

## БӨЛІМ: ЖАЛПЫ РУБРИКА

## Тұқым қуалайтын өзгергіштік және мутация

<b>ЖАРИЯЛАНДЫ</b> 31.03.2025	<b>ТІРЕК СӨЗДЕР</b> chromosomal aberrations and diseases, gene mutations and diseases, mutations, гендік мутациялар мен аурулар, генные мутации и заболевания, мутации, мутациялар, хромосомалық абберациялар мен аурулар, хромосомные абберации и заболевания	<b>СІЛТЕМЕ</b> <a href="https://bilimger.kz/177473/">https://bilimger.kz/177473/</a>
---------------------------------	--	---

**Балташ Ерасыл**

Жетекшісі: **Жүзжан Құралай Ермакқызы**

**Аннотация:** Мақаланың «Тұқым қуалайтын өзгергіштік және мутация» мәселесіне арналған алғашқы бөлімінде тұқым қуалайтын патологияның гендік және хромосомалық түрлерінің этиологиясы, патогенезі және көріністері талданады. Мақаланың екінші бөлімінде жыныстық хромосомалардың аномалиялары, тұқым қуалайтын бейімділігі бар аурулар, туа біткен даму кемістіктері, сондай-ақ тұқым қуалайтын патологияларды диагностикалау, емдеу және алдын алу әдістері туралы заманауи мәліметтер қарастырылады. Мақалада мутациялар, олардың гендік, хромосомалық және геномдық түрлері сипатталады. Сондай-ақ, мутациялардың спонтанды (табиғи) және индукцияланған (жасанды) жолмен пайда болу механизмдері түсіндіріледі. Мутагендік факторлардың (физикалық, химиялық және биологиялық) ағзаға әсері қарастырылып, олардың генетикалық тұрақтылыққа тигізетін ықпалы талданады.

**Аннотация:**

В первой части статьи, посвященной проблеме «Наследственная изменчивость и мутации», рассматриваются этиология, патогенез и клинические проявления наследственных форм патологии, включая

генные и хромосомные нарушения. Вторая часть статьи содержит современные сведения об аномалиях половых хромосом, заболеваниях с наследственной предрасположенностью, врожденных пороках развития, а также методах диагностики, лечения и профилактики наследственных заболеваний. В статье описываются мутации, их генные, хромосомные и геномные виды. Также объясняются механизмы спонтанного (естественного) и индуцированного (искусственного) возникновения мутаций. Рассматривается влияние мутагенных факторов (физических, химических и биологических) на организм, а также их воздействие на генетическую стабильность.

**Annotation:**

The first part of the article, dedicated to the issue of «Hereditary Variability and Mutations,» examines the etiology, pathogenesis, and clinical manifestations of hereditary pathologies, including gene and chromosomal disorders. The second part of the article provides up-to-date information on sex chromosome anomalies, diseases with hereditary predisposition, congenital developmental defects, as well as methods for diagnosing, treating, and preventing hereditary diseases. The article describes mutations and their gene, chromosomal, and genomic types. It also explains the mechanisms of spontaneous (natural) and induced (artificial) mutation occurrence. The impact of mutagenic factors (physical, chemical, and biological) on the body and their effects on genetic stability are analyzed.

**Кілт сөздер:** мутациялар, гендік мутациялар мен аурулар, хромосомалық аберрациялар мен аурулар.

**Ключевые слова:** мутации, генные мутации и заболевания, хромосомные аберрации и заболевания.

**Keywords:** mutations, gene mutations and diseases, chromosomal aberrations and diseases.

Кіріспе:

Жер бетіндегі барлық тіршілік формаларының эволюциясы екі іргелі қасиетке тұқымқуалаушылық пен өзгергіштікке

негізделген. Тұқымқуалаушылық – организмнің белгілерін сақтап, оларды ұрпаққа беру қасиеті, сондай-ақ олардың жеке даму ерекшеліктерін нақты орта жағдайларында бағдарламалау қабілеті. Осыдан, денсаулық пен ауру (патологиялық жағдай) тұқымқуалаушылық және қоршаған орта факторларының өзара әрекеттесуінің нәтижесі болып табылады.

Тұқымқуалау – белгілер туралы генетикалық ақпараттың берілу процесі, ол жынысты көбею кезінде гаметалар арқылы, ал жыныссыз көбеюде соматикалық жасушалар арқылы жүзеге асады.

Өзгергіштік – организмнің ата-анасынан ерекшеленетін жаңа белгілер мен жеке даму ерекшеліктерін иелену қасиеті. Өзгергіштік фенотиптік (тұқым қуаламайтын) және генотиптік (тұқым қуалайтын) болып бөлінеді.



Егер жаңа белгілер тұқым қуалайтын болса, олар түрдің эволюциясы үшін негіз бола алады. Фенотиптік өзгергіштік кезінде тұқым қуалайтын материал өзгермейді, тек организмнің белгілері өзгереді. Бұл өзгерістер, тіпті ұзақ мерзімді немесе қайталанған әсерлерден кейін де, ұрпаққа берілмейді.

Модификациялық өзгергіштік – бұл фенотиптік өзгерістер, олардың айқындылығы реакция нормасының шегінен шықпайды. Модификациялық өзгергіштік әсіресе организмнің қоршаған орта факторларының өзгеруіне реакциясы кезінде айқын көрінеді. Мысалы, әртүрлі географиялық аймақтарда өмір сүру жағдайлары, күн радиациясының қарқындылығы, тамақтану ерекшеліктері және басқа да факторлар. Жалпы, модификациялық өзгергіштіктің бейімделушілік (адаптивтік) маңызы бар.

## **Негізгі бөлім**

Көптеген аурулардың себебі мутациялар болып табылады – олар гендердің, хромосомалардың құрылымының бұзылуы немесе олардың санының өзгеруімен байланысты. «Мутация» термині екі мағынада қолданылады: кең және тар мағынада. Кең мағынада, мутация барлық генетикалық материалға қатысты қолданылады (нуклеотидтер жұбы, ген, цистрон, аллельдер, хромосомалар, ядролық және митохондриялық

геном).

Тар мағынада, мутация тек ген деңгейіндегі өзгерістерді білдіреді (бұл жағдайда хромосомалық өзгерістер «абerrация» терминімен аталады). Мутагендер (және олар тудыратын мутациялар) шығу тегіне байланысты эндогендік және экзогендік, ал табиғатына қарай физикалық, химиялық және биологиялық болып бөлінеді.

Экзогендік мутагендер - сыртқы орта факторлары (мысалы, радиациялық сәулелену, алкилрлеуші агенттер, тотықтырғыштар, көптеген вирустар).

Эндогендік мутагендер - ағза тіршілік әрекетінің нәтижесінде пайда болады (мысалы, мутациялар бос радикалдар мен липопероксидация өнімдерінің әсерінен пайда болуы мүмкін).

Физикалық мутагендер - иондаушы сәулелену (рентген сәулелері,  $\alpha$ -,  $\beta$ -,  $\gamma$ -сәулелер, нейтрондар, радиоактивті радий, радон, калий және көміртек изотоптары, ультракүлгін сәулелер және т.б.). Сонымен қатар, өте жоғары немесе өте төмен температуралар да мутация тудыруы мүмкін.

Химиялық мутагендер - ең көп таралған топ. Оларға мыналар жатады: Күшті тотықтырғыштар мен қалпына келтіргіштер (мысалы, нитраттар, нитриттер, белсенді оттегі формалары).

Биологиялық мутагендер - вирустар (қызылша, қызамық, тұмау және т.б.), кейбір микроорганизмдердің метаболиттері немесе антигендері.

### **Хромосомалық мутациялар (абerrациялар)**

**Хромосомалық мутациялар (абerrациялар)** - бұл жекелеген хромосомалардың құрылымындағы аномалиялар, гендердің санының немесе орналасуының өзгеруімен сипатталады. Бұл кезде гендердегі нуклеотидтер тізбегі әдетте өзгермейді. Хромосомадағы генетикалық дисбаланс, әдетте, ағзаның дамуына зиянды әсер етеді. Хромосомалық абerrациялардың үш негізгі түрі бар: **ішкішромосомалық, арасындағы және изошромосомалық абerrациялар.**

**Ішкі хромосомалық аберрациялар** – тек бір хромосома шегінде байқалады. Оларға **делециялар, инверсиялар және дупликациялар** жатады.

Делеция – хромосоманың бір бөлігінің (ішкі немесе терминалды) жоғалуы. Бұл эмбриогенездің бұзылуына және даму аномалияларының пайда болуына әкелуі мүмкін. Мысалы, 5-хромосоманың қысқа иық аймағындағы делеция (5p-) көмейдің дамымауына, жүрек ақауларына және ақыл-ой кемістігіне себеп болады. Бұл синдром «мысық жылауы» синдромы деп аталады, себебі көмей аномалиясына байланысты балалардың жылауы мысықтың мияулаған дауысына ұқсайды.

Инверсия – хромосоманың бір бөлігінің  $180^\circ$  бұрылып, бастапқы орнына қайта кіруі, бұл гендердің орналасу ретін бұзады

Дупликация – хромосоманың бір бөлігінің қайталануы (көбеюі). Мысалы, 9-хромосоманың қысқа иығындағы трисомия микроцефалияға, физикалық, психикалық және ақыл-ой дамуының тежелуіне алып келеді.

Аралық хромосомалық аберрациялар – бір-біріне гомологты емес хромосомалар арасындағы фрагменттер алмасуы. Бұл аберрациялар транслокациялар деп аталады.

1.Реципрокты транслокация – екі хромосома арасындағы фрагменттер алмасуы.

2.Реципрокты емес транслокация – бір хромосоманың фрагментінің басқа хромосомаға берілуі.Робертсондық транслокация – екі акроцентрлік хромосоманың центромера аймағында қосылып, қысқа иықтарының жоғалуымен сипатталады. Нәтижесінде екі акроцентрлік хромосома орнына бір метацентрлік хромосома түзіледі.

3.Изохромосомалық аберрациялар – екі түрлі хромосоманың бірдей, бірақ айналы орналасқан фрагменттерінің түзілуі. Бұл центромера арқылы хроматидтердің көлденең жарылуы нәтижесінде пайда болады, сондықтан олар центрлік қосылу деп те аталады.



## Геномдық өзгерістер

Геномдық мутациялар хромосома санының өзгеруімен сипатталады. Адамда полиплоидия (тетраплоидия, триплоидия) және анеуплоидия байқалуы мүмкін.

- Полиплоидия – гаплоидты жиынтыққа еселенген хромосома санының көбеюі ( $3n$ ,  $4n$ ,  $5n$  және т. б.). Оның негізгі себептері – қосарланған ұрықтану және бірінші мейоздық бөлінудің болмауы. Адамда полиплоидия және көптеген анеуплоидия түрлері летальды (өлімге әкеледі).
- Анеуплоидия – диплоидтық жиынтықтағы хромосома санының артуы (трисомия) немесе кемуі (моносомия), яғни гаплоидты жиынтыққа еселік емес өзгеріс ( $2n+1$ ,  $2n-1$  және т. б.). Анеуплоидия екі механизмнің нәтижесінде пайда болады:
  1. Хромосомалардың ажырамауы – анафаза кезінде барлық хромосомалар бір полюске жылжиды, нәтижесінде бір гамета артық хромосомаға ие болады, ал екіншісі оны мүлдем алмайды.
  2. «Анафазалық кешігу» – анафаза кезінде бір хромосома барлық басқаларынан артта қалып, бөліну кезінде жоғалады, бұл анеуплоидияға әкеледі.

Трисомия – үш гомологты хромосоманың болуы: 21-хромосомада – Даун синдромы, 18-хромосомада – Эдвардс синдромы, 13-хромосомада – Патау синдромы.

Моносомия – бұл гомологты екі хромосоманың біреуі ғана болуымен сипатталатын геномдық мутация. Аутосомалар бойынша моносомия эмбрионның қалыпты дамуына мүмкіндік бермейді, яғни өлімге әкеледі. Адамда өмірмен үйлесімді жалғыз моносомия – X-хромосома бойынша моносомия ( $45, X0$ ), ол Шерешевский-Тернер синдромының дамуына себеп болады.

## Тұқым қуалайтын өзгергіштік пен мутациялардың медициналық

## **маңызы**

Тұқым қуалайтын өзгергіштік пен мутациялар адам геномындағы құрылымдық және функционалдық өзгерістердің негізінде жатқан молекулалық-генетикалық процестер болып табылады. Олардың медициналық маңызы тұқым қуалайтын аурулардың патогенезінде, онкогенезде, фармакогенетикада, гендік терапияда және иммуногенетикада көрініс табады. Гендік, хромосомалық және геномдық мутациялар моногендік (мысалы, муковисцидоз, фенилкетонурия) және хромосомалық (Даун, Тернер, Клайнфельтер синдромдары) патологиялардың этиологиялық негізін құрайды. Соматикалық мутациялар онкогендердің гиперактивациясына немесе ісік супрессорларының инактивациясына алып келіп, қатерлі ісік дамуын ынталандырады. Иммуногенетика саласында мутациялар инфекциялық және аутоиммундық ауруларға (жүйелі қызыл жегі, ревматоидты артрит) бейімділікті анықтайды. HLA жүйесінің полиморфизмі иммундық жауаптың ерекшеліктерін қалыптастырады, ал CCR5 мутациясы ВИЧ инфекциясына резистенттілікке әкелуі мүмкін.

## **Қорытынды:**

Тұқым қуалайтын өзгергіштік пен мутациялар – тірі ағзалардың эволюциясында шешуші рөл атқаратын негізгі факторлар. Өзгергіштік жаңа белгілердің пайда болуына ықпал етсе, тұқым қуалаушылық бұл белгілердің келесі ұрпақтарға берілуін қамтамасыз етеді. Бұл екі механизмнің үйлесімді әрекеті арқылы популяция ішіндегі генетикалық әртүрлілік сақталып, ағзалардың қоршаған ортаға бейімделу қабілеті артады.

Мутациялар эволюцияның генетикалық негізін құрай отырып, тіршілік ортасындағы өзгерістерге сәйкес жаңа бейімделу қасиеттерін қалыптастырады. Олар кездейсоқ пайда болғанымен, табиғи сұрыпталу арқылы пайдалы мутациялар сақталып, ағзалардың өміршеңдігі мен көбеюіне мүмкіндік береді. Бұл процесс уақыт өте келе жаңа түрлердің қалыптасуына, биологиялық әртүрліліктің артуына және эволюциялық

өзгерістердің жалғасуына әкеледі. Қазіргі заманғы биология мен медицинада мутациялардың рөлі ерекше маңызды. Медициналық генетика тұқым қуалайтын ауруларды зерттеу және алдын алу үшін мутациялардың механизмдерін зерттейді, ал биотехнология мен гендік инженерия оларды мақсатты түрде өзгерту арқылы ауруларды емдеуге және жаңа пайдалы белгілерді дамытуға ықпал етеді.

### ***Пайдаланылған әдебиеттер тізімі:***

1. Литвицкий П. Ф. Патопфизиология. М.: ГЭОТАР-Медиа. 2012. С. 59–91
2. Gould B. Pathophysiology for the Health Profession. 3th Ed. Elsevier. 2006. P. 160–177.
3. <https://studarium.ru/article/129>

**ҚМ АА** Куәлік нөмірі: **KZ45VPY00102718** — ҚР Мәдениет және Ақпарат министрлігі

© 2026 **Bilimger.kz** Ақпараттық-танымдық білім порталы. Барлық мазмұн авторлық құқықпен қорғалған.