

Апоптоз сатыларының мәні, сызбасын сызу және медициналық маңызын түсіндіру.

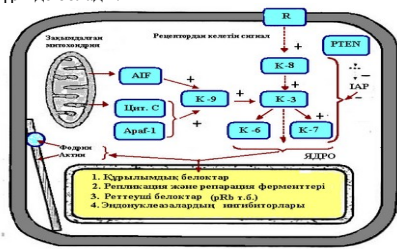
Апоптоз – жасушаның табиғи, генетикалық бағдарламаланған тіршілігін жою үрдісі.

Апоптоз бағдарламасын іске қосатын жағдайларға байланысты апоптоздың екі типін ажыратуға болады: а) “ішкі” апоптоз; б) “бұйрық” бойынша апоптоз а) “ішкі” апоптозды іске қосатын себептер: Хромосоманың репарацияланбайтын зақымдалулары; Жасушаішілік органоидтардың және мембраналардың (әсіресе митохондрия) зақымдалуы. Бұл зақымдалуларды тудыратын факторлар: Ішкі (күшті тотықтырғыштар, азот оксиді, супероксидті радикалдар) Сыртқы (иондаушы сәулелер, t өзгеруі, химиялық қосылыстар)

Апоптоздың бұл жағдайда негізгі қызметі – құрылысы не қызметі зақымдалған жасушаны жою. б) “Бұйрық” бойынша апоптозды іске қосатын факторлар:

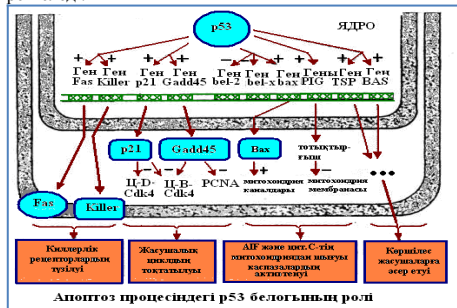
1. Негативті сигнал, мысалы контактылы тежелуде, кадгериндерден келетін сигнал. Бұл жағдайда бөлінуші жасушалар өте тығыз орналасуы, тек олардың бөлінуін тоқтатып ғана қоймай, апоптозға ұшырауы мүмкін.

2. Оң сигналдардың әсерінің тоқтауы : -митогендер әсерінің болмауы (цитокин не өсу факторлары) -бекіну беткейінен ажырау (интегрин сигналы) Бұл жасушада апоптоздық белок р53 мөлшерінің шектік деңгейден артуына алып келеді. Апоптоз үрдісіндегі негізгі ферменттер – цитоплазмалық протеазалар – *каспазалар* болып табылады. Каспазалар барлық жасушалардың цитоплазмасында активсіз күйінде – *прокаспазалар* түрінде болады.



Каспазалар және олардың нысаналары

Митохондрия каналдарын ашатын және жабатын белоктарды кодтайтын гендер р53 бөлөгімен реттеледі.



Апоптоз процесіндегі р53 белогының ролі

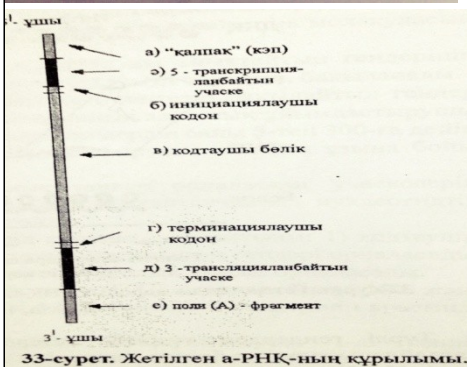
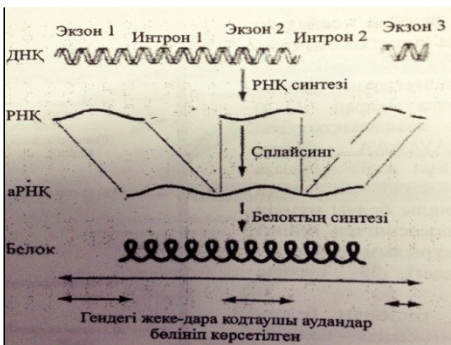
Апоптоз үрдісі тірі ағза тіршілігінде өте маңызды роль атқарады: онтогенез барысында (саусақ аралық жарғақтық жойылуы, ішек, тамыр қуыстарының қалыптасуы); жасушалардың жаңаруы (қан жасушалары, тері, ішкі мүше эпителийлері); Иммундық жүйенің қызметінде (антиген әсерінен кейін лимфоциттердің ұзақ уақыт антиген болмаған жағдайда жойылуы және т.б.); Сонымен бірге апоптоз үрдісінің бұзылуы: ісіктік жасушалардың өсуін шектеудің бұзылуына, ісіктік өсуге; аутоиммунды аурулар, дегенеративті ауруларға алып келеді.

А-РНҚ процессингінің механизміні сызу түсіндіру

Гетерогендік ядролық РНҚ бірқатар құрылымдық өзгерістерге ұшырап, функционалды активті жетілген а-РНҚ-ға айналып цитоплазмаға белок синтезделетін жерге жеткізілуі тиіс. Бұл-“Процессинг” деп аталады.

Процессинг механизмі:

- 1)Қалпақ немесе кэп жалғануы . Кэп жалғану процессі- пре-а-РНҚ-ның 5-ұшына метилденген гуанозиннің жалғануы
- 2) Полиаденилдік Құйрықтың жалғануы .
- 3) РНҚ –сплайсингі.



Гендік мутациялар ДНҚ молекуласының құрылысындағы өзгерістермен сипатталады. Олар 2-ге бөлінеді:

- 1)репликация қателіктері-нуклеотид жұптарының алмасуы; а)егер пуриндік негіздер пуриндік негіздерге, пиримидиндік негіздер пиримидиндік негіздерге ауысса *транзция*. б) егер пурин пиримидинге немесе керісінше ауысса *трансерция*.
- 2) оқылу ретінің жылжуы- нуклеотидтердің түсіп қалуы немесе қосылуы;

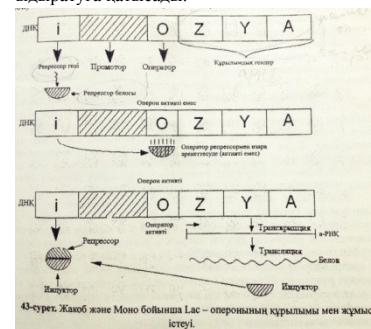
Ген белсенділігінің оперондық моделінің сызбасын сызу және түсіндіру

Алғаш рет Ф. Жакоб және Ж. Моно прокариоттарда гендер активтілігінің реттелуін зерттеу мақсатында ішек таяқшасында β-галактозидаза ферментінің синтезі реттелуіне тәжірибе жүргізді. Тәжірибе нәтижесінде фермент синтезделудің индукциясы мен репрессиясының механизмдерін түсіндіретін “**оперон моделін**” ұсынды.

Жакоб және Мононың бұл моделі бойынша оперон құрамында:

1. Бірнеше белок-ферменттердің синтезін анықтайтын катарласа орналасқан құрылымдық гендер болады .
- 2.Осы гендердің активтілігін бақылайтын реттеуші немесе оператор гені болады.

Оперондағы құрылымдық гендердің ерекшелігі –олар оперонда катарласа орналасқан кластерлік гендерді құрайды . Осы кластерлік гендерден тұтас бір ғана полицистронды РНҚ түзіледі. Лактозалық оперондағы құрылымдық гендер 3-цистроннан тұрады: Z, Y, A. Бұл гендердің өнімі –ферменттер лактоза қантын ыдыратуға қатысады.

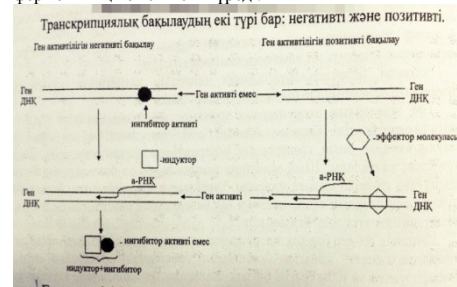


Ген белсенділігінің позитивті реттелуінің сызбасын сызу және түсіндіру

Позитивтік бақылану механизмі нақты фактор бар кезде -активтілікті күшейтіп РНҚ-полимеразаның

промоторға жалғануы мен а-РНҚ-ның синтезделуін жылдамдатады. Позитивті бақылаудың мәні мынада- жасушада глюкоза мен галактоза бар кезде LAC-оперон активті емес сондықтан LAC-а-РНҚ –ның синтезі жүрмейді β-галактозидаза ферменті де синтезделмейді. Лактозалық і-репрессорың активсіздендіру үшін ортада тек глюкозаның болғаны жеткіліксіз. Глюкозаға қосымша элемент циклдқк АМФ-катаболизмдік активтендіруші белок КАБ болуы қажет .

Циклдқк АМФ-тың кішігірім молекулалары ішек таяқшасынан басқа көптеген бактерияларда да кездеседі, олардың синтезделуі аденил-циклаза ферментінің көмегімен жүреді.

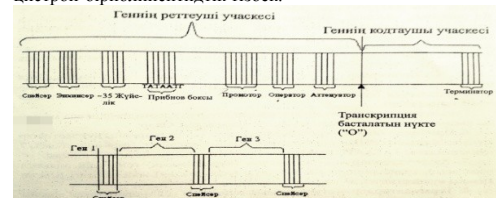


Геннің молекулалық деңгейдегі құрылысын және қызметтерін сызу және түсіндіру.

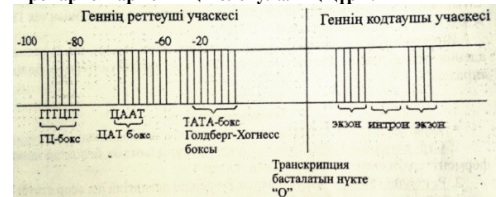
Ген-күрделі құрылымдық функциональдық бірлік болып табылады. Ол екі бөліктен тұрады:

- 1)реттеуші учаске, 2)ақпараты бар кодтаушы учаске.

Ген-полипептидтік тізбек. Бір ген-бірфермент, бір цистрон-бірполипептидтік тізбек.



Прокариоттар генінің молекулалық құрылымы



Эукариоттар генінің молекулалық құрылымы

Промотор-транскрипция кезінде РНҚ полимеразамең байланысады.

Оператор-реттеуші белоктардың байланысатын арнайы нуклеотидтер жүйесі.

Транскрипция-басталатын нүкте немесе «О»сайты.

Энхансер-транскрипция жылдамдығын 200 есеге дейін арттырады.

Сайлансер-транскрипция жылдамдығын төмендетеді.

Прибнов-бокс-промотор учаскесі ішіндегі арнайы нуклеотидтер жүйесі.

Аттенуатор-транскрипцияның аяқталуы жайлы белгі беретін арнайы жүйесі.

Терминатор-транскрипцияның аяқталғандығы жайлы сигнал береді.

Генетикалық кодтың қасиеттерінің сызбасын сызу және түсіндіру

Тұқым қуалау апараты ДНҚ молекуласында 4түрлі нуклеотидтің нақты бір жүйемен кезектесіп орналасуы түрінде жазылған (кодталған). Кодтаудың негізгі принциптері Ф. Крик және оның қызметкерлерімен құрастырылып, «генетикалық код»деп аталған. Генетикалық код 1965 жылы толық анықталды.

Генетикалық кодтың қасиеттері:

-триплеттілігі -қатарынан орналасқан 3нуклеотид бір кодон (триплет)құрап, бір аминқышқылдың анықтайды

-үздіксіздігі -кодондар үздіксіз орналасқан

- қайта жабылмайтындығы -кодондар бірі бірін жаппайды, әр нуклеотид тек бір кодонның құрамына кіреді

-коллинсарлығы -кодондардың реті белоктағы аминқышқылдардың ретіне сай

-артықтылығы - бір аминқышқылды 1-6 жуық кодон анықтауы мүмкін, өйткені жалпы кодондар саны 64, ал аминқышқылдар саны – 20

-жүйелілігі - кодондағы нуклеотидтердің ақпараттық маңыздылығының бірдей болмауы: 1-2 орындағы нуклеотидтер маңызды болып саналады, ал 3 нуклеотид әртүрлі болуы мүмкін және автоматты түрде оқылады

-арнайылығы - әр кодон тек белгілі бір аминқышқылды анықтайды

-инверсалдығы - барлық тірі ағзаларға (бірқатар ерекшеліктерінен басқа) генетикалық код бірдей

Геннің трансляция үдерісін сызу және түсіндіру

Трансляция – полипептидік тізбектің матрицалық синтезделу процесі. Бұл процесс цитоплазмада рибосомалар, тРНҚ және аРНҚ қатысуымен жүзеге асырылады. Кез келген матрицалық синтез сияқты, ол инициация, элонгация және терминация сатыларынан тұрады.

Геномдық мутациялар мейоз немесе митоздың бұзылуының нәтижесінде хромосомалардың диплоидтық жиынтығының санының өзгеруінен болатын мутациялар. Оларға *полиплоидия, гаплоидия, гетероплоидия (анеуплоидия)* жатады.

Полиплоидия хромосоманың диплоидтық санының гаплоидтық жиынтығына еселеніп артуын айтамыз. ($2n+n; 2n+2n; 2n+3n$)

Гаплоидия хромосомалардың тек гаплоидты жиынтығының болуы (n)

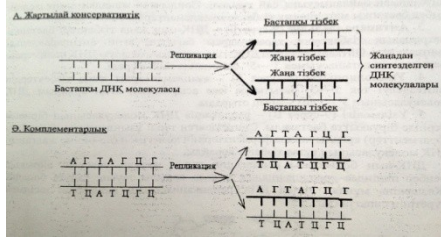
Гетероплоидия (анеуплоидия) диплоидтық жиынтықта жеке хромосомалар санының өзгеру. Нулисомия-($2n-2$), моносомия-($2n-1$), трисомия-($2n+1$), тетрасомия-($2n+2$).

ДНҚ репликациясының принциптерінің сызбасын сызу және түсіндіру.

ДНҚ молекуласының екі еселену процесі **репликация** деп аталады. Репликацияның бірлігі-**репликон**,өздігінен репликацияланатын генетикалық элемент.Оның құрамында ДНҚ репликациясының инициациялық учаскесі және репликация процесіне қатынасатын белоктардың синтезін бақылайтын гендер орналасқан.Репликация аса күрделі биохимиялық процесс.Бұл процесс генетикалық ақпараттың өте дәлдікпен көшірілуін,ДНҚ тізбектеріндегі қателіктерді түзетіп,алмастыруды және рекомбинациясын қамтамасыз ететін көптеген белоктар қатынасады.

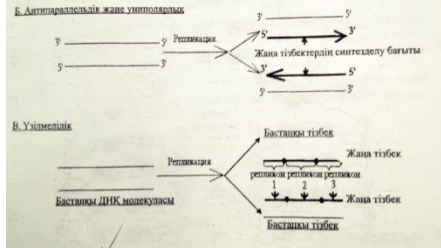
Репликация процесі мына принциптің негізінде іске асады:

1)жартылай консервативтік



2)комплементарлы

3)Антипараллельдік және униполярлық



4)Үзілмелілік

1) Жартылай консервативті-ДНҚ-ның бастапқы тізбектерінің әрқайсысы жаңа тізбек түзілу үшін матрица болып табылады. Репликациядан кейінгі әр ДНҚ молекуласындағы екі тізбектің біреуі бастапқы матрицалық тізбек болса,екіншісі –жаңадан синтезделетін тізбек.Олай болса,алғашқы аналық жасушаның бөліну нәтижесінде түзілген әр жас жасушадағы ДНҚ молекуласы бір бастапқы матрицалық тізбектен және бір жаңадан синтезделетін тізбектен тұрады.

2)Комплементарлық-ДНҚ молекуласының жаңа тізбегі комплементарлық принципке негізделіп адениннің тиминмен,гуаниннің цитозинмен байланысуына сай түзіледі. Сондықтан жаңадан синтезделген тізбек бастапқы матрицалық тізбекке комплементарлы болып келеді.

3)Антипараллельдік-ДНҚ-ның жаңа тізбектері бастапқы матрицалық тізбектерге қарама-қарсы бағытта,яғни антипараллельді синтезделеді. Өйткені бастапқы ДНҚ-дағы ақпараттың оқылуы ДНҚ-полимераза ферментінің қатынасуымен 3' 5' бағытында ғана жүреді.

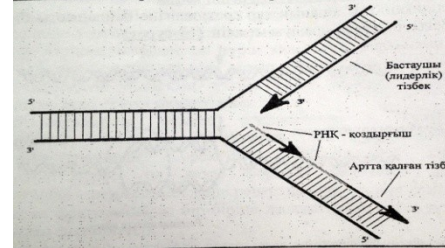
4)Униполярлығы-комплементарлы жаңа тізбектердің синтезделуі тек 5' 3' бағытында іске асырылады,яғни әрдайым ДНҚ молекуласының 3' ұшы ұзарып отырады.

5)Үзілмелілігі-репликация ДНҚ молекуласының бірнеше жерінде бір уақытта басталады.Синтезделген түрлі ұзындықтағы кесінділер арнайы лигаза ферменттерінің көмегімен бір-біріне жалғанып ДНҚ молекуласының тұтас тізбегін құрайды.

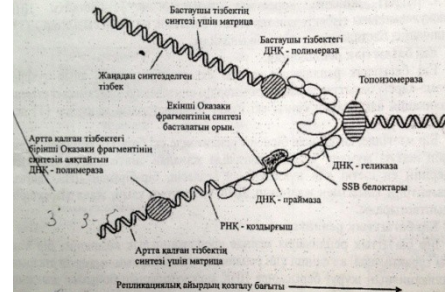
ДНҚ-ның лидерлік және ілесуші тізбектерінің репликациясының сызбасын сызу және түсіндіру.

ДНҚ синтезі спиральдың 5'-ұшына қарай жүреді.Репликативтік ашаның бір спиралінде ДНҚ үзіліссіз тізбек синтезделінеді оны **лидерлік тізбек**,ал екіншісінде үзіліп-үзіліп жүреді,оны **ілесуші тізбек** деп атайды.

ДНҚ-ның ширатылған тізбектері таркатылып репликация басталатын учаскеде **«репликациялық айыр»**



деп аталатын арнайы құрылым түзіледі. Репликация кезінде ДНҚ синтезделу бағытының қос тізбектің таралу бағытымен сәйкес келуі тек жаңа синтезделген бастаушы тізбекте көрінеді.Екінші,артта қалған тізбек үзік-үзік болыпқыса Оказакі ферменттері трінде синтезделеді.Нәт. тізбектің екеуі де 5' - 3'бағытында ұзарады.



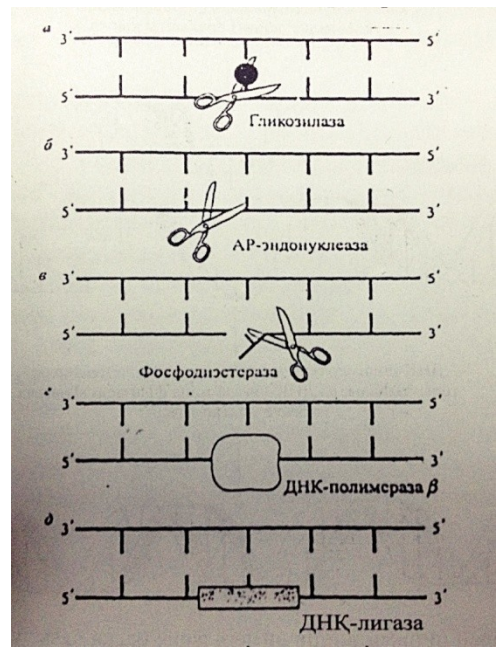
Репликацияның негізгі ферменттері: 1.ДНҚ-полимераза-тізбекті синтездейді. 2.Топоизомераза-«репликативтік айырдың» алдындағы ДНҚ-ның аса жоғары ширатылған жерлерін босатады. 3.Хеликаза-ДНҚ тізбектерін ажыратады. 4.SSB-белоктар-ДНҚ-ның ажыраған тізбектерін тұрақтандырады. 5.Лигаза-ДНҚ фрагменттерін жалғап қосады. 6.РНҚ-праймаза-ДНҚ-полимеразаға керекті РНҚ-бастауыштарды синтездейді. 7.ДНҚ-геликаза-комплементарлы нуклеотидтердің арасындағы сутекті байланыстарды үзеді.

ДНҚ молекуласының жарықтылық, қараңғылық және репликациядан кейінгі репарацияның сызбасын сызу және маңызын түсіндіру.

ДНҚ репарациясының типтері:

1. Жарықтық репарация немесе фотореактивация.

1.Қалыпты ДНҚ молекуласы-----Ультрақұлгін жарығымен сәулелендіру-----2.Мутантты ДНҚ молекуласы-пиримидиндік димерлердің түзілуі-----Көзге көрінетін жарықтың әсері-----3.Фототиаза ферментінің синтезі-----4.Димерлердің ажыратылуы-----5.ДНҚ құрылысының бастапқы қалпына қайта келуі.



2. Эксицизиялық немесе қараңғылық репарация-жасушадағы жарықтың қатысуынсыз ақ жоя алады. ДНҚ-ның бұзылған учаскесі арнайы ферменттер тобының қатынасуымен кесіп алынып тасталады, оның орнына қалыпты нуклеотидтер жалғанады.

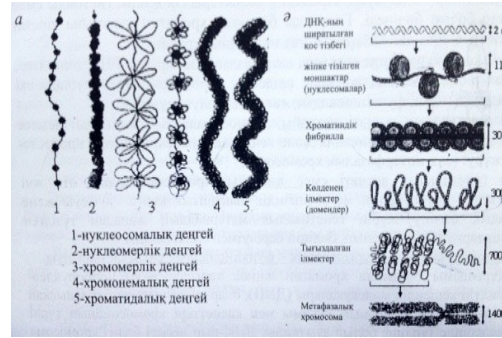
Келесі сатылардан тұрады: а)эндонуклеаза ферментінің көмегімен зақымдалған ДНҚ-ны анықтау; б)эндонуклеаза көмегімен зақымдалған аймақты кесіп алу; в)полимераза көмегімен жаңа тізбекті қалыпқа сай синтездеу; г)полинуклеотидлигаза ферментінің әсерінен жаңа түзілген ДНҚ аймағының қосылуы. Мұны эксцизиялық, яғни "кесумен" жүретін деп атайды.

3. Репликациядан кейінгі репарация- егер фотореактивация және эксцизиялық репарация белгілі бір себептерге байланысты жүрмесе, онда тізбектегі зақымдалу дұрысталмайды және жаңа синтезделген тізбекте бос қуыс қалады. Бұл қуыс екінші зақымдалған ДНҚ тізбегінен синтезделген жаңа комплементарлы аймақпен толтырылады. Бір зақымдалмаған тізбек барлық уақытта қалып ретінде қажет.

Жасушаның генетикалық материалының ұйымдасуының әртүрлі деңгейлерінің механизмдерінің сызбасын сызу және түсіндіру

Жасушаның генетикалық материалының ұйымдасуының деңгейлері:

1. ДНҚ тығыздалуының бірінші деңгейі – нуклеосомалық жіпше(Фибрилла) – жуандығы 10нм, сыртын орап орналасатын ДНҚ-ның ұзындығы 146ж.н. тығыздалу коэффициенті – 6-7
2. **Екінші деңгей** – жуандығы 30-нм-лік соленоид жіпшесі; тығыздалу коэфф.- 40
3. **Үшінші деңгей** – ілмектік домен (хромомера); 60мың ж.н. қамтитын ұзындығы 0,2-0,3мкм, тығ.коэфф.-680
4. **Хромосомалық төртінші деңгей;** тығ-н хромонемалар ұзындығы 0,1-0,2мкм жуан жіпшелері түзейді, олар жарық микроскопы астында көрінеді, тығыздалу коэфф. - 12×104
5. **Хроматидалық және хромосомалық деңгей** жарық микроскопы астында анық көрінетін хроматин құрылымының жоғары деңгейі болып табылады.



Жасушаның генетикалық материалының митоздық циклда өзгеруінің сызбасын сызу және түсіндіру

Митоз – сомалық жасушаның негізгі бөліну әдісі. Митоз бірінен кейін бірі жүретін 4 фазадан тұрады: профаз, метафаза, анафаза, телофаза. **Митоз** – бұл хроматидтер бір-бірінен ажырап, екі жас жасуша арасында бірдей бөлінетін ядроның бөліну процесі.

1. **Профаза** – хромосомалар ширатылып, жуандап, қысқарады. Әр хромосома 2 хроматидтен тұрады. Олар центромералары арқ. байланысады. Ядрошықтар жойылып, ядро қабығы еріп кетеді. Хромосомалар цитоплазмада бос күйінде қалады. Осы кезде центриольдер жасушаның полюстеріне ажырап, ахроматин жіпшелері пайда болып, бөліну ұршығы қалыптасады.
2. **Метафаза** – хромосомалар экватор жазықтығында орналасады. Әр хромосома кинетохор арқылы бөліну ұршығының жіптеріне бекінген ұзын бойынан екі хроматидтерге ажырайды.
3. **Анафаза** – хромосомалар полюстерге тартылуы, жеткенде екі бірдей толық хромосомалар жиынтығын құрайды.
4. **Телофаза** – жаңа ядрошық пайда болады. Хр-р деспиральданады, жіңішкеріп ұзарады, ахроматин жіп-і жойылады. Артынша цитокinez жүріп, жасуша екіге бөлінеді.

Жасушаның мейоздық бөліну үрдісі және оның генетикалық маңызының сызбасын сызу және түсіндіру

Мейоз-жыныс бездерінде ерекше сомалық жасушалардың бөлінуі. Нәтижесінде түзілген гаметадарда хромосома жиынтығы гаплоидты болады. Мейоз бірінші және екінші мейоздық бөлінулерден тұрады. Әр бөліну 4-кезеңнен тұрады. **Бірінші мейоз:**

-Профаза I:

1. **Лептогена-хромосомалар** ширатылады, жуандайды қысқарады, микроскоппен көрінеді. Генетикалық материал-2n4c.
2. **Зиготена**-гомологтық жұп хромосомалар жақындасып ұзынынан бір-бірімен беттеседі.
3. **Пахитена**-гомологтық хромосомалар қосақталған жұптар құрап **биваленттер** түзеді. Әр бивалент 4 хроматидтерден тұрады. Генетикалық материал-2n4c. Коньюгацияланған хромосомалар айқасып, сәйкес бөліктермен алмасады, кроссинговер жүреді.
4. **Диплотена**-жұптасқан гомологтық хромосомаларда хроматидтер центромера бөлігінде бір-бірімен ажырай бастайды бірақ айқасқан бөліктер хиазмалар арқылы байланыс сақтайды.
5. **Диакинез**- хромосомалар қатты ширатылады ядро қабығы ериді ядрошық жойылады бөліну ұршығы түзіледі.

-Метафаза I-биваленттер экватор жазықтығына орналасып центромераларымен бөліну ұршығымен байланысады.

-Анафаза I-тұтас хромосомалар 2 жақ полюске қарай тартылады. Бұл кездейсоқ процесс Генетикалық материал-p2c.

-Телофаза I-тек хромосомалар ширатылған түрде сақталады.

Екінші мейоз:

Профаза 2-өте қысқа болады хромосомалар ширатылған түрде.

Метафаза 2-хромосома экватор жазықтығында орналасады. (p2c).

Анафаза 2-бір-бірінен ажыраған хроматидтер қарама-қарсы полюстерге тартылады. (nc)

Телофаза 2-цитокinez аяқталғанда гаплоидты жиынтығы бар (nc) жыныс жасушалар түзіледі.

Маньзы-гаплоидты жиынтығы бар жыныс жасушалары түзіледі. Ұрықтану кезінде екі гаметаның ядросы қосылып зигота түзеді. Егер гаметадардағы хромосомалар саны кеміесе ұрықтану нәтижесінде олардың саны әр ұрпақ сайын екі есе артады. Мейоз кезінде кроссинговер және гомологтық хромосомалардың кездейсоқ ажырауы нәтижесінде генетикалық материалдың рекомбинациясы жүреді.

Жасушаның генетикалық материалының өзгеру денгейіне байл. Мутациялық өзгергіштік деп гендер мен хромосомадағы тұрақты өзгерістер нәтижесінде

қалыптасқан өзгергіштікті атайды. Генетикалық материалдың өзгеруіне байланысты мутациялар *геномдық, хромосомалық, гендік* болып жіктеледі.

- ❖ **Геномдық мутациялар** мейоз немесе митоздың бұзылуының нәтижесінде хромосомалардың диплоидтық жиынтығының санының өзгеруінен болатын мутациялар. Оларға *полиплоидия, гаплоидия, гетероплоидия (анеуплоидия)* жатады.

Полиплоидия хромосоманың диплоидтық санының гаплоидтық жиынтығына еселеніп артуын айтамыз. ($2n+n; 2n+2n; 2n+3n$)

Гаплоидия хромосомалардың тек гаплоидты жиынтығының болуы. (**n**)
Гетероплоидия (анеуплоидия) диплоидтық жиынтықта жеке хромосомалар санының өзгеруі. Нулисомия-($2n-2$), моносомия-($2n-1$), трисомия-($2n+1$), тетрасомия-($2n+2$).

- ❖ **Хромосомалық мутациялар** хромосома құрылысының өзгеруімен. Олар *хромосома ішілік, хромосома аралық болып бөлінеді.*
1) хромосома ішілікке:

Делеция (жетіспеушілік)- хромосома бөлігінің түсіп қалуы.

Дупликация- хромосома бөлігінің екі еселенуі.
Инверсия- хромосома бөлігінің үзіліп 180° бұрылып сол хромосомадағы орнына қайта қалғаны; перичентрілік-центромера аймағында, парацентрілік-хромосоманың бір иығында жүріп, центромерадан алшақ байқалады;

2) хромосома аралыққа:

Транслокация- гомологтық емес хромосомалардың учаскелерімен алмасуы; Оның бірнеше түрі бар:

Реципрокты- гомологтық емес хромосомалар бір-бірімен бөліктерімен алмасуды;

Реципрокты емес- бір хромосома екінші гомологты емес хромосоманың бөлігін жалғастырып өз көлемін ұзарттады.

Робертсондық транслокация- гомологты емес екі акроцентрілік хромосомалар ұзын иықтарымен центромерлік аймақтары арқылы жалғанады.

- ❖ **Гендік мутациялар** ДНҚ молекуласының құрылысындағы өзгерістермен сипатталады. Олар 2-ге бөлінеді:

1) репликация қателіктері- нуклеотид жұптарының алмасуы;

а) егер пуриндік негіздер пуриндік негіздерге, пиримидиндік негіздер пиримидиндік негіздерге ауысса **транзиция**.

б) егер пурин пиримидинге немесе керісінше ауысса **трансверсия**.

2) оқылу ретінің жылжуы- нуклеотидтердің түсіп қалуы немесе қосылуы;

Қатерлі ісік жасушаларының қасиеттерін атап оларды көрсету.

Қатерлі ісіктер- жер бетіндегі халықтың әсіресе жасы ұлғайған адамдар арасындағы өлімнің негізгі себептерінің бірі болып табылады. Қалыпты жағдайда жасушалардың бөліну процесі олардың көбеюін жылдамдатып немесе тежеп және өзара бірін-бірі теңестіріп отыратын екі топ факторлармен бақыланады. Рақ жасушаларының негізгі қасиеті тоқтаусыз бөлінуге қабілеттілігі, өйткені оларда жасушаның көбеюін тежейтін механизмдер мен факторлар болмайды. Қалыпты жасушаның трансформацияланған жасушаға айналу процесі **онкогенез** не **канцерогенез** деп аталады. Рақ полиэтиологиялық не көпфакторлы ауруларға жатады, ерекшелігі патологияның себебін анықтау мүмкін болмайды. Жасушалардың ісіктік трансформациясына себеп болатын канцерогендік факторларға **иондоушы сәулелену, химиялық қосылыстар, ісікті туғызатын вирустар.**

Иондоушы сәулелену- радиацияның жоғары дозасының әсеріне көпшілік жағдайда радиация көзімен тікелей байланысы бар АЭС-тің кәсіпқой мамандары, рентгенолог және радиологтар, радиоактивті сәулеленумен емделетін адамдар, атом бомбасының жарылымынан тап болған адамдар ұшырайды.

Химиялық қосылыстар- жеке дара ісіктік жасушалардың өсуі мен бөлінуін жылдамдатуға қабілетті келеді. Оларға төртхлорды көміртегі, метилхолантрен, бензантрацен жатады. Оларды канцерогендік промоторлар деп атайды. Мұндай жеке-жеке ісіктік жасушалар қалыпты жасушалармен қоршалып тұрғандықтан олардың тоқтау әрекетін жеңе алмай, ұзақ уақыт, жылдар бойы жасырын күйде болып қатерлі ісік жасушаларына трансформацияланбайды.

Ісіктік вирустар- вирустардың генетикалық материалы ДНҚ не РНҚ молекуласы түрінде болады. Кейбір вирустардың геномында онкогендік

активтілік көрсететін гендер болады. Ісіктің вирустары жасушаға еніп, оның ДНҚ-на қосылып иелік жасуша геномы және вирус геномынан тұратын рекомбинантты ДНҚ молекуласының құрамында қызмет атқаруға қабілетті келеді. Жасушалардың ісіктік трансформациясында генетикалық факторлардың негізгі роль атқаратынын растайтын мынадай нақты мәліметтер бар: 1) адамның кандай да бір мүшелерінің рақ ауруымен қатар байқалатын моногендік аурулардың бірақтар түрі бар. 2) ұрпақтан ұрпаққа тұқым қуалайтын жағдайдың аналық бездің, сүт бездерінің, өңеш рагы. 3) Барлық ісік жасушалары хромосомалар мен ДНҚ-ның құрылысындағы және атқаратын қызметіндегі анық байқалатын бұзылулармен сипатталады.

Ісіктің аса маңызды суперессор гендерінің бірі p-53 белогының гені. Оның көптеген аллельдері бар. Адамның барлық ісік ауруларының жартысына жуығы осы p-53 генінің мутантты аллельдерінің бақылауымен қалыптасады. Мутация нәтижесінде p-53 генінің екі аллельінің активсізденуі қауіпсіз аденоманы қатерлі карциномаға айналдырады. Ісіктің нақты бір жерде орналасуын бақылайтын геннің мутацияға ұшырауы, оның түрлі мүшелерге таралып, метастазалануына себеп болады

Митоздық циклдың реттелуіндегі циклин және циклинге тәуелді киназалар рөлінің сызбасын сызу және түсіндіру

Жасушалық циклда арнайы протин-киназалар-циклин тәуелді киназалар – ЦТК-шешуші рөл атқарады. АҚТивті киназалар циклин-циклин тәуелді киназалар кешені түрінде болады. Бұл кешенде циклин активтендіруші болса ЦТК-лар катализаторлар қызметін атқарады. Митотикалық циклдың инициациясы циклин-Д-ЦТК-4 және циклин –Д-ЦТК-6 кешенінің әсеріне байланысты жүреді. Олар посмитотикалық кезеңінің алғашқы сатысында кызмет атқарып жасушаның G1 кезеңінен S-кезеңіне өтуге жағдай туғызады S- кезеңде бірінен соң бірі циклин-А-ЦТК-2 кешені және циклин-В-ЦТК-2 кешендері қызмет атқарып ДНҚ репликациясына қатысатын басқа арнайы белоктарға әсерін тигізеді. G2- кезеңінде реттеуші фактор ретінде циклин-В-ЦТК кешені қызмет атқарады. Бұл кезең жасушаның G2- кезеңінен митозға ауысу процесін қамтамасыз етіп митоздық бөлінудің жүруін бақлайды. Оны **стимулдаушы фактор** деп атайды.

Митоздық циклдың бақлануындағы тексеру нүктелерінің сызбасын сызу және түсіндіру

Митоздық цикл- жасушаның бөлінуге даярлануы бөлінуі кезеңдерінде жүретін сатылы және бір-бірімен тығыз байланысты процестердің жиынтығы. Бұл цикл 2 кезеңнен тұрады:

1) интерфаза бұл кезеңде жасушаның белсенді өсуіне қажет ақуыз РНҚ және басқа заттар синтезделеді және ДНҚ репликациясы жүреді.

2) жасушаның бөлінуі (митоз)

Кезеңдері:

1) **Интерфазаның** бастапқы кезеңінде интерфазалық жасушаның құрылымдық ерекшеліктері қалпына келтіреді жасушада қарқынды түрде биосинтез процесі жүреді. Ең ұзақ кезең ұзақтығы 10 сағ-тан бірнеше тәулікке созылады.

2) **Синтезделу кезеңі** (S) жасушаның тұқым қуалау материалы ДНҚ молекуласының екі еселенуімен сипатталады ДНҚ-тізбектері бір-бірінен ажырап эрқайсысының жанынан комплементарлы жаңа тізбектер синтезделеді Тұқым қуалау материалы екі есе артады

3) **Синтезден кейінгі** (G2) – ДНҚ-синтезі тоқталып қарқынды түрде энергия қоры жинақтала бастайды. Ең қысқа кезең ұзақтығы 3-4 сағат

Молекулалық генетикалық әдіс – ДНҚ молекуласын амплификациялау және секвенирлеу әдісінің сызбасын сызу және маньзын түсіндіру.

Молекулалық генетикалық әдістерді жасушаның генетикалық материалының құрылысы мен қыметін ДНҚ молекуласының денгейінде зерттеу үшін қолданады.

1) ДНҚ фрагменттерін амплификациялау (көптеген көшірмелер алу)

2) Секвенирлеу- тұтас ДНҚ молекуласындағы және оның фрагменттеріндегі нуклеотидтердің орналасу ретін анықтау.

ДНҚ-полимеразалардың зерттелетін ДНҚ фрагментінің амплификациясына

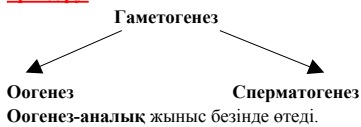
катынасады. Амплификация түрлерінің бірі-ПТР әдісін пайдалану арқылы ДНК-ның арнайы амплификациясы іске асырылады. Ол үшін ДНК-полимераза ферменті екі праймердің (қоздырғыштың) қатынасуымен ДНК молекуласының өзара комплементарлы тізбектерін таңдамалы түрде синтездейді. Амплификацияланатын фрагменттердің ұзындығы праймерлердің арақашықтығымен анықталады. Амплификациялауға қажетті нуклеотидтік жүйелері бар кез-келген ДНК үлгілерін матрица ретінде пайдаланып, зерттелетін ДНК фрагментінің жүздеген миллион көшірмелерін алуға болады. Полимеразалық тізбектік реакция жүргізуге қажетті жағдайлар: 1) ұзындығы 100-ден 35000 жұп нуклеотидтер дейінгі матрицалық ДНК-нысаналар 2) екі жасанды синтезделген, ұзындығы 15-30 ж.н. праймерлер-олигооуклеотидтік жүйелер 3) Жоғары температураға тұрақты, өзінің активтілігін 94С та не одан жоғары температурада сақтай алатын ДНК полимеразалар 4) дезоксирибонуклеотидтің барлық төрт түрі-адениндік, тиминдік, цитозиндік, гуаниндік нуклеотидтер

Секвенирлеу-ДНК фрагменттеріндегі нуклеотидтердің орналасу ретін анықтау әдісі. Ол үшін ұзындықтары бар болғаны бір азотты негіз бойынша түрліше болып ажыратылатын ДНК-ның комплементарлық молекулаларының жүйелері алынады. Екі әдісі бар: 1) **Максам-Гилберт әдісі**-бір азотты негіз бойынша ДНК-ны химиялық жолмен ажыратуға негізделген.

2) **Сангер әдісі** не дидезокси – әдісі – өте қарапайым және сенімді әдіс болғандықтан тәжірибелік жұмыстарды жиі қолданады. Секвенирлеу жүргізу үшін мыналар қажет: 1) секвенирлеуші праймер (бастапқы ДНК молекуласының нақты учаскесіне комплементарлы келетін жасанды синтезделген нуклеотидтер жүйесі) 2) 4 дезокси нуклеотидтердің жиынтығы бар төрт пробирка, әр пробиркадағы 4 d АТФ; d ЦТФ; d ГТФ; d ТТФ дезокси нуклеотидтердің біреуі сол пробиркаға қосылатын дидезокси нуклеотидтің түріне сәйкес изотопты таңбаланған болады.

Секвенирлеу ДНК-ның зерттелетін фрагментінің құрамындағы барлық октану нуклеотидтерді анықтайды. Олардың орналасу реті арнайы компьютерлік бағдарламаның көмегімен айқындалады.

Оогенез кезеңдерінің сызбасын сызу және түсіндіру.



Кезеңнен тұрады:

- Ікезең-Көбею кезеңі** – овогониялар түзіледі.
- Ікезең-Өсу кезеңі** – овоциттер қалыптасады.
- Ікезең-Пісіп жетілу кезеңі** – мейоз жүреді.

Оогенездің пісіп жетілу аймағында мейоздың әр бөлінуі сайын түзілген жас жасушаларда цитоплазма біркелкі бөлінбейді. Нәтижесінде бір ірі жұмыртқа жасушасы және Цитоплазмасы жоқ бағыттаушы денелер түзіледі. Оогенезде бір ғана жұмыртқа жасушасы пайда болады

Оогенездің кезеңдерінің сызбасын сызу және адам онтогенезінің қатерлі кезеңдерінің маңызды түсіндіру.

Оогенез-дараның жеке дамуы немесе дараның зигота түзілуімен басталып тіршілігін жойғанға дейінгі дамуы. Кезеңдері:

1. прогенез (преэмбриональдық кезең);
2. антенатальды (туылғанға дейінгі) кезең;

Сатылары:

- 1) **бөлшектену** 1-4 күн; митоз жолымен синхронды емес жүреді, бласт. саны өскенмен мөлшері өспейді. Оплазмалық сегрегация
- 2) **бластула** 5-8 күн; көп жасушалы бірқабатты ұрық. Позитивтік ақпарат
- 3) **гаустрала** 9-14 күн; 1н3 қабатты ұрық. Бұл кезде ұрық жапырақшаларының түзілуі жасушалардың таңдамалы сұрыпталуы нәтижесінде жүзеге асады. Детерминация-эмбриональды бастамалардың бағыттың даму жолын анықтау.
- 4) **нейрула, морфогенез** 15-17 күн. (гисто- және органогенез). Дефференциация-бұл үрдістің нәтижесінде жасуша арнайыланады, яғни белгілі бір химиялық, морфологиялық және функционалдық ерекшелікке ие болады. Эмбриональды индукция
3. постнатальды (туылғаннан кейінгі) кезең;

Оогенездің дамуы қамтамасыз ететін гендердің иерархиялық жүйесінің сызбасын сызу және түсіндіру.

Оогенез – дараның жеке дамуы немесе дараның зигота түзілуімен басталып тіршілігін жойғанға дейінгі дамуы. Оогенез ұрықтың кезінде ата-аналарының жыныс жасушаларынан алынған тұқым қуалайтын ақпараттың негізінде жүзеге асады. Оогенездің дамуы екі кезеңге бөледі:

- Туылғанға дейін (антенатальді),**
- Туылдан кейін (постнатальді) кезең.**

Оогенездің ерекше кезеңі – предэмбриональды немесе гаметогенез кезеңі бөледі.

Гаметогенез-жұмыртқа жасушасының және сперматозоидтардың түзілу процесі.

Оогенездің дамуын ерте кезеңіндегі жасушалық механизмдердің сызбасын сызу және түсіндіру.

Оогенез дараның жеке дамуы немесе дараның зигота түзілуімен басталып тіршілігін жойғанға дейінгі дамуы. Оогенез механизміне мына процесстер жатады: **пролиферация, миграция, жасушаның сұрыпталуы, апоптоз.**

Пролиферация (көбею) бір жасушалы зиготаның бөлінуі арқылы көпжасушалы ұрық дамиды. Бөліну ағзаның өсуін, қалыпты дамуын қамтамасыз етеді. Мысалы: мутациялардың әсерінен жасушалардың көбеюін бақылаудың жойылуы қатерлі ісіктердің пайда болуына әкеп соқтырады.

Жасуша миграциясы не орын ауыстыруы онтогенез процесінде үлкен рөлді бар және гаустралиялық, морфогенез үдерістерін қамтамасыз етеді. Оның бұзылуы туа біткен даму ақаулықтарына, гетеротопияға алып келеді. Мысалы: нейропласттар миграциясының бұзылуы, микро-макрогирия, полигирия, агирияға әкеледі.

Жасушалардың сұрыпталуы олардың таңдамалы адгезияға қалыпты дамуы қамтамасыз етіп, морфогенезде маңызды рөл атқарады және генетикалық бақылау мен қоршаған жасушалар әсерінің бақылауында болады. Жасушалар эмбрионге үдерісінде тек қана белсенді көшіп қана қоймай, бірін бірі танып тек белгілі бір жасушалармен пластар түзеді. Бұл үдерістер гаустралия кезеңінде тән және **жасушалардың таңдамалы сұрыпталуы** деп аталады. Ісік жасушаларының метастазаға қабілеттілігі таңдамалы адгезияның бұзылуына байланысты.

Жасушалардың жойылуы апоптоз немесе некрозға бөлінеді. Апоптоз қалыпты физиологиялық жағдайларға тән, жасушаның бағдарламаланған өлімі. Оогенезде жүреті басқа да жасушалық үдерістер сияқты, апоптоз табиғи, эволюция жолында қалыптасқан және генетикалық бақыланып үдеріс болып табылады. Апоптоз генетикалық факторлармен және жасушааралық өзара әсермен бақыланады. Қалыпты онтогенезді к даму барысында апоптозға ұшырайтын жасушаларда олардың тіршілігін қамтамасыз ететін гендердің белсенділігі уақытпен шектелген болады. Басқаша айтсақ, мұндай жасушалар тіршілігін белгілі кезеңінде олардың генетикалық бағдарламаланған өлімі. Адамда апоптоз үдерісінің бұзылуы (мутгендік не тератогендік) синдактилия (қол, аяқ саусақтарының бітсіуі), ішектің бітелуі және дамудың туа біткен ақаулықтарына алып келеді. Соңғы кездері жасушалық бөлінуі тоқтату үдерісін бақылайтын және апоптоз механизмін іске қосатын ген ашылды. Бұл геннің, р53 мутациясы жасушалардың қатерлі ісікке айналуына алып келеді. Мыс: Аналық дараларда вольф каналының дегенерациясы, аталық дараларда мюллер каналының дегенерациясы.

Оогенездің дамуын ерте кезеңінде жұмыртқа жасушасының полярлығы, оплазмалық сегрегация, позициялық ақпарат, детерминация және дифференциацияның мәні мен маңызын түсіндіру және сызбасын сызу.

Жұмыртқа жасушасында сарыуыздың орналасуының маңызы зор, өйткені болашақта ұрықтың кеңістіктік құрылымын анықтайды. Сарыуыздың орналасу сипатына байланысты **жұмыртқа жасушасының полярлығы**: бұл ядроның эксцентрілік орналасып, анималды полюске қарай ығысуын және цитоплазмалық қосындылардың орналасу ерекшеліктерін көрсетеді.

Жұмыртқа жасушасының цитоплазмасында пайда болған жергілікті айырмашылық, оның ішкі сапасының әртүрлі болуына алып келеді, оны **оплазмалық сегрегация** деп атайды. ОС ұрықтанудан кейін қмшыйеді де, ұрықтың бастапқы жіктелуіне негіз болады.

Жасушаның **позициялық ақпаратына** сәйкес мүшенің бастамасы өзінің орналасуын координаттық жүйе бойынша бағалап, содан кейін сол жағдайға байланысты жіктеледі. Жасушаның орналасуы ұрықтың ұзына бойы осіндегі белгілі градиентпен орғаласқан кейбір заттардың концентрациясымен анықталады.

Детерминация – (анықтау, шектеу) морфогенездің алғашқы кезеңдерінде дамып келе жатқан ағза бөлімдері арасында сапалық айырмашылықтардың пайда болуы. Детерминацияның негізінде кейбір гендердің активтелуі және м-РНҚ МЕН ақуыздың синтезі жатыр. Детерминация және эмбриональдық реттеу қарама-қарсы қасиеттер. Детерминация бүтіннен бөліктерге қарай жүреді-бірінші ұрықтың бүтін бастамасында детерминация жүреді, ал оның жеке элементтерінің тағдыры әлі белгісіз. Қалыпты даму кезінде жауапты материалда индуктордың әсерінен алғашқыда тұрақсыз (лабильды) д-я, қайтымсыз д-я жүреді.

Жасушалардың дифференциациялануы - арнайы жасуша, мүшелер мен ұлпалардың қалыптасуына әкелетін, дараның даму барысында біртекті жасушалар мен ұлпалардың арасында айырмашылықтардың пайда болуы және олардың өзгерулері. Негізгі факторлары-алғашқы эмбриональды жасушалардың цитоплазмасының ерекшелігі және көршілес жасушалардың арнайы әсері – индукция. Эптаптары: 1) жасушалардың дифференциациялануының 1-ші себебі жұмыртқа жасуша цитоплазмасының химиялық әртүрлілігі б. т. 2) ол ұрықтанудан кейін қмшыйеді: сперматозоид жұмыртқа жасушасында енген кезде цитоплазма компоненттерінің қайта орналастыруы (оплазматикалық сегрегация) 3) жұмыртқа жасушасы цитоплазманың химиялық әртүрлілігі blastomerлердің цитоплазмасының химиялық әртүрлілігі ауысады. 4) әр түрлі blastomerлерде әр түрлі индукторлар болады. 5) әр түрлі ұлпалардан әр түрлі мүшелер түзіледі

Протоонкогеннің онкогенге айналу, протоонкогендерінің сызбасын сызу және түсіндіру.

Протоонкогендер деп онкогенге ұқсас қалыпты не ізашар гендерді айтады. Протоонкогендер қадімігі «қалыпты» гендер. Олар басқа гендермен бірге жасушалардың бөлінуін, өсуін, өзара әрекеттесулерін реттейді. Бұл гендер «өсу факторлары» деп аталатын белоктың синтезін бақылайды.

Протоонкогеннің онкогенге айналуы мына жолдармен іске асырылады:

1. протоонкогенге жаңа транскрипцияның жалғануы;
 2. протоонкогеннің онкогендік активтілікке дейінгі амплификациясы (көшірмелері көбейту);
 3. Иелік-жасушаның ДНК молекуласының кейбір нуклеотидтер жүйесінің қосылып, промотрдың әрекетін күшейту;
 4. транслокация нәтижесінде протоонкогеннің иммуноглобиннің локусына жалғануы;
 5. протоонкогеннің мутациялары;
- Хромосомалардың транслокациясы нәтижесінде протоонкогенге жаңа тарскрипциялық промотрдың жалғануы протоонкогеннің үздіксіз жұмыс істеп, белоктың тоқтаусыз синтезделуіне, яғни оның онкогенге айналуына себеп болады. Олай болса, протоонкогеннің онкогенге айналуына себеп болатын негізгі және жалпы механизмдерінің бірі протоонкогендер активтілігінің қалыпты реттелуі мен бақылауының бұзылуы. Протоонкоген K-ras-тың онкогенге айналуы ісіктің өсіп, ұлғаюына алып келеді. Ісіктің аса маңызды суперессор гендерінің бірі р-53 белогының гені. Оның көптеген аллельдері бар. Адамның барлық ісік ауруларының жартысына жуығы осы р-53 генінің мутантты аллельдерінің бақылауымен қалыптасады. Мутация нәтижесінде р-53 генінің екі аллельінің активсізденуі қауіпсіз аденоманы қатерлі карциномаға айналдырады. Ісіктің нақты бір жерде орналасуын бақылайтын геннің мутацияға ұшырауы, оның түрлі мүшелерге таралуы, метастазалануына себеп болады.

Рекомбинативті өзгерістіктің пайда болу, механизмдерінің сызбасын сызу және оның генетикалық маңызын түсіндіру.

Өзгерістік-бұл тірі ағзалардың орта факторларының әсерінен жаңа белгілерге ие болу қасиеті. Өзгерістік **фенотиптік** (тұқым қуаламайтын) және **генотиптік** (тұқым қуалайтын) болып бөлінеді. **Рекомбинативтік өзгерістік** генотиптік өзгерістіктің бір түрі, бұл жағдайда бір түрге жататын ағзалар бір бірінен генотиптегі гендердің басқаша топтасуының нәтижесінде ажыратылады. Бұл ата анасына тән емес жаңа белгілердің пайда болуына алып

келеді. Мысалы, ата-аналардың қан топтары 2 мен 3 болса, баласының қан тобы 4 болуы мүмкін.

Рекомбинативтік өзгерістің механизмі:

1. Гаметогенез кезінде мейоздың анафазында әр гомологты жұптарындағы аталық және аналық хромосомалардың тәуелсіз ажырауы;
2. Кроссинговердің нәтижесінде генетикалық материалдың рекомбинациясы;
3. Ұрықтану кезінде гаметалардың кездейсоқ қосылуы;

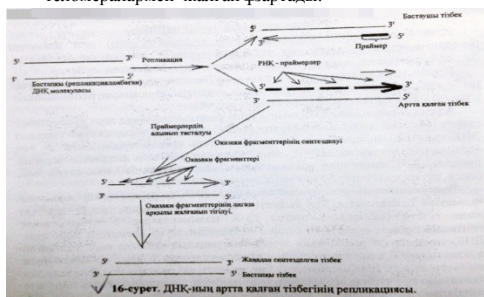
Рекомбинативтік өзгерістің биологиялық маңызы өте зор, себебі ол бір түрге жататын даралардың генетикалық әртүрлілігін, оның өкілдерінің тірі қалуын қамтамасыз етеді.

Сызқты ДНҚ молекуласының репликацияланбай септерін және ұштарының ұзару механизмдерінің сызбасын сызу

Репликация процесінде ДНҚ-ның жаңа тізбектері синтезделместен бұрын алдымен РНҚ-праймердің синтезделіп қызметін атқарып соңынан оның шығарылып тасталады. Эукариоттар репликациясының ерекшелігі осы синтезделген РНҚ-праймер бөлініп кеткен соң әр репликация аяқталғанда түзілген ДНҚ-ның жаңа тізбектері бастапқы матрициялық тізбектен сал қысқалау келеді. Жаңадан синтезделген тізбектің жетіспейтін бөлігінің ұзындығы РНҚ-праймердің мөлшеріне 10-нуклеотидке сәйкес болады. Бастапқы матрициялық тізбектің 3-ұшынан жаңа тізбектің комплементарлы 5-ұшы қысқа болып аяқталады.

Теломералардың болуы ДНҚ-ның тұқым қуалау ақпараты жазылған учаскелерінің репликацияланбай қалуынан сақтайды. Жасушаның әр бөлінуі сайын түзілген жас жасушалардағы хромосомалардың теломералық учаскелерінің қысқаруы ең соңында олардың толық жойылып бірте-бірте ақпараты бар гендердің толық репликацияланбай қалуына себеп болады.

Теломераза репликация аяқталардан бұрын ДНҚ-ның жаңа синтезделген тізбектерінің толық репликацияланбаған 5-қштарын қысқалау келген қайталанатын нуклеотидтер жүйесімен немесе теломералармен жалғау ұзартады.



Сперматогенез кезеңдерінің сызбасын сызу және түсіндіру.

Сперматогенез-аталық бездерінің түтікшелерінде жүреді бірнеше сатылардан тұрады. Ағза жыныстық жетілген кезінен бастап түтікшелердің сыртқы қабатындағы диплоидты сперматогониялар қарқынды түрде митоздық бөлінуін бастайды. Бұл **көбею аймағы**. Сперматогониялардың бір бөлігі келесі өсу аймағына өтеді. Бұл кезеңде цитоплазма көбейіп олардан бірінші реттегі сперматоциттер түзіледі. Келесі аймақ-**пісіп жетілу аймағы** Мұнда - мейоз жүреді. Сперматогенездің ерекшелігі қалыптасу аймағы. Бұл аймақта сперматидтердің ядросы тығыздалып акросома аппараты қалыптасады және цитоплазма мөлшері азаяды. Сперматидтер кішірейеді құйрығы пайда болып нағыз сперматозоидтарға айналады.

Тірі жүйелердегі тұқым қуалау ақпаратының тасымалдану типтерін және бағыттарын сызу және түсіндіру.

Тұқым қуалау ақпараты-ДНҚ-да тізбектесе орналасқан нуклеотидтер ретімен жазылған Ген-тұқымның бірлігі ретінде бір полипептидтік тізбек синтезделетін ,бақыланатын ДНҚ учаскесі.

Тұқым қуалау ақпаратының берілу типтері.

1. Жалпы берілу: кез-келген жасушаларда беріледі.
2. Арнайы берілу: кейбір ерекше жағдайдағы арнайы жасушада жүреді.

Тұқым қуалау ақпаратының жалпы берілу типі:

- 1) ДНҚ-ДНҚ (репликация)
- 2) ДНҚ-а-РНҚ (транскрипция)
- 3) а-РНҚ-ақуыз- (трансляция)

Тұқым қуалау ақпаратының арнайы берілу типі:

- 1) РНҚ-РНҚ (РНҚ репликациясы)
- 2) РНҚ-ДНҚ (кері транскрипция)
- 3) ДНҚ-белок (ДНҚ трансляциясы)

Тұқым қуалау ақпаратының жүзеге асырылу кезеңдері:

- 1) Репликация.
- 2) Транскрипция
- 3) Трансляция

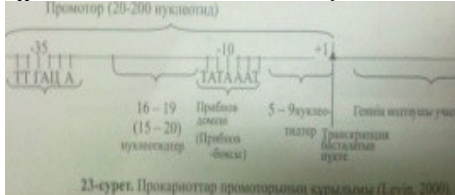
Транскрипция үрдісінің кезеңдерінің сызбасын сызу және транскрипцияға қатысатын ферменттерді сипаттау.

Генетикалық ақпараттың ДНҚ-дан а-РНҚ-ға көшіріліп жазылу процесін **транскрипция** д.ат. Транскрипция процесі ядроа арнайы фермент РНҚ-полимеразаның көмегімен ДНҚ және синтезделетін а-РНҚ нуклеотидтердің комплементарлы жұптасуы жолымен іске асырылады. А-РНҚ-ның тізбегінің синтезделуі 5¹-3¹ бағытында жүреді, яғни жаңа нуклеотидтер синтезделетін а-РНҚ тізбегінің тек 3¹-ОН ұшына жалғанады. Транскрипция тұтас бір хромосоманың бойында емес, тек ДНҚ-ның бір тізбегінің жеке учаскелерінде жүреді. ДНҚ молекуласының екі тізбегі бір-бірінен қызметтері бойынша ажыратылады. Тізбектердің біреуі мағыналы немесе кодтаушы , екіншісі матрицалық тізбек деп аталады.

Прокариоттардағы транскрипция.

Прокариоттарда транскрипция 3 кезеңнен тұрады:

1. Инициация.
2. Элонгация.
3. Терминация.



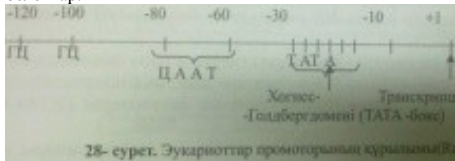
Транскрипция процесі 5¹-3¹ бағытында жүреді. Матрицалық ДНҚ-ның транскрипция жүретін учаскесі **кодтаушы учаске** д.ат.

Промоторда орналасқан арнайы нуклеотидтер жүйесі **старттық нүкте** болып табылады, оны - **35жүйелік** д.ат. 9 нуклеотидтен тұратын **консенустық жүйе** д.ат.

Прокариоттар промоторы 20-200 нуклеотидтен тұрады, оның құрамында 7 нуклеотидтен құралған арнайы жүйе ТАТАААТ бар, оны **Прибнов-боксы** д.ат.

Эукариоттар транскрипциясы 3 кезеңнен тұрады.

Эукариоттар транскрипциясында РНҚ-полимеразаның 3 түрі қатысады: РНҚ-полимераза I, II, III салмағы 500 000 дальтон. Эукариоттар генінің промоторында 7 нуклеотидтен тұратын : ТАТАААТ консенустық жүйелік болады, оны Хогнес-боксы немесе ТАТА –боксы дейді. Транскрипциялық факторлар –транскрипцияны бастауға қажетті белоктар.



Хромосомалық мутациялар хромосома құрылысының өзгеруімен. Олар **хромосома ішілік**, **хромосома аралық** болып бөлінеді.

3) хромосома ішілікке:

Делеция (жетіспеушілік)- хромосома бөлігінің түсіп қалуы.

Дупликация- хромосома бөлігінің екі еселенуі.

Инверсия- хромосома бөлігінің үзіліп 180° бұрылып сол хромосомадағы орнына қайта жалғануы; **перцентрлік-центромера аймағында**, **парацентрлік-хромосоманың бір иығында** жүріп, **центромерадан алшақ** байқалады;

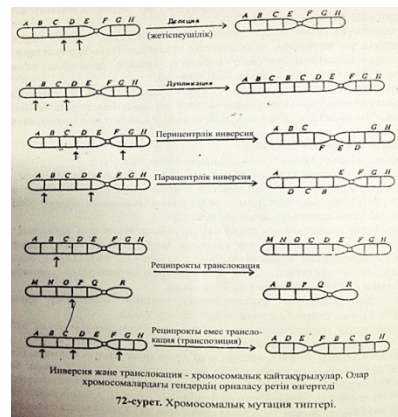
4) хромосома аралыққа:

Транслокация- гомологтық емес хромосомалардың учаскелерімен алмасуы; Оның бірнеше түрі бар:

Реципрокты- гомологтық емес хромосомалар бір-бірімен бөліктерімен алмасады;

Реципрокты емес- бір хромосома екінші гомологты емес хромосоманың бөлігін жалғастырып өз көлемін ұзартады.

Робертсондық транслокация- гомологты емес екі акроцентрлік хромосомалар ұзын иықтарымен центромерлік аймақтары арқылы жалғанады.



72-сурет. Хромосомалық мутация типтері.