Адам генетикасы

**Адам генетикасы**- адамның [тұқым](https://kk.wikipedia.org/wiki/%D0%A2%D2%B1%D2%9B%D1%8B%D0%BC" \o "Тұқым) қуалаушылық және өзгергіштік қасиетін зерттейтін [генетика](https://kk.wikipedia.org/wiki/%D0%93%D0%B5%D0%BD%D0%B5%D1%82%D0%B8%D0%BA%D0%B0" \o "Генетика) ғылымының бір саласын [антропогенетика](https://kk.wikipedia.org/w/index.php?title=%D0%90%D0%BD%D1%82%D1%80%D0%BE%D0%BF%D0%BE%D0%B3%D0%B5%D0%BD%D0%B5%D1%82%D0%B8%D0%BA%D0%B0&action=edit&redlink=1" \o "Антропогенетика (мұндай бет жоқ)) деп атайды. Адамның биологиялық пісіп-жетілуі, мінез-құлық қасиеттері [тұқым](https://kk.wikipedia.org/wiki/%D0%A2%D2%B1%D2%9B%D1%8B%D0%BC" \o "Тұқым) қуалайтын гендердің бақылауында болады. Адамның денесі 500 триллиондай [жасушадан](https://kk.wikipedia.org/wiki/%D0%96%D0%B0%D1%81%D1%83%D1%88%D0%B0" \o "Жасуша) тұратын болса, оның әрбір дене жасушасы 46 [хромосомадан](https://kk.wikipedia.org/wiki/%D0%A5%D1%80%D0%BE%D0%BC%D0%BE%D1%81%D0%BE%D0%BC%D0%B0%D0%BB%D0%B0%D1%80" \o "Хромосомалар), ал жыныс жасушаларында 23 [хромосома](https://kk.wikipedia.org/wiki/%D0%A5%D1%80%D0%BE%D0%BC%D0%BE%D1%81%D0%BE%D0%BC%D0%B0%D0%BB%D0%B0%D1%80" \o "Хромосомалар) болады. [Ұрықтану](https://kk.wikipedia.org/wiki/%D2%B0%D1%80%D1%8B%D2%9B%D1%82%D0%B0%D0%BD%D1%83" \o "Ұрықтану) кезінде [жыныс жасушалары](https://kk.wikipedia.org/wiki/%D0%96%D1%8B%D0%BD%D1%8B%D1%81_%D0%B6%D0%B0%D1%81%D1%83%D1%88%D0%B0%D0%BB%D0%B0%D1%80%D1%8B) ([гаметалар](https://kk.wikipedia.org/wiki/%D0%93%D0%B0%D0%BC%D0%B5%D1%82%D0%B0)) қосылады, соның нәтижесінде жасушада хромосомалардың толық, жиынтығы қалпына келеді. Қазір ғалымдардың болжауы бойынша, адамның [генотипінде](https://kk.wikipedia.org/wiki/%D0%93%D0%B5%D0%BD%D0%BE%D1%82%D0%B8%D0%BF" \o "Генотип) 26 мыңнан 40 мыңға дейін ген бар. Олардың керінуі сыртқы ортаға, әлеуметтік жағдайға және тәрбиеге тығыз байланысты. [Тұқым](https://kk.wikipedia.org/wiki/%D0%A2%D2%B1%D2%9B%D1%8B%D0%BC" \o "Тұқым) қуалаушылықтың заңдылықтары барлық тірі организмдерде, оның ішінде адам үшін де бірдей. Адамның көптеген белгілерінің [тұқым](https://kk.wikipedia.org/wiki/%D0%A2%D2%B1%D2%9B%D1%8B%D0%BC" \o "Тұқым) қуалауы [Мендель зандылықтарына](https://kk.wikipedia.org/w/index.php?title=%D0%9C%D0%B5%D0%BD%D0%B4%D0%B5%D0%BB%D1%8C_%D0%B7%D0%B0%D0%BD%D0%B4%D1%8B%D0%BB%D1%8B%D2%9B%D1%82%D0%B0%D1%80%D1%8B&action=edit&redlink=1) сәйкес беріледі. Адамда да басқа организмдер сияқты доминантты және рецессивті белгілер бар.

Мазмұны

* [1Адам генетикасының ерекшеліктері](https://kk.wikipedia.org/wiki/%D0%90%D0%B4%D0%B0%D0%BC_%D0%B3%D0%B5%D0%BD%D0%B5%D1%82%D0%B8%D0%BA%D0%B0%D1%81%D1%8B#%D0%90%D0%B4%D0%B0%D0%BC_%D0%B3%D0%B5%D0%BD%D0%B5%D1%82%D0%B8%D0%BA%D0%B0%D1%81%D1%8B%D0%BD%D1%8B%D2%A3_%D0%B5%D1%80%D0%B5%D0%BA%D1%88%D0%B5%D0%BB%D1%96%D0%BA%D1%82%D0%B5%D1%80%D1%96)
* [2Адамдағы доминантты және рецесивті белгілер](https://kk.wikipedia.org/wiki/%D0%90%D0%B4%D0%B0%D0%BC_%D0%B3%D0%B5%D0%BD%D0%B5%D1%82%D0%B8%D0%BA%D0%B0%D1%81%D1%8B#%D0%90%D0%B4%D0%B0%D0%BC%D0%B4%D0%B0%D2%93%D1%8B_%D0%B4%D0%BE%D0%BC%D0%B8%D0%BD%D0%B0%D0%BD%D1%82%D1%82%D1%8B_%D0%B6%D3%99%D0%BD%D0%B5_%D1%80%D0%B5%D1%86%D0%B5%D1%81%D0%B8%D0%B2%D1%82%D1%96_%D0%B1%D0%B5%D0%BB%D0%B3%D1%96%D0%BB%D0%B5%D1%80)
* [3Генеалогиялық шежіре әдісі](https://kk.wikipedia.org/wiki/%D0%90%D0%B4%D0%B0%D0%BC_%D0%B3%D0%B5%D0%BD%D0%B5%D1%82%D0%B8%D0%BA%D0%B0%D1%81%D1%8B#%D0%93%D0%B5%D0%BD%D0%B5%D0%B0%D0%BB%D0%BE%D0%B3%D0%B8%D1%8F%D0%BB%D1%8B%D2%9B_%D1%88%D0%B5%D0%B6%D1%96%D1%80%D0%B5_%D3%99%D0%B4%D1%96%D1%81%D1%96)
* [4Егіздік әдіс](https://kk.wikipedia.org/wiki/%D0%90%D0%B4%D0%B0%D0%BC_%D0%B3%D0%B5%D0%BD%D0%B5%D1%82%D0%B8%D0%BA%D0%B0%D1%81%D1%8B#%D0%95%D0%B3%D1%96%D0%B7%D0%B4%D1%96%D0%BA_%D3%99%D0%B4%D1%96%D1%81)
* [5Цитогенетикалық әдіс](https://kk.wikipedia.org/wiki/%D0%90%D0%B4%D0%B0%D0%BC_%D0%B3%D0%B5%D0%BD%D0%B5%D1%82%D0%B8%D0%BA%D0%B0%D1%81%D1%8B#%D0%A6%D0%B8%D1%82%D0%BE%D0%B3%D0%B5%D0%BD%D0%B5%D1%82%D0%B8%D0%BA%D0%B0%D0%BB%D1%8B%D2%9B_%D3%99%D0%B4%D1%96%D1%81)
* [6Иммунологиялық әдіс](https://kk.wikipedia.org/wiki/%D0%90%D0%B4%D0%B0%D0%BC_%D0%B3%D0%B5%D0%BD%D0%B5%D1%82%D0%B8%D0%BA%D0%B0%D1%81%D1%8B#%D0%98%D0%BC%D0%BC%D1%83%D0%BD%D0%BE%D0%BB%D0%BE%D0%B3%D0%B8%D1%8F%D0%BB%D1%8B%D2%9B_%D3%99%D0%B4%D1%96%D1%81)
* [7Популяциялық-статистикалық әдіс](https://kk.wikipedia.org/wiki/%D0%90%D0%B4%D0%B0%D0%BC_%D0%B3%D0%B5%D0%BD%D0%B5%D1%82%D0%B8%D0%BA%D0%B0%D1%81%D1%8B#%D0%9F%D0%BE%D0%BF%D1%83%D0%BB%D1%8F%D1%86%D0%B8%D1%8F%D0%BB%D1%8B%D2%9B-%D1%81%D1%82%D0%B0%D1%82%D0%B8%D1%81%D1%82%D0%B8%D0%BA%D0%B0%D0%BB%D1%8B%D2%9B_%D3%99%D0%B4%D1%96%D1%81)
* [8Биохимиялық әдіс](https://kk.wikipedia.org/wiki/%D0%90%D0%B4%D0%B0%D0%BC_%D0%B3%D0%B5%D0%BD%D0%B5%D1%82%D0%B8%D0%BA%D0%B0%D1%81%D1%8B#%D0%91%D0%B8%D0%BE%D1%85%D0%B8%D0%BC%D0%B8%D1%8F%D0%BB%D1%8B%D2%9B_%D3%99%D0%B4%D1%96%D1%81)
* [9Гендік дактилоскопиялық әдіс](https://kk.wikipedia.org/wiki/%D0%90%D0%B4%D0%B0%D0%BC_%D0%B3%D0%B5%D0%BD%D0%B5%D1%82%D0%B8%D0%BA%D0%B0%D1%81%D1%8B#%D0%93%D0%B5%D0%BD%D0%B4%D1%96%D0%BA_%D0%B4%D0%B0%D0%BA%D1%82%D0%B8%D0%BB%D0%BE%D1%81%D0%BA%D0%BE%D0%BF%D0%B8%D1%8F%D0%BB%D1%8B%D2%9B_%D3%99%D0%B4%D1%96%D1%81)
* [10Адам нәсілдерін талдаудағы генетикалық мәліметтер](https://kk.wikipedia.org/wiki/%D0%90%D0%B4%D0%B0%D0%BC_%D0%B3%D0%B5%D0%BD%D0%B5%D1%82%D0%B8%D0%BA%D0%B0%D1%81%D1%8B#%D0%90%D0%B4%D0%B0%D0%BC_%D0%BD%D3%99%D1%81%D1%96%D0%BB%D0%B4%D0%B5%D1%80%D1%96%D0%BD_%D1%82%D0%B0%D0%BB%D0%B4%D0%B0%D1%83%D0%B4%D0%B0%D2%93%D1%8B_%D0%B3%D0%B5%D0%BD%D0%B5%D1%82%D0%B8%D0%BA%D0%B0%D0%BB%D1%8B%D2%9B_%D0%BC%D3%99%D0%BB%D1%96%D0%BC%D0%B5%D1%82%D1%82%D0%B5%D1%80)
* [11Нәсілдер және белгілер:](https://kk.wikipedia.org/wiki/%D0%90%D0%B4%D0%B0%D0%BC_%D0%B3%D0%B5%D0%BD%D0%B5%D1%82%D0%B8%D0%BA%D0%B0%D1%81%D1%8B#%D0%9D%D3%99%D1%81%D1%96%D0%BB%D0%B4%D0%B5%D1%80_%D0%B6%D3%99%D0%BD%D0%B5_%D0%B1%D0%B5%D0%BB%D0%B3%D1%96%D0%BB%D0%B5%D1%80:)
* [12Евгеника](https://kk.wikipedia.org/wiki/%D0%90%D0%B4%D0%B0%D0%BC_%D0%B3%D0%B5%D0%BD%D0%B5%D1%82%D0%B8%D0%BA%D0%B0%D1%81%D1%8B#%D0%95%D0%B2%D0%B3%D0%B5%D0%BD%D0%B8%D0%BA%D0%B0)
* [13Дереккөздер](https://kk.wikipedia.org/wiki/%D0%90%D0%B4%D0%B0%D0%BC_%D0%B3%D0%B5%D0%BD%D0%B5%D1%82%D0%B8%D0%BA%D0%B0%D1%81%D1%8B#%D0%94%D0%B5%D1%80%D0%B5%D0%BA%D0%BA%D3%A9%D0%B7%D0%B4%D0%B5%D1%80)

Адам генетикасының ерекшеліктері

Генетика ғылымы қарастыратын тұқым қуалаушылық пен өзгергіштіктің барлық заңдылықтары адамға да тән болып есептеледі. Себебі ол да тіршіліктің бір түріне (Homo Sapіens) жатады. Тұқым қуалаушылығы мен өзгергіштігі жағынан адамның басқа жануарлардан айтарлықтай өзгешелігі жоқ. Бәрінде де тұқым қуалайтын қасиет ұрпақтан-ұрпаққа хромосома құрамында болатын гендер арқылы беріліп отырады. Адамның жануарлардан айырмашылығы оның саналылығы мен екінші сигналдық жүйесінің (системасының) болатындығында, соған байланысты оның сыртқы ортаға бейімделу мүмкіндігі де мол болып келеді. Жалпы адамзат қоғамда өмір сүретіндіктен оның эволюциялық дамуында әлеуметтік факторлардың да рөлі бар. Бірақ, біз тек биологиялық жағын қарастырамыз. Адамның генетикалық объект ретіндегі ерекшелігі — оның генетикасын зерттеуді қиындататын көптеген қайшылықтар бар. Олар: жыныстық жағынан кеш-пісіп жетілетіндігі; әр отбасынан тарайтын ұрпақ санының аздығы; барлық ұрпақтың тіршілік ортасын теңестірудің мүмкін еместігі, хромосома санының көп болатындығы, адамға тәжірибе жасауға болмайтындығы және басты бір қайшылық — адамның кейбір тұқым қуалайтын қасиеттерінің мысалы, қабілеті мен мінез-құлқының дамып қалыптасуына кедергі келтіретін ұлтшылдық, нәсілшілдік сияқты әлеуметтік теңсіздіктің болатындығы. Осы аталған қиыншылықтарға қарамастан, кейінгі кездерде адам генетикасы жедел қарқынмен дамуда. Ең соңғы жаңалықтардың бірі — ХХІ ғасырдың басында адамның генетикалық кодының шешілуі.

Адамдағы доминантты және рецесивті белгілер

|  |  |  |
| --- | --- | --- |
| **Белгі** | **Доминатты** | **Рецессивті** |
| Шашының пішіні | Бұйра | Тура |
| Шашының түсуі | Ерте | Қалыпты |
| Көзінің түсі | Қой көзді | Көк |
| Бойы | Аласа | Қалыпты |
| Саусақтың саны | Алты саусақты | Бес саусақты |
| Резус факторы | Оң | Теріс |
| Қолын меңгеруі | Оңқайлық | Солақайлық |

Адамда белгілердің [тұқым](https://kk.wikipedia.org/wiki/%D0%A2%D2%B1%D2%9B%D1%8B%D0%BC" \o "Тұқым) қуалауын зерттеу — өте күрделі процесс. Өйткені адамның генетикасын зерттеуде еркін шағылыстырудың мүмкін еместігі, жыныстық жағынан кеш пісіп-жетілуі, ұрпақ санының аз болуы және [хромосомалар](https://kk.wikipedia.org/wiki/%D0%A5%D1%80%D0%BE%D0%BC%D0%BE%D1%81%D0%BE%D0%BC%D0%B0%D0%BB%D0%B0%D1%80" \o "Хромосомалар) санының көп болуы елеулі қиындықтар тудырады. Адамның [тұқым](https://kk.wikipedia.org/wiki/%D0%A2%D2%B1%D2%9B%D1%8B%D0%BC" \o "Тұқым) қуалайтын ауруларының 4 мыңға жуық түрі анықталды. Олардың көпшілігі психикалық ауытқулармен сипатталады. Бұл аурулар адам [генетикасындағы](https://kk.wikipedia.org/wiki/%D0%93%D0%B5%D0%BD%D0%B5%D1%82%D0%B8%D0%BA%D0%B0" \o "Генетика) [хромосомалардың](https://kk.wikipedia.org/wiki/%D0%A5%D1%80%D0%BE%D0%BC%D0%BE%D1%81%D0%BE%D0%BC%D0%B0%D0%BB%D0%B0%D1%80) санының, құрамының өзгеруіне және [гендердің](https://kk.wikipedia.org/wiki/%D0%93%D0%B5%D0%BD%D0%B4%D0%B5%D1%80) [мутациясына](https://kk.wikipedia.org/wiki/%D0%9C%D1%83%D1%82%D0%B0%D1%86%D0%B8%D1%8F) байланысты. Қазір жаңа туған балалардың 5%-ы [тұқым](https://kk.wikipedia.org/wiki/%D0%A2%D2%B1%D2%9B%D1%8B%D0%BC" \o "Тұқым) қуалайтын аурумен ауырады немесе соған бейімделіп туады. Көрсетілген қиындықтарға қарамастан, адам генетикасын зерттеу жұмыстары **генеалогиялық**, **цитогенетикалық**, **егіздік** және **биохимиялық** әдістерді қолдану барысында үлкен табыстарға жетті.

Генеалогиялық шежіре әдісі

Бұл әдіс бойынша туыстық қатынастарды, туыстар арасындағы аурулардың бірнеше ұрпақ бойы [тұқым](https://kk.wikipedia.org/wiki/%D0%A2%D2%B1%D2%9B%D1%8B%D0%BC" \o "Тұқым) қуалау сипатын, оның шыққан тегіне шежіре құрастыру арқылы зерттеп анықтайды. Шежіре әдісінің негізгі мақсаты — жиналған деректер бойынша шежіре үлгісін құрастыру және оны талдау. Шежіре құрастыруды бастайтын адамды [пробанд](https://kk.wikipedia.org/w/index.php?title=%D0%9F%D1%80%D0%BE%D0%B1%D0%B0%D0%BD%D0%B4&action=edit&redlink=1" \o "Пробанд (мұндай бет жоқ)) деп атайды. Оның іні-қарындастарын сибстер деп белгілейді.  
**Шежіреде талданатын ұрпақтар:**

|  |  |
| --- | --- |
| І | Ата ұрпағы |
| ІІ | Әке ұрпағы |
| ІІІ | Өзінің ұрпағы |
| ІV | Балалар ұрпағы |
| V | Немерелер ұрпағы |
| VІ | Шөберелер ұрпағы |
| VІІ | Шөпшектер ұрпағы |

Тұқым қуалайтын аурулардың көріну жиілігі некелердің түріне де байланысты болады. Жер бетінде көп тараған некенің түрі — туыс емес некелер. Осымен қатар туыстық некелер де кездеседі. Туыстық неке деп әке-шеше жағынан туыс адамдардың бір-бірімен некелесуін айтады. Қазір мұндай некелер сирек кездеседі. Ерте заманнан бастап-ақ біздің ата-бабаларымыз туыстық некеге рұқсат бермеген. Әр адамның генотиігінде жағымсыз рецессивті гендер болады. Бұл [гендердің](https://kk.wikipedia.org/wiki/%D0%93%D0%B5%D0%BD%D0%B4%D0%B5%D1%80" \o "Гендер) сол ұрпақта көрінбеу себебі — ол [гетерозигота](https://kk.wikipedia.org/wiki/%D0%93%D0%B5%D1%82%D0%B5%D1%80%D0%BE%D0%B7%D0%B8%D0%B3%D0%BE%D1%82%D0%B0" \o "Гетерозигота) күйінде болады. Ал туыстық неке кезінде жағымсыз [гендер](https://kk.wikipedia.org/wiki/%D0%93%D0%B5%D0%BD%D0%B4%D0%B5%D1%80" \o "Гендер) бойынша гетерозиготалы ата-анадан ауру ұрпақ тууының мүмкіндігі артады. Себебі рецессивті гендер гомозиготалы күйге көшуге мүмкіндік алады. Сонымен туыстық некелерде балалардың ауруы және өлуі, туыс емес некелермен салыстырғанда едәуір көп болады. Мысалы, [тұқым](https://kk.wikipedia.org/wiki/%D0%A2%D2%B1%D2%9B%D1%8B%D0%BC" \o "Тұқым) қуалайтын [ихтиоз](https://kk.wikipedia.org/wiki/%D0%98%D1%85%D1%82%D0%B8%D0%BE%D0%B7) (тері) ауруы 1 миллион адамның біреуінде немесе екеуінде кездеседі. Ал туыстық неке жағдайында (бөлелер) 16 мың адамға біреуі кездеседі. Туыс емес некелерде фенилкетонуриямен ауыратын балалар 1000 :1 кездессе, ал туыстық некеде 6—7 есе артық кездеседі.

**Туыстык неке бойынша гетерозиготалы ата-анадан ауру бала тууының ықтималдығы:**

|  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- |
| **Ұрпақ** | **Гомозиготалы және гетерозиготалы даралар** | **Гомозигота АА,аа** | **Гетерозигота(ата-ана) Аа х Аа** |
| І ұрпақ | 1АА+2Аа+1аа | 50% | 50% |
| ІІ ұрпақ | 6АА+4Аа+6аа | 75% | 25% |
| ІІІ ұрпақ | 28АА+8Аа+28аа | 87.5% | 12.5% |
| ІV ұрпақ | 120АА+16Аа+120аа | 93.75% | 6.25% |
| V ұрпақ | 496АА+32Аа+496аа | 96.87% | 3.13% |
| VІ ұрпақ | 2016АА+64Аа+2016аа | 98.47% | 1.53% |
| VІІ ұрпақ | 8128АА+128Аа+8128аа | 99.222% | 0.78% |

Кестеде жеті ұрпақ бойы туыстық некеде (бөлелер) ауру ген бойынша гетерозиготалы ата-анадан науқас бала тууының ықтималдығы берілген. I ұрпақта ауру рецессивті гені бар гетерозиготалардың саны 50% болса, ал VII ұрпақта оның мөлшері бір пайызға да (0,78 %) жетпейді. Демек, бұл жеті атадан кейінгі ұрпақта мутантты гендердің әсері байқалмайтынын көрсетеді. Сондықтан біздің бабаларымыз жеті атадан соң кейбір ағайындар арасында қыз алысуға рұқсат еткені белгілі. Бұл құбылыс шығыс халықтарының ішінде еврейлерде, Өзбекстанның кейбір аудандарында, жапондықтарда кездеседі. Шежіре әдісі дәрігерлік-генетикалық консультацияларда [тұқым](https://kk.wikipedia.org/wiki/%D0%A2%D2%B1%D2%9B%D1%8B%D0%BC" \o "Тұқым) қуалайтын ауруларды алдын ала ескертуге мүмкіндік береді. Оқушылар өз ата-баба шежіресін айта және жаза білуі қажет. Бұл мектеп қабырғасынан басталуы керек. Өз шежіресін білу туыстар арасындағы жақындықты, бауырлар арасындағы сүйіспеншілікті, ата-баба, апа-әжелерді есте сақтауға көмектесіп, туыстық некенің болуын азайтады. Неміс, еврей және ағылшындар отбасылары өз шежіресін болашақ ұрпаққа қалдырып отырады екен.

Егіздік әдіс

Егіздер деп бір мезгілде екі немесе екіден көп туған балаларды айтады. Егіздердің пайда болуына қарай екі топқа бөледі. Бір жұмыртқалы егіздер (БЕ) және әр түрлі жұмыртқалы егіздер (ӘЕ). Бір жұмыртқалы егіздер бір сперматозоид ұрықтандырған жұмыртқа жасушасының (бластуланың) теңдей екі бөлікке бөлінуінен дамиды. Әр түрлі жұмыртқалы егіздер бір уакытта пісіп-жетілген екі жұмыртқа жасушасының екі сперматозоидтен ұрықтануынан пайда болады. Сондықтан бір жұмыртқалы егіздердің генотипі біркелкі, барлық белгілері ұқсас, міндетті түрде бір жынысты (не ұл, не қыз) болады. Әр түрлі жүмыртқалы егіздердің генотипі әр түрлі, бір жынысты немесе екі жынысты болуы мүмкін. Адамда егіз туудың жиілігі орташа есеппен алғанда, 1 % шамасында болады, олардың 1/3 бір жұмыртқалы егіздер. Әр түрлі жұмыртқалы егіздер бір қатар белгілері бойынша бір-біріне ұқсас болмайды. Мысалы, қан топтары, бетте секпілдің болуы. Алғаш рет бұл әдісті адам генетикасында қолданған ағылшын антропологі [Ф. Гальтон](https://kk.wikipedia.org/w/index.php?title=%D0%A4._%D0%93%D0%B0%D0%BB%D1%8C%D1%82%D0%BE%D0%BD&action=edit&redlink=1" \o "Ф. Гальтон (мұндай бет жоқ)) болды. Қазір бұл әдісті көптеген генетикалық зерттеулерде кеңінен қолданады. Егіздік әдісті адамның [тұқым](https://kk.wikipedia.org/wiki/%D0%A2%D2%B1%D2%9B%D1%8B%D0%BC" \o "Тұқым) қуалаушылық касиеті мен сыртқы орта жағдайын, белгілердің дамуындағы айырмашылықтарды зерттеу үшін пайдаланады. Организмдердің барлық белгілері мен қасиеттері екі фактор генотип пен ортаның өзара әсерінен калыптасады. Мұны мына үлгіден көруге болады. Бір жұмыртқалы егіздер арасында пайда болған айырмашылықтарға генотиптің әртүрлілігі емес, ортаның физикалық және химияық факторларымен қатар әлеуметтік жағдайлардың да әсері болады. Осыған байланысты егіздер арасында өте сирек кездесетін "сиам егіздері" деген атпен кемтар егіздер туады, 65—85 мың жаңа туған нәрестеге біреуі кездеседі. Мұндай егіздер елімізде Қызылорда облысының Шиелі аймағында 1998—2000 жылдары үш анадан туғаны белгілі.

Цитогенетикалық әдіс

Бұл әдіс хромосомаларды микроскоп арқылы зерттеуге негізделген. Қалыпты жағдайда адамның дене жасушаларында 22 жұп аутосомдар және бір жұп жыныстық хромосома болатындығын 1956 жылы швед ғалымдары Дж. Тийо мен A. Jle-ван анықтады. Жыныстык хромосомалар ер адамдарда X және Ү, ал әйелдерде екеуі де біркелкі X болады. Адам генетикасында бұл әдіс мынадай жағдайларда қолданылады: 1. Хромосомалық ауруларды анықтауда. 2. Хромосомалардың картасын жасауда. 3. Мутациялық процестерді зерттеуде.

Клайнфельтер синдромы бар еркектердің жасушаларының Тернер синдромында — әйелдерде 45 хромосома (44 + X), ал Трисомия X синдромында — 47 хромосома (44 + XXX) болады. Даун синдромында 21 жүп хромосомалар үшеу (трисомия), ал жалпы хромосомалар саны 47 (47ХҮ немесе 47ХХ) болады.

Иммунологиялық әдіс

Ол қан тобы мен резус-фактордың тұқым қуалауын зерттеу негізде пайда болды. Алайда қазіргі кезде бұл әдістер ағза иммунды реакцияларының тұқым қуалау типтерін зерттеуге қолданылады. Осы бағыттың арқасында зерттеуді отбасын жоспарлап, резус-шиеленістің пайда болуы кезінде ұрықты өлуден сақтап қалуға мүмкіндік туады. Бұл бағыт пен оның әдісі мүшелер мен ұлпаларды ауыстырып салуға (трансплантация) донорларды генетикалық таңдау кезінде қолданылады.

Популяциялық-статистикалық әдіс

Жеке адамның генотипі емес, популяциядағы қандай да бір аллельді тасымалдап жеткізушінің мөлшерін және әр алуан генотиптердің пайыздық арақатынасын айқындауды зерттейді. Яғни тектік қорының құрылымын анықтайды. Тектік қор (генофонд) - генотиптердің белгілі жиілігін сипаттайтын барлық гендер популяциясының жиынтығы.

Биохимиялық әдіс

Бұл әдіс арқылы кейбір [тұқым](https://kk.wikipedia.org/wiki/%D0%A2%D2%B1%D2%9B%D1%8B%D0%BC" \o "Тұқым) қуалайтын аурулардың зат алмасу процесінің бұзылуынан болатынын анықтайды. Мысалы, қант диабеті алкантонурия (оксидоза ферментінің жетіспеуі) фенилкетонурия (кемақыл), альбинизм (меланин түзілмейді), т.б. Осы әдісті қолдану нәтижесінде 500 аурудың түрі анықталды.

Модельдеу әдісі. Адам генетикасында модельдеу әдісінің екі түрі болады: биологиялық және математикалық. [Тұқым](https://kk.wikipedia.org/wiki/%D0%A2%D2%B1%D2%9B%D1%8B%D0%BC" \o "Тұқым) қуалайтын ауруларды биологиялық модельдеу Н.И. Вавиловтың [тұқым](https://kk.wikipedia.org/wiki/%D0%A2%D2%B1%D2%9B%D1%8B%D0%BC) қуалаудағы өзгергіштіктің гомологтік қатарлар заңына негізделген. Жануарларда кездесетін кейбір ауру тудыратын мутацияның түрлері, адамда да сондай өзгерістер тудырады. Мысалы, гемофилия, ахондроплазия, бұлшықет месопатиясы, қант диабеті, т.б. [Тұқым](https://kk.wikipedia.org/wiki/%D0%A2%D2%B1%D2%9B%D1%8B%D0%BC" \o "Тұқым) қуалайтын ауруларды математикалық модельдеудің ауру бала тууының ықтималдығын анықтауда маңызы зор.

Гендік дактилоскопиялық әдіс

Бұл әдістің негізін салған — ағылшынның биолог-ғалымы А.Джеффис. Ол алғаш рет [1983](https://kk.wikipedia.org/wiki/1983" \o "1983) жылы [ДНҚ](https://kk.wikipedia.org/wiki/%D0%94%D0%9D%D2%9A) молекуласында орналасқан азотты негіздердің қатарлары бірнеше рет қайталанып отыратынын тапты. Бұл негіздер геннің генетикалык ақпаратты тасымайтын бөлімінде нитрондарда орналасқан. Олардың ДНҚ тізбегінің бойында 3-тен 30-есеге дейін қайталанатын [нуклеотидтер](https://kk.wikipedia.org/wiki/%D0%9D%D1%83%D0%BA%D0%BB%D0%B5%D0%BE%D1%82%D0%B8%D0%B4%D1%82%D0%B5%D1%80" \o "Нуклеотидтер) тұратыны белгілі болды. Адам [организмінде](https://kk.wikipedia.org/wiki/%D0%9E%D1%80%D0%B3%D0%B0%D0%BD%D0%B8%D0%B7%D0%BC" \o "Организм) ДНҚ-ның бір участегінен бірдей нуклеотидтердің 10 есе, екінші бір жерінде 20 есе, үшінші бір жерінде 30 есе қайталанатыны анықталды. Бұл учаскелерді ДНҚ-ның мини сателлиттері деп атады. Минисателиттердің мөлшері, пішіні және оны құрайтын нуклеотидтердің саны әр адамның өзіне ғана тән. Бір адамның органдарындағы (жүрек, екпе, бауыр, қан, ми, тері, т.б.) жасушаларында [ДНҚ](https://kk.wikipedia.org/wiki/%D0%94%D0%9D%D2%9A" \o "ДНҚ)-ның мини-сателлит учаскелері бірдей болады. Адам баласы қартаюдың, аурудың, өмірдің қиыншылықтарының әсерінен келбетін, түрін өзгертуі мүмкін. Бірақ оның денесінің әр жасаушасындағы ДНҚ тізбегінің құрамы анасының құрсағында жатқаннан бастап, өлгеннен кейін де сол күйінде сақталады. Генотипі бірдей бір жүмыртқалы егіздерде де ДНҚ-ның минисателлиттері бірдей болады.

Әдістің орындалу тәртібі мынадай: қаннан, сілекейден, спермадан, шаштан, тері4ден (ете аз мөлшердегі) алынған ДНҚ молекуласы терт сынауыққа бөлініп салынады. Әр сынауыққа рестрикциялау фермент қосады. Бұл фермент ДНҚ тізбегіндегі төрт азотты негіздің біреуін ғана талқандайды. Осының нәтижесінде ДНҚ тізбегі мини-сателлитті бөліктерге белінеді. Жұмыстың келесі кезеңінде бөлінген мини-сателлиттерді мелшеріне қарай сұрыптайды. Бұдан соң әр сынауықтан ферментпен өңделген ДНҚ-ны гельмен беті жабылған пластинкаға көшіріп, электрофорез әдісін қолданады. Мұнда көлемі жағынан кішкене бөліктер ірі бөліктерге қарағанда жылдам ауысады. Он шақты нуклеотидтері бар мини-сателлиттер арнайы радиоактивті "зондтар" арқылы бөлініп алынады. Зондтар радиоактивті болғандықтан, мини-сателлиттің көшірмесін жарық сезгіш пластинкаға көшіріп электро-фореграммасын зерттеп оқиды. Сонымен дактилоскопия әдісі ДНҚ тізбегіндегі нуклеотидтердің катарлары аркылы кез келген тұлғаның бір-бірімен туыстық жақындығын және қылмыстық істерге қатынасы бар немесе жоқ екенін анықтайды. Дактилоскопиялық әдіс криминалистикалық зерттеулерде кеңінен пайдаланылады. Бұл әдістің нәтижелері нақты, қатесіз. Тағы бір ұтымдысы — талдауға (анализге) қажет биологиялық материалдар өте аз мөлшерде алынады. Қазақстанда дактилоскопиялық. әдісті сот экспертиза орталығында [2001](https://kk.wikipedia.org/wiki/2001" \o "2001) жылдан бастап қолданып келеді.

Адам нәсілдерін талдаудағы генетикалық мәліметтер

Қазір адамдарды үш нәсілдік топқа бәледі. Олар: негроидтік, еуропеоидтік және монголоидтік нәсілдер деп аталады. Адам нәсілдері бір түрге (Homo sapines — саналы адам) жатады. Олардың хромосома жиынтығы бірдей, қан топтары мен аурулардың түрлері ұқсас болады. Нәсіларалық некелерден қабілетті балалардың тууы нәсілдердің арғы тегі саналы адамнан басталатынын корсетеді. Сонымен қатар әр нәсілдік топ өздеріне тән [тұқым](https://kk.wikipedia.org/wiki/%D0%A2%D2%B1%D2%9B%D1%8B%D0%BC" \o "Тұқым) қуалайтын белгілерімен ерекшеленеді.

Нәсілдер және белгілер:

|  |  |
| --- | --- |
| **Нәсілдер** | **Тұқым қуалайтын белгілер** |
| Негроидтік | Терісінің түсі қара, шашы бұйра, денесінің түктері орташа, кең танаулы, қалың ерінді. |
| Еуропеоидтік | Терісінің түсі ашық, шашы толқын тәрізді, денесінің түктері қалың, тар танаулы, жұқа ерінді. |
| Монголоидтік | Терісінің түсі сарғыштау, шашы қайратты және тік, денесінің түктері әлсіз, нәзік танаулы, ерінінің қалыңдығы орташа, көздері қысыңқы. |

Қара және сары нәсілдерде дененің түсін анықтайтын үш меланин гені, монғолоидтерде көздің қысыңқы пішінін бақылайтын екі ген доминантты түрде [тұқым](https://kk.wikipedia.org/wiki/%D0%A2%D2%B1%D2%9B%D1%8B%D0%BC) қуалайды. Адам нәсілдері осыдан 30—40 мың жыл бұрын қалыптаса бастаған. Ол уақытта нәсілдік айырмашылығы ортаның географиялық өзгеру жағдайына бейімделушілік қажеттілігінен туды. Сонымен қатар әр нәсілдің өзара оқшаулануы да әсерін тигізді. Экваторға жақын қоныстанған нәсілдердің терісінің пигменттелуінің қою (күшті) болуы күннің ыстығынан сақтаса, шаштың бұйра болуы — басты тікелей түскен күн сәулелерінен қорғайды. Керісінше, солтүстік аудандарда тұратындардың терісінің; түсінің ашаң болуы — күн сәулесін жақсы өткізіп, D витамині синтезделуі артады. Монголоидтерде көздің қысыңқы болуы құрғақ және суық ауа райына бейімделуінен болуы керек. Барлық адам нәсілдері биологиялық және психологиялық ерекшеліктері жағынан тең және эволюциялык дамудың бір деңгейінде өмір сүріп отыр. Әр түрлі нәсілдер бір ұлттың, ал жеке нөсілдер көп ұлттың құрамында болуы мүмкін. Осыдан 20 жыл бұрын БҰҰ (Біріккен Ұлттар Ұйымы) жанындағы комитет қызықты тәжірибе жүргізген. Жер бетіндегі ұлттар арасындағы талантты адамдардың таралуын зерттеген. Оған 1 млн адам қамтылған. Тәжірибе қорытындысында осы белгі бойынша ұлттар бір-бірінен басымдылық көрсете алмаған. Сондықтан бір ұлттың өкілі, екінші бір ұлттың өкілінен артық бола алмайды деген қорытындыға келген.

"Адам баласы нәсілдері туысынан біреулері асыл, біреулері төмен болып жаратылады" дейтін адамгершілікке жат, гылым жолына қарсы реакцияшыл теорияны жақтайтын нәсілшілдер де бар. Бұлардың көзқарасы қазіргі ғылымның беретін мағлұматтарына сәйкес келмейді. Нәсілшілдердің көбіне өздерін "басқалардан тегіміз таза, мәдениеттілігіміз бен қабілеттілігіміз жоғары" деуі евгеникалық көзқарасқа жақындайды.

Евгеника - адамның [тұқым](https://kk.wikipedia.org/wiki/%D0%A2%D2%B1%D2%9B%D1%8B%D0%BC) қуалау белгілері мен қасиеттерін жақсарту және ұрпақтары кемтар болатын некелерді болдырмау туралы ғылым. "Евгеника" (грек. "evgenes" — жақсы тұқым) деген терминді [1883](https://kk.wikipedia.org/wiki/1883) жылы осы ғылымның негізін қалаушы ағылшын зерттеушісі [Ф. Гальтон](https://kk.wikipedia.org/w/index.php?title=%D0%93%D0%B0%D0%BB%D1%8C%D1%82%D0%BE%D0%BD&action=edit&redlink=1) енгізді. XX ғасырдың басында Еуропа мен [АҚШ](https://kk.wikipedia.org/wiki/%D0%90%D2%9A%D0%A8)-та евгеника дами бастады. Бірақ көптеген зерттеулердің деңгейі төмен болды. Мысалы, адамның ашуланшақ мінезі, адамдардың дуанашылыққа бейімділігі Мендельдің заңдарына сәйкес [тұқым](https://kk.wikipedia.org/wiki/%D0%A2%D2%B1%D2%9B%D1%8B%D0%BC) қуалайтын қасиет деп түсіндірді. Американың бір қатар штаттарында евгеникалық зандар енгізілді. Бұл заң бойынша психикасы бұзылған, кемақыл адамдарға некелесуге рұқсат берілмеді. Қылмыс жасауға бейім деген адамдардың барлығын міндетті түрде ұрықсыздандыратын болған. Сол кездегі евгениканың басты мақсаты — малдардың асыл [тұқымын](https://kk.wikipedia.org/wiki/%D0%A2%D2%B1%D2%9B%D1%8B%D0%BC) шығару әдісін адамға қолдана отырып, адамның таза, ақ сүйек нәсілін шығару болды. Нобель сыйлығының иегері америка ғалымы [Г. Меллер](https://kk.wikipedia.org/w/index.php?title=%D0%9C%D0%B5%D0%BB%D0%BB%D0%B5%D1%80&action=edit&redlink=1) [1929](https://kk.wikipedia.org/wiki/1929) жылы адамның түқымын жақсарту үшін және атакты адамдардың генін ұрпактарға беру үшін, әйелдерді қолдан ұрықтандырудың тәсілін ұсынды. 30-жылдары Германияда евгеника ілімі ұлтшылдық идеологияға айналып, [1933](https://kk.wikipedia.org/wiki/1933) жылы адамды ұрықсыздандыру туралы заң қабылданды. Арнайы сот органдары құрылып, ұрықсыздандыру туралы істерді қарады. [Тұқым](https://kk.wikipedia.org/wiki/%D0%A2%D2%B1%D2%9B%D1%8B%D0%BC) қуалайтын ауруы бар адамдарды міндетті түрде ұрықсыздандырды. "Бір нәсілдің басқа нәсілдерге қарағанда рухани және ақыл-ойы жағынан артықшылығы бар" деген нәсілдік теория құрылды. Кеңестер Одағында 20-жылдары евгеника қоғам ретінде құрылып, өзінің журналы болған. Бірак кейіннен евгеникалық көзқарастар мемлекеттік идеологиямен сәйкес келмей, зерттеулер тоқтатылды. Евгеника саласында істеген ғалымдар өсімдік пен жануарлар генетикасына ауысты.

Дереккөздер: Сартаев А., Гильманов М. С22 Жалпы биология: Жалпы білім беретін мектептің қоғамдық-гуманитарлық бағытындағы 10-сыныбына арналған оқулық. — Алматы: "Мектеп" баспасы, 2006.