**Дәріс 1. Генетика пәні. Қысқаша даму тарихы. Генетиканың зерттеу әдістері.**

**Дәрістің мақсаты:** Генетика курсымен, генетика ғылымының пайда болуы, оның даму тарихымен және пәннің негізгі зерттеу әдістерімен танысу.

**Кілтті сөздер:** Генетика, тұқым қуалаушылық, өзгергiштiк, пангенезис теориясы, ген, генетикалық талдау, гибридологиялық талдау.

**Негізгі қарастырылатын сұрақтар:**

1 Кіріпе. Генетика пәні.

2 Генетиканың даму тарихы.

3 Генетиканың зерттеу әдістері.

Кiрiспе. Генетика пәнi

*Генетика* барлық тiрi организмдерге тән негiзгi екi қасиеттi - *тұқым қуалаушылық* пен *өзгергiшiктi* зерттейтiн биология ғылымының басты бiр саласы болып есептеледi.

Тұқым қуалау - тiрi организмдердiң аса маңызды ерекшелiктерiнiң қатарына жатады. Тұқым қуалаушылық деп - ата-аналарымен олардың арғы тектерi белгiлерiнiң ұрпақтарына берiлуiн және ұрпақ пен ұрпақтың арасындағы жалғастықты қамтамасыз ететiн қасиеттi айтады. Тұқым қуалаудың арқасында организмдердiң кейбiр түрлерi миллиондаған жылдар бойы өздерiнiң ерекшелiктерiн сақтап келе жатыр. Тұқым қуалау көбею процесiмен, ал көбею клетканың бөлiнуi және оның құрылымы мен функцияларының көшiрмелерiнiң ұдайы өндiрiлуiмен байланысты.

Өзгергiштiк деп - организмнiң бойындағы белгiлер мен қасиеттердiң әртүрлi факторлардың әсерiнен өзгеруiн айтады. Соған байланысты организмде жаңа белгiлер, қасиеттер пайда болады немесе бұрынғылары өзгерiп, кейде тiптi жойылып та кетедi.

Тұқым қуалаушылық пен өзгергiштiк бiрiмен-бiрi қатар жүретiн, бiр жағынан бiр-бiрiне қарама-қайшы, сөйте тұра өзара тығыз байланысты процестер. Тұқым қуалаушылық пен өзгергiштiк туралы iлiм жер бетiндегi тiршiлiктiң пайда болу заңдылықтарын терең де толық зерттеуге мүмкiндiк бередi.

*Ген* - материалдық бөлшек болғандықтан ұрпаққа берiлгенде жойылып кетпейдi, қайта әр ұрпақ сайын клетканың бөлiнуi барысында өзiне ұқсас гендердi жасап отырады. Демек, дамуы онымен байланысты белгiлер де жойылып кетпейдi.

Тағы да бiр айта кететiн мәселе: анасының организмiнде өсiп жетiлген ұрпақ жатырда жатқан кезiнде кейбiр тұқым қуаламайтын қасиеттердi қабылдай алады мысалы, жұқпалы ауыруларды. Мұндай белгiлер туа пайда болған деп есептеледi. Нерв жүйесi жетiлген жануарлардың ұрпақтары арасында бiз бейiмделу реакцияларының ерекше типi функционалдық сабақтастылықты байқаймыз. Бұған ата-аналарына електеушiлiктi, шартты рефлекс немесе оқыту мен тәрбиелеу процесiнде пайда болатын қасиеттердi жатқызуға болады.

Тұқым қуалаушылық құбылысымен қатар генетика пәнi өзгергiштiктi де зерттейдi дедiк. Өзгергiштiк организмнiң тұқым қуалайтын қасиеттерiнiң әрдайым сақталып отырмауының көрiнiсi болып табылады. Ол гендердiң өзгеруiне және олардың комбинациясына, сондай-ақ организмнiң тұқым қуалаушылық қасиеттерiнiң даму процесiнде гендер көрiнiсiнiң өзгеруiне де байланысты болады. Сонымен тұқым қуалаушылық ұрпақтар жалғасында организмдердiң ұқсастығын ғана емес, сондай-ақ айырмашылығын да сақтай алады.

Генетика ғылымының негiзгi мәселелерi және олардың практикалық маңызы

Генетика тұқым қуалаушылық пен өзгергiштiктiң заңдылықтарын жан-жақты зерттеп, олардың жетiстiктерiн қоғамды дамыту үшiн пайдаланудың жолдарын шешуде үлкен роль атқарады. Сондықтан да ол биология ғылымының басқа салаларының iшiнде өте маңызды орын алады.

Генетика ғылымы зерттейтiн төрт негiзгi проблеманы ажыратуға болады:

 Генетикалық ақпараттың сақталу проблемасы. Мұнда генетикалық ақпараттың клетканың қандай құрылымдарында болатындығы және оның қалайша сақталатындығы зерттеледi.

 Генетикалық ақпараттың берiлу проблемасы. Генетикалық ақпараттың бiр клеткадан екiншi клеткаға және ұрпақтан ұрпаққа берiлу заңдылықтары мен механизмдерi зерттеледi.

 Генетикалық ақпараттың жүзеге асу проблемасы. Генетикалық ақпараттың дамып келе жатқан организмнiң нақты белгiлерiнiң қалыптасуына қалай әсер ететiндiгi және бұл жағдайда сыртқы қоршаған ортамен қандай қарым-қатынаста болатындығы зерттеледi.

 Генетикалық ақпараттың өзгеру проблемасы. Генетикалық құбылыстардың типтерi мен өзгеру себептерi зерттеледi.

Қазiргi генетиканың мiндеттерi тек осы аталған теориялық проблемаларды зерттеумен ғана шектелмейдi. Сонымен қатар генетика ғылымының алдында көптеген практикалық мақсаттарға қол жеткiзудi көздейтiн мәселелер де бар. Генетиканың аса маңызды мәселелерiнiң бiрi ауылшаруашылық жануарлары мен мәдени өсiмдiктердiң өнiмдерiн арттыратын әдiстердi iздестiру. Тұқым қуалаушылық пен өзгергiштiктiң заңдылықтарына сүйене отырып селекционерлер жануарлардың жаңа тұқымдарын, өсiмдiктердiң сорттарын және микроорганизмдердiң штаммдарын шығару үшiн қажеттi бастапқы материалды таңдай алады. Содан кейiн будандастырудың әртүрлi жүйесiн, *индукциялық мутация*, *гибридологиялық талдау* т.б. әдiстердi қолданады.

Генетиканың қысқаша даму тарихы және негiзгi даму кезеңдерi

Тұқым қуалаушылық туралы алғашқы түсiнiктердi тiптi ертедегi грек ғалымдары да берген болатын. Грек дәрiгерi Гиппократ (бiздiң эрамызға дейiнгi 400 жылдары) әкесiнiң де, шешесiнiң де "тұқымы" организм клеткаларының экстрактыларынан тұрады, бұл экстракт өзiнiң таңбасын жаңа особъқа жеткiзедi және оның белгiлi бағытта дамуын басқарады деген болжау ұсынды. Генетиканың дамуына Ч.Дарвиннiң "Түрлердiң пайда болуы" деген еңбегi өте үлкен әсер еттi. Өз еңбектерiнде Ч.Дарвин пайдалы өзгергiштiкке негiзделген қолдан сұрыптаудың творчестволық мәнiн ашып бердi.

Сол кезеңдегi бiрқатар ғалымдар (Англияда - Т.Найт, Германияда - А.Гертнер, Францияда - Ш.Ноден т.б.) тұқым қуалау заңдылықтарын ашуға тырысты. Бiрақ, генетика үшiн аса маңызды ғылыми деректер жинақталғанымен тұқымқуалаушылықтың негiзгi заңдылықтары толық анықталмады.

1865 жылы чех жаратылыстану зерттеушiсi Грегор Мендельдiң "Өсiмдiк будандарымен тәжiрибелер" атты еңбегi жарық көрдi. Өсiмдiктердi будандастыру бойынша қойылған ұқыпты тәжiрибелер оған тұқым қуалаудың негiзгi заңдарын ашуға мүмкiндiк бердi. Осы зерттеулерiнiң нәтижесi 1865 жылы Брно (Словакия) қаласы табиғат зерттеушiлер қоғамының отырысында баяндалды. Бiрақ, оның жұмысы өз замандастарының арасында толық қолдау таппады, сонымен Мендельдiң iлiмi 35 жыл бойы ұмыт қалды.

1900 жылы Г.Д.Фриз (Голландия), К.Корренс (Германия), Э.Чермак (Австрия) бiр-бiрiмен байланыссыз, әртүрлi объектiлермен тәжрибелер жүргiзiп, Мендель тапқан белгiлердiң тұқым қуалау заңдылықтарын қайтадан ашты, сондықтан осы 1900 жыл генетиканың дүниеге келген, яғни туған жылы деп есептелiнедi. Тұқым қуалау заңдарының қайтадан ашылып жарық көруi, өсiмдiктер мен жануарлардың басқа түрлерiнде де осы заңдылықтардың болатындығын тексеруге арналған жұмыстардың әрi қарай жүргiзiле беруiне мүмкiндiк тудырды. Нәтижесiнде Мендель ашқан тұқым қуалау заңдарының универсальды (әмбебап, жан-жақты) және материалдық негiзi бар екендiгi анықталды. Көптеген зерттеушiлер организмдердiң тұқым қуалау ерекшелiктерi *ген* деп аталатын хромосома бөлшегiне тәуелдi деген қорытындыға келдi.

Өзiнiң келесi даму тарихында генетика бiрқатар кезеңдерден өттi, ол кезеңдер бiр-бiрiмен өте тығыз байланысты. Бұл ғылымның келесi кезеңге көшу мүмкiндiгi ондағы ашылған жаңалықтарға байланысты. Генетиканың даму тарихын шартты түрде негiзгi бес кезеңге бөлуге болады.

 Бiрiншi кезең 1900-1912 жылдар аралығы. Бұл жылдар Мендель ашқан тұқым қуалау заңдылықтарының беку жылдары болды. Әр түрлi елдерде, түрлi объектiлермен жасалған гибридологиялық тәжiрибелерден орасан көп деректер алынды, олар Мендель ашқан тұқым қуалау заңдарының универсалды сипатта екендiгiн толық дәлелдедi. Аз жылдар iшiнде генетика өз алдына ғылым болып қалыптасты және кең көлемдi ғылым ретiнде танылды. 1906 жылы ағылшын ғалымы У.Бэтсон жаңа ғылымның атын - *генетика* деп атауды ұсынды (латынның *geneo* - шығу тегiне, тууға қатысты). 1909 жылы Дания ғалымы В.Иогансен *ген*, *генотип* және *фенотип* деген терминдердi ұсынып, оларды биологиялық әдебиеттерге енгiздi. Голландия ғалымы Г.Де Фриз 1901 жылы мутациялық өзгергiштiк теориясын ұсынды, ол теория бойынша организмдердiң тұқым қуалайтын қасиеттерi мен белгiлерi кенеттен өзгередi деген ұғым қалыптасты.

 Генетиканың дамуының келесi кезеңiнде (шамамен 1912 жылдан 1925 жылға дейiн) тұқым қуалау факторлары хромосомалармен байланысты екенi дәлелдендi. Тұқым қуалаудың хромосомалық теориясын жасауда АҚШ ғалымы Т.Г.Морганның және оның шәкiрттерiнiң (A.Стертевант, Г.Меллер, К.Бриджес) жұмыстары маңызды роль атқарды. Бұл авторлар, кейiнiрек генетикалық зерттеулердiң негiзгi объектiсi болған жемiс шыбыны дрозофиламен жасаған тәжiрибелерiнде, гендердiң хромосомаларда бiрiнен соң бiрi тiзбектеле орналасатындығын, әр геннiң онда белгiлi орны болатындығын және гендердiң бiр-бiрiнен белгiлi бiр ара қашықтықта орналастындығын анықтады. Тұқым қуалаудың хромосомалық теориясы биологияның ең iрi жетiстiгi болды, бұл теория тек генетикалық мәлiметтерге ғана емес, сол сияқты митоз және мейоздағы хромосомалардың қозғалу сипатына, тұқым қуалаудағы ядроның ролi туралы мәлiметтерге де сүйендi. Генетиканың дамуында Н.К.Кольцовтың, Ю.А.Филипченконың, Н.И.Вавиловтың, Г.Д.Карпеченконың, А.С.Серебровскийдiң т.б. ғалымдардың еңбектерi маңызды роль атқарды.

 Генетиканың дамуының үшiншi кезеңiнiң (шамамен 1925-1940 жылдары) ең басты ерекшелiгi - мутацияларды қолдан алу мүмкiндiгiнiң ашылуы. 1925 жылы орыс ғалымдары Г.А.Надсон мен Г.С.Филиппов саңырауқұлақтармен, ал 1927 жылы АҚШ ғалымы Г.Меллер дрозофиламен жасаған тәжiрибелерiнде рентген сәулелерiнiң тұқым қуалайтын өзгергiштiктердiң пайда болуына себепкер екендiгi туралы мәлiметтер алды. Кейiнiрек 30-40 жылдары химиялық қосылыстардың да мутациялар тудыратыны анықталды (В.В.Сахаров, М.Е.Лобашев, И.А.Рапопорт). Бұл кезеңде эволюцияның генетикалық негiздерiн зерттеу бағытындағы жұмыстар да дамыды (С.С.Четвериков, Р.Фишер, Дж.Холдейн, С.Райт).

 Төртiншi кезең шамамен 40-шы жылдардан 1955 жылға дейiнгi уақытты қамтиды. Бұл кезең биохимиялық және физиологиялық белгiлер генетикасы бойынша ғылыми жұмыстардың дамуымен сипатталады. Әртүрлi организмдердiң, соның iшiнде дрозофила мен нейроспораның тұқымқуалайтын белгi-қасиеттерiнiң қалыптасуы негiзiнде биохимиялық процестердiң жататындығын зерттеу геннiң әрекетiн түсiндiруге мүмкiндiк туғызды. Дж. Бидл және Э. Тэтум қандай болмасын ген организмде бiр ғана ферменттiң түзiлуiн анықтайды деген қорытындыға келдi. Содан келiп, "*бiр ген - бiр фермент*", деген ұғым қалыптасты, кейiнiрек бұл ұғым "*бiр ген - бiр белок*", "*бiр ген - бiр полипептид*" деген қағидаға ұласты. Генетиканың даму тарихындағы осы кезеңнiң соңғы жылдарында бактерияларда генетикалық трансформация мен трансдукция құбылыстарының табиғаты анықталды. Вирустардың инфекциялық элементi олардың өз нуклеин қышқылдары болып табылатындығы белгiлi. Ф.Крик пен Дж.Уотсонның 1953 жылы ДНҚ молекуласының құрылысын анықтауы аса зор жетiстiк болды. Молекулалық биология мен молекулалық генетиканың келешектегi көптеген бағыттарының дамуында ДНҚ-ның құрылысының анықталуы орасан зор роль атқарды.

Қарастырылып отырған кезеңнiң басында бұрынғы Кеңес Одағында генетикалық зерттеулер бiршама қарқынды дамып, дүние жүзiндегi алғашқы орындардың бiрiне ие болды. Бiрақ, 40-шы жылдардың соңында КСРОда Мендель заңдарын, тұқымқуалаушылықтың хромосомдық теориясының негiзгi қағидаларын толық жоққа шығарған Т.Д. Лысенконың көзқарасы кең етек алды.

1948 жылдың тамыз айында ВАСХНИЛ-дiң (Бүкiлодақтық ауылшаруашылығы академиясы) ғылыми сессиясы болып, әртүрлi ғылыми мекемелерде жүргiзiлiп жатқан генетикалық зерттеулер лысенкошiлдер тұрғысынан қатаң сынға алынды. Соның салдарынан генетикалық ғылыми мекемелер мүлдем жабылып атақты генетик-ғалым, академик Н.И.Вавилов бастаған белгiлi оқымыстылар қуғынға ұшырап, көпшiлiгi абақтыға жабылды. Бұл Кеңес Одағы генетикасы тарихындағы ең ауыр кезең болды.

Т.Д.Лысенкомен оның жолын ұстаған оқымыстысымақтылардың көзқарастарының уақытша қолдау табуы олардың берген ұсыныстарының негiзiнде ауылшаруашылық өсiмдiктерi мен жануарыларының өнiмi күрт артады деген құрғақ уәдеге байланысты болды. Өмiр ол ұсыныстардың қате екендiгiн және Т.Д.Лысенконың жүре пайда болған белгiлердiң тұқым қуалау туралы антигенетикалық концепциясынық дұрыс еместiгiн көрсеттi. Бiрақ, мұндай өзгерiстер болғанға дейiн бұрынғы Кеңес Одағында генетикалық зерттеулер жоғарыда айтылғандай тоқтап қалды. Жоғары оқу орындарында генетика пәнi оқытылмады және генетикалық әдебиеттердiң баспадан шығарылуына тыйым салынды.

КСРОда генетиканың қайта жаңғыруы кеңестiк биология ғылымы Т.Д.Лысенконың терiс көзқарастарынан құтылғаннан кейiн, тек 60-шы жылдардың бас кезiнде ғана басталды.

 Генетиканың қазiргi даму кезеңi (1955 жылдан осы уақытқа дейiн) тұқым қуалау құбылыстарын молекулалық деңгейде зерттеумен сипатталады. Генетиканың дамуының осы кезеңiнде ашылған жаңалықтарды жай ғана санап айтудың өзi көп орын алар едi, дегенмен осы жетiстiктердiң кейбiреулерiн атап өтейiк, олар:

 генетикалық кодтың анықталуы;

 геннiң химиялық синтезi;

 керi транскрипция құбылысының табылуы;

 гендердiң экзон - интрон құрылымының ашылуы;

 рекомбинанттық ДНҚ технологиясы;

 генетикалық және клеткалық инженерия бойынша жұмыстардың дамуы.

Генетиканың әртүрлi бағыттарының дамуына Қазақстан ғалымдары да үлкен үлестерiн қосты. Қазақстанда генетика саласындағы алғашқы зерттеулер 30-40 жылдары басталды. Республикада бидай, арпа, сұлы, жүгерi, қант қызылшасы және басқа ауылшаруашылық дақылдарының (К.Мынбаев, Г.З.Бияшев, А.М.Ғаббасов, Н.Л.Удольская, I.Ә.Әбуғалиев, Р.А.Уразалиев т.б.), раушан, сирень, астра гүлдерiнiң және ағаш, бұта, шөптесiн өсiмдiктердiң (Е.Х.Узенбаев, М.В.Бессчетнова, А.Ж.Жангалиев т.б.) мол өнiмдi сорттары шығарылды. Алшақ будандастыру әдiсiмен мол өнiмдi мал тұқымдары шығарылды. Мысалы, жабайы арқарды пайдаланып қойдың арқар меринос тұқымы алынды (Н.С.Бутарин, Ә.Ы.Жандеркин, Ә.Е.Есенжолов) биязы және биязылау жүндi, кроссбред қой тұқымдарын алудың генетикалық-селекциялық негiздерi салынды. (В.А.Бальмонт, М.Ә.Ермеков, А.Е.Елеманов, Ф.М.Мұхаметқалиев, Қ.Медеубеков, М.К.Кройтер т.б.).

Қазақстанда молекулалық биология және гендiк инженерия саласындағы зерттеулер 60-шы жылдар аяғында басталды. Бұл зерттеулер ҚР ҰҒА-ның құрамында молекулалық биология және биохимия институты ашылғаннан кейiн (1983) үдей түстi. Өсiмдiк клеткасындағы информосомалар зерттелiп, олардың бидай эмбриогенезi кезiнде белок құрастыруға, бұл процестi реттеуге қатысатыны анықталды. Өсiмдiк геномының молекулалық құрылымы мен оның экспрессиясы, клеткалық инженерия мен биотехнология мәселелерi зерттелдi. Академик М.Ә.Айтхожиннiң басқаруымен жүргiзiлген бұл жұмыстар бүкiл дүние жүзiне танымал болды. Осы еңбектерi үшiн М.Ә.Айтхожин бұрынғы Кеңес Одағындағы ғылым мен техника саласындағы ең жоғарғы Ленин сыйлығының лауреаты (1986) болды.

Микроорганизмдер селекциясының генетикалық негiздерi кеңiнен зерттелдi және мутагендiк факторлардың тигiзетiн әсерлерi зерттелiп, микроорганизмдердiң практикаға қажеттi мутагендi формалары алынды (М.Х.Шығаева). Вирустар генетикасы және экологиялық генетика саласында да маңызды зерттеулер жүргiзiлдi (Н.Б.Ахматуллина). Соңғы уақытта Республикада молекулалық генетика (Р.I.Берсiмбаев), радиациялық генетика (К.Қ.Мұхамбетжанов, А.Т.Сейсебаев) салалары бойынша ғылыми зерттеулер жүргiзiлуде. 1995 жылы ҚР ҰҒА құрамында Жалпы генетика және цитология институты ашылып, генетиканың жаңа салаларында да ғылыми зерттеулер жүргiзу жолға қойылуда.

**Генетиканың зерттеу әдiстерi**

Тұқым қуалау мен өзгергiштiктi зерттеуде бiрқатар әдiстер қолданылады. Олардың ең негiзгiсi *генетикалық талдау* болып табылады.

Жынысты көбеюде организмдердiң жеке қасиеттерi мен белгiлерiнiң тұқым қуалауын және тұқым қуалау заңдылықтарын талдауға мүмкiндiк беретiн будандастыру жүйесiн сол сияқты гендердiң өзгергiштiгi мен олардың комбинаторикасын зерттейтiн әдiстi *гибридологиялық талдау* деп атайды. Бұл әдiстiң мәнi бiр немесе бiрнеше белгiлерi арқылы бiр-бiрiнен ажыратылатын организмдердi будандастыру (гибридизация) болып табылады. Осындай будандастырулардан алынған ұрпақтар *гибридтер* болып табылатындықтан, бұл әдiс *гибридологиялық әдiс* деп те аталады. Сонымен, гибридологиялық талдау генетиканың ең негiзгi және арнайы әдiсi болып табылады.

Математикалық әдiс, әдетте, будандастыру бойынша жүргiзiлген тәжiрибелердiң нәтижелерiн өңдеу, белгiлердiң өзгергiштiгiн зерттеу және зерттелген белгiлер арасындағы байланыстарды табу үшiн қолданылады.

Семьялардағы немесе туыс адамдар арасындағы тұқым қуалаушылыққа талдау жасау арқылы олардың белгi қасиеттерiнiң ұрпақтарға берiлуiн зерттеуге мүмкiндiк беретiн генетикалық әдiстiң бiр түрiн генеалогиялық деп атайды. Бұл әдiс көптеген тұқым қуалайтын аурулардың себебiн табуға мүмкiндiк бердi.

Хромосомалар құрылысының ерекшелiктерi цитологиялық әдiстiң көмегiмен зерттелетiнiн ерекше атап айтқан жөн. Хромосомалар функцияларына және олардың жаңадан өзiн өзi өндiру механизмдерiне талдау жасау үшiн тұқым қуалаудың цитохимиялық, биохимиялық және цитогенетикалық әдiстерi де кең түрде қолданылады.

Онтогенетикада гендер әсерiн талдаудың алуан түрлi тәсiлдерi қолданылады: тұқым қуалау қасиеттерi әр түрлi тканьдердi трансплантациялау, бiр клетканың ядросын екiншi клеткаға ауыстыру, тканьдердi өсiру әдiсi, клеткалық селекция, эмбриологиялық, иммунологиялық және талдау жасау т.б.

Молекулалық биология мен молекулалық генетиканың дамуы биополимерлердi зерттеудегi физика-химиялық әдiстердiң кең қолданылуына байланысты болды.

Талқылауға арналған сұрақтар.

1. Генетика ғылымы нені зерттейді?

2. Генетика биология ғылымының жеке бір саласы ретінде қашан және қалай қалыптасты?

3. Генетика тарихындағы Мендель ілімінің алатын орны қандай?

4. Генетика мен селекцияның дамуына Қазақстан ғалымдарының қосқан үлестерін атаңыз.

5. Генетика ғылымының қазіргі кезде қалыптасқан қандай салаларын білесіз?

6. Генетиканың негізгі зерттеу әдістерін атаңыз.

ҚОЛДАНЫЛҒАН ӘДЕБИЕТТЕР

Алиханян С.И., Акифьев А.П., Чернин Л.С., Общая генетика М, 1985

ГершензонС.М. Основы современной генетики. Киев, 1983

Гершкович И. Генетика. М, 1968

Дубинин Н.П. Генетика. Кишинев, 1985

Инче-Вечтомов С.Г. Генетика с основами селекции. М, 1989

Лобашев М.Е. Генетика. Изд. ЛГУ, 1967

Мұхамбетжанов К. Генетика және селекция негіздері. Алматы, Санат. 1996

Берсімбаев Р.І., Мұхамбетжанов К