінің жоғалуымен байланысты. Хромосоманың жиі және қауіпті бұзылу түрі.

Делеция эффектісі:

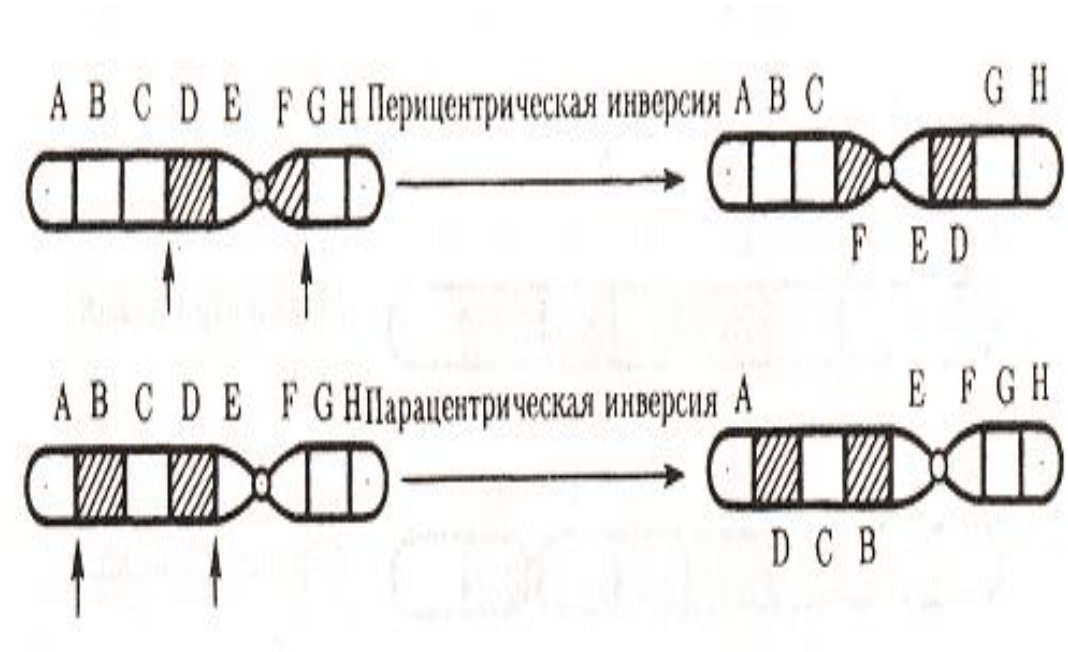
1. Жойылған гендер санына.
2. Осы ген өнімдеріндегі сандық қажеттілікке.
3. Геннің орны мен қызметіне байланысты болады

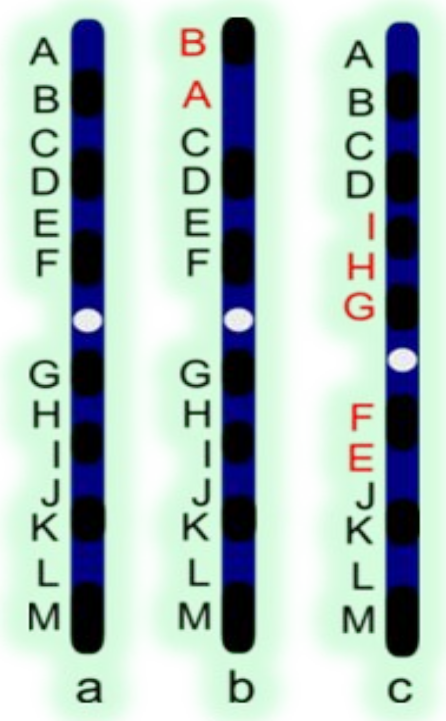




- **Инверсия -** хромосома сегменттерінің 180 градусқа айналуы. Оның 2 түрі бар:

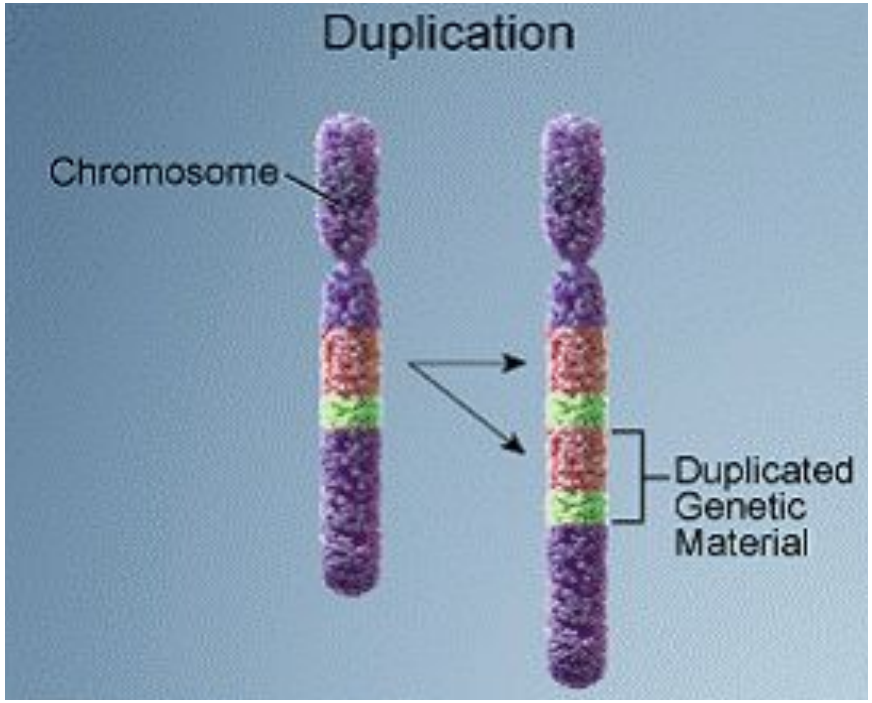
1. **Парацентрикалық** инверсия (сегментте центромера болмайды).
2. **Перицентрикалық** инверсия – сегментте центромера болады.

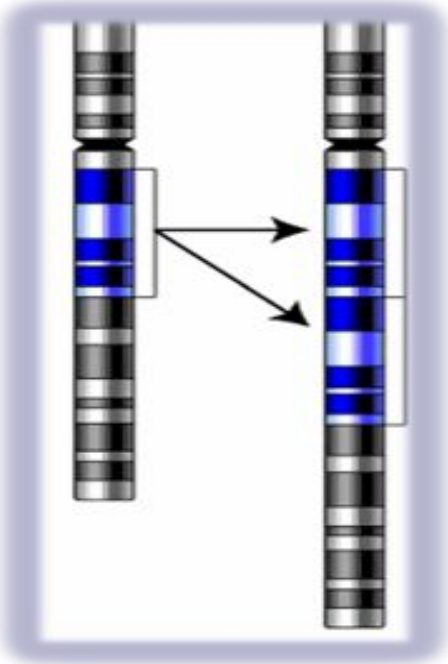




- **Дупликация-** хромосоманың қандайда бір сегменттері екі еселенеді. Бұл кезде бір сегмент бірнеше рет қайталанады. Қайталану аз болады, егер бір ген зақымдалса немесе көп, егер көптеген гендер көлемінде жүрсе.

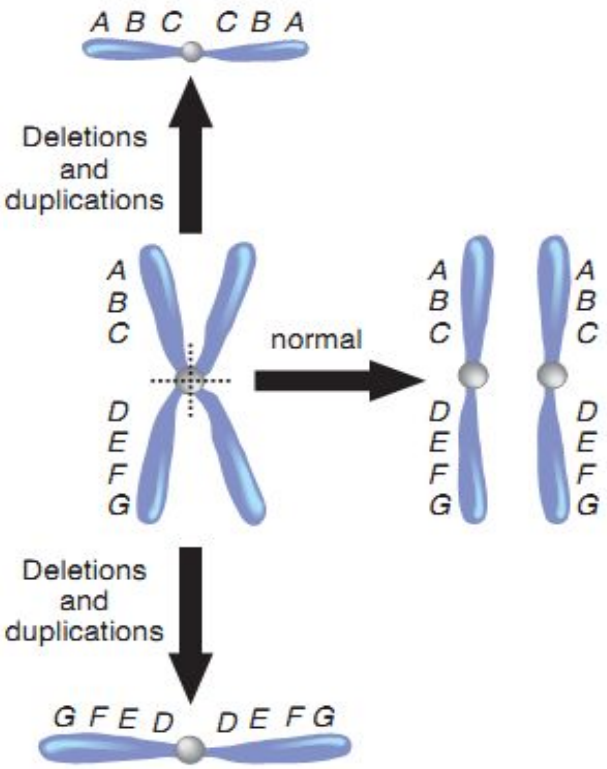
Дупликация ісік жасушаларының пайда болу механизміне алып келуі мүмкін, бедеулікке алып келеді, летальді аяқталуы мүмкін.



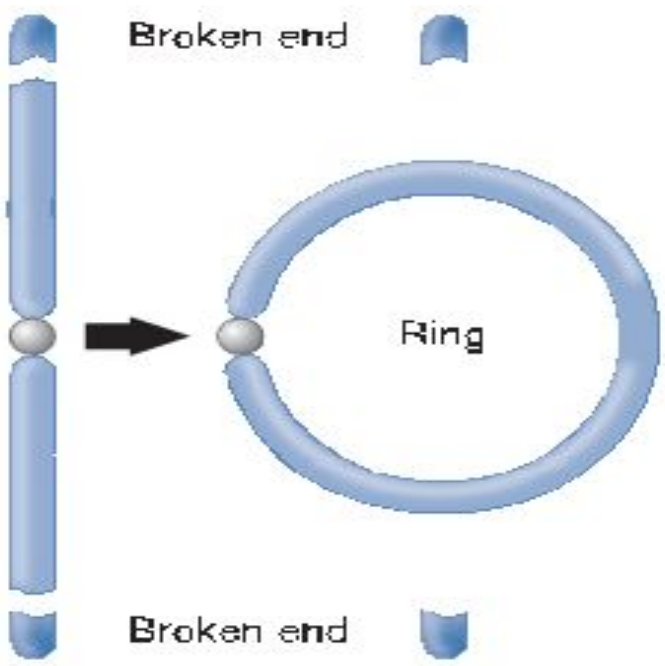


Изохромосома

- Мета- немесе субметацентрикалық хромосомалардың центромера аймағында ажырап, репликациядан кейін бірдей иықтарынан пайда болатын хромосома. Мета- немесе субметацентрикалық хромосомалардың центромера аймағында ажырап, репликациядан кейін бірдей иықтарынан пайда болатын хромосома. Сондықтан хромосоманың екі иығыда бірдей гендерден тұрады.



Сақина тәрізді хромосома



Сақиналы хромосома - екі теломерасы жатылған сақина тәрізді хромосома пайда болады. Олар теломерлік бөліктердің жоғалуы нәтижесінде пайда болады

Қорытынды

- Мутаген организм құрылысында тұрақты өзгерісті тудыратын фактор.
- Өзінің пайда болу табиғатына байланысты мутагендердің типі белгілі: физикалық, химиялық, биологиялық.
- Мутагендер организмге өкпе, тері, ас қорыту жолы арқылы түсуі мүмкін. Организмге еніп жатқан заттардың мөлшері ауадағы концентрациясына және жеке бас гигиенасына, сақтық шараларына байланысты.

Пайдаланылған әдебиеттер

- https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC2719702/
- https://cyberleninka.ru/article/v/vliyanie-faktorov-prirodnoy-i-antropogennoy-sredy-na-populyatsionno-geneticheskie-harakteristiki-cheloveka