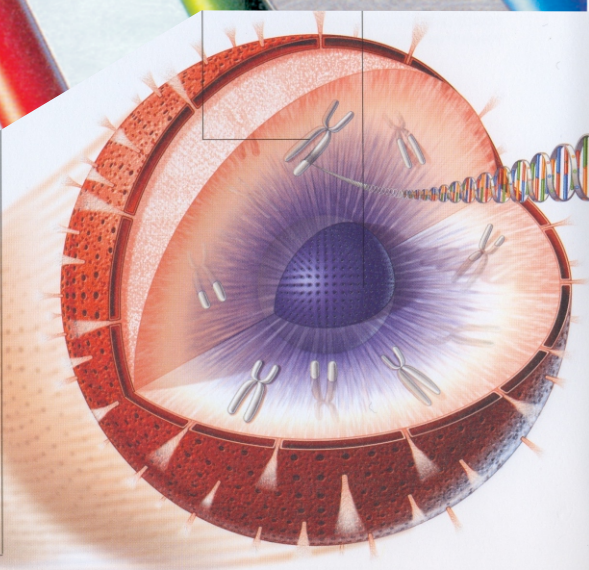
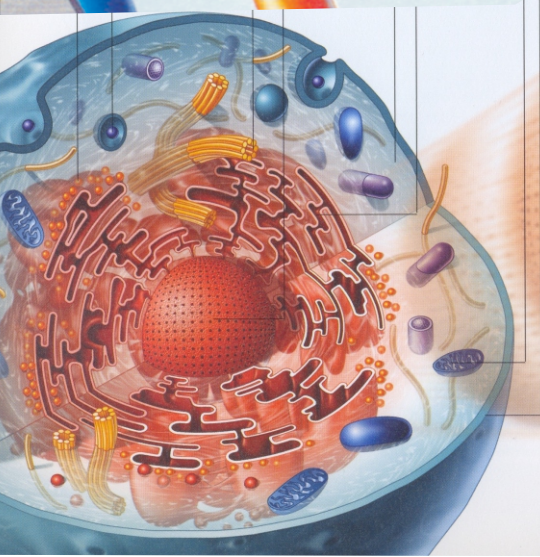




ՀՀ ԱՆ ԵՐԵՎԱՆԻ ՊԵՏԱԿԱՆ
ՀԵՆԱԿԵՏԱՅԻՆ ԲԺՇԿԱԿԱՆ ՔՈՒԵՋ

ԲԺՇԿԱԿԱՆ ԳԵՆԵՏԻԿԱՅԻ ՅԻՄՈՒՆՔՆԵՐ



ՀՀ ԱՌՈՂՋԱՊԱՀՈՒԹՅԱՆ ՆԱԽԱՐԱՐՈՒԹՅԱՆ
ԵՐԵՎԱՆԻ ՊԵՏԱԿԱՆ ՀԵՆԱԿԵՏԱՅԻՆ ԲԺՇԿԱԿԱՆ ՔՈԼԵԶ



Ընդհանուր և բժշկական գենետիկայի հիմունքներ

Ուսումնամեթոդական ձեռնարկ միջին մասնագիտական
բժշկական ուսումնական հաստատությունների համար

Երևան 2005

ՀՏԴ 616-091 (07)

ԳՄԴ 52.5 g 7

Ա 578

կենս. գիտ.

Հեղինակ՝ կենս. գիտ. թեկ. Ն. Ռ. ՀԱԿՈԲՅԱՆ

Գրախոսներ՝ ԵՊՀ կենսաբանության ֆակուլտետի
գենետիկայի և բջջաբանության ամբիոնի վարիչ,
կենս. գիտ. դոկտոր, պրոֆեսոր Ռ. Մ. ՀԱՐՈՒԹՅՈՒՆՅԱՆ և
ՀՀ ԳԱԱ բժշկական գենետիկայի կենտրոնի տնօրեն,
կենս. գիտ. դոկտոր, պրոֆ. Թ. Ֆ. ՍԱՐԳՍՅԱՆ

Ա 000 Նունե Ռոմենի Հակոբյան

Ընդհանուր և բժշկական գենետիկայի հիմունքներ:

Ուսումնամեթոդական ձեռնարկ միջին մասնագիտական
բժշկական ուսումնական հաստատությունների համար:
Երևան: Լաքի Փրինթ, 2005, 000 էջ:

*Երաշխավորված է տպագրման ՀՀ ԱՆ Երևանի Պետական
Հենակետային Բժշկական Քոլեջի մեթոդ. խորհրդի կողմից:*

0180 (01) 2002

ISBN 99930-960-0-8

«ԼԱՔԻ ՓՐԻՆԹ» հրատարակչություն 2005 թ.



ԲԺՇԿԱԿԱՆ ԳԵՆԵՏԻԿԱՅԻ ԿԵՆՏՐՈՆ
CENTER OF MEDICAL GENETICS

Կ ա ր ծ ի ք

ՀՀ Առողջապահության նախարարության հեռակետային բժշկական քոլեջի միջին մասնագիտական բժշկական ուսումնական հաստատությունների համար նախատեսված «Ընդհանուր և բժշկական գենետիկայի հիմունքներ» ուսումնամեթոդական ձեռնարկի վերաբերյալ

Ներկայացված ուսումնամեթոդական ձեռնարկը իր մեջ ընդգրկում է գենետիկա առարկայի հիմնական բաժինները և նախատեսված է միջին մասնագիտական բժշկական ուսումնական հաստատությունների համար:

Դասագիրքը բաղկացած է ներածությունից և 6 մասերից: Ձեռնարկի առաջին մասում ներկայացված են ժառանգականության հիմնական հիմունքները, երկրորդ մասը նվիրված է ժառանգականության կենսաքիմիական հիմունքներին, երրորդ մասը ընդգրկում է հատկանիշների ժառանգման օրինաչափությունները, չորրորդ մասում ներկայացված են ժառանգականություն-միջավայր փոխհարաբերությունները, հինգերորդ մասում՝ ժառանգականությունը և պաթոլոգիան, իսկ վեցերորդ բաժինը ընդգրկում է մարդու ժառանգականության ուսումնասիրության հիմնական մեթոդները և բժշկական գենետիկայի պրակտիկ կիրառումը: Նշված բաժինները բաղկացած են ենթամասերից, որոնցից յուրաքանչյուրը ամփոփվում է տվյալ բաժնի թեմային վերաբերող ստուգիչ հարցերով, վարժություններով, խնդիրներով և թեստերով, իսկ դասագրքի վերջում ներկայացված են նաև թեստերի պատասխանները:

Ներկայացված ձեռնարկը հագեցած է լուսաբանող 5 աղյուսակներով և 37 նկարներով, որոնք նյութը դարձնում են առավել հետաքրքիր և մատչելի յուրացման համար:

Հարկ է նշել, որ ձեռնարկում ընդգրկված թեմաները համապատասխանում են ՈՂ առողջապահության նախարարության կողմից հաստատված «Կենսաբանություն բժշկական գենետիկայի հիմունքներով» առարկայի կրթական ծրագրին:

Նկատի ունենալով ձեռնարկի հագեցվածությունը դասական և ժամանակակից գենետիկայի հիմնական դրույթներով, գիտական հիմնավորվածությունը և ներկայումս մայրենի լեզվով համապատասխան նյութի բացակայությունը՝ երաշխավորում են ներկայացված աշխատանքը տպագրության համար:

ՀՀ ԳԱԱ բժշկական գենետիկայի
կենտրոնի տնօրեն, կ.գ.դ., պրոֆ.

Ռ.Ֆ. Մարգարյան



Ներածություն

Գենետիկան համարվում է կենսաբանության կարևորագույն ճյուղերից մեկը: Հազարամյակների ընթացքում մարդը օգտագործել է գենետիկական մեթոդներ, ընտանի կենդանիների ցեղերը և բույսերի սորտերը լավացնելու նպատակով, պատկերացում չունենալով այդ մեթոդների հիմքում ընկած մեխանիզմների մասին: Հնագիտության բազմաթիվ տվյալների համաձայն, դեռևս 6000 տարի առաջ մարդիկ հասկանում էին, որ որոշ ֆիզիկական հատկանիշներ կարող են փոխանցվել սերնդից սերունդ: Բնական պոպուլյացիաներից ընտրելով որոշակի օրգանիզմներ և նրանց իրար հետ խաչասերելով, մարդը ստացել է իրեն անհրաժեշտ հատկություններով օժտված կենդանիների նոր ցեղեր, բույսերի նոր սորտեր: Սակայն միայն XX դարի սկզբին գիտնականները գիտակցեցին ժառանգականության օրենքների և նրա մեխանիզմների կարևորությունը: Չնայած որ մանրադիտակի հայտնաբերումից հետո պարզվեց, որ ժառանգական հատկանիշները սերնդից սերունդ են փոխանցվում սերմնաբջջիների և ձվաբջջիների միջոցով, այնուամենայնիվ, պարզ էր, թե ինչպես կարող են պրոտոպլազմայի մանրագույն մասնիկները իրենց մեջ կրել հատկանիշների այդպիսի հսկայական բազմությունն սաղմեր:

Ժառանգականության ուսումնասիրության բնագավառում առաջին գիտական քայլը դեպի առաջ կատարել է չեխ վանական Գրեգոր Մենդելը (նկար 1): Նա 1866թ. հրատարակել է իր հետազոտությունների արդյունքները, որոնք էլ հիմք են հանդիսացել ժամանակակից գենետիկայի ստեղծման համար: Մենդելը հատկանիշների ժառանգումը բացատրում էր ժառանգականության առանձին գործոններով, որոնք փոխանցվում են սեռական բջջիների միջոցով: 1909թ. դանիացի բուսաբան Իոհանսենը այդ գործոնները անվանել է գեներ, իսկ 1912թ. ամերիկացի գենետիկ Մորգանը (նկար 2) պարզել է, որ նրանք գտնվում են քրոմոսոմներում: Այդ օրվանից գենետիկան մեծ հաջողությունների է հասել ժառանգականության բնության բացատրման մեջ, թե՛ օրգանիզմի, թե՛ գենի մակարդակում:

Գ Ե Ն Ե Ս Ի Կ Ա Ն գիտություն է օրգանիզմների ժառանգականության և փոփոխականության օրինաչափությունների մասին:

Ժ ա ռ ա ն գ ա կ ա ն ու թ յ ու ն ը կենդանի օրգանիզմների հատկությունն է պահպանել և սերնդից սերունդ փոխանցել տեսակի կամ պոպուլյացիայի համար բնորոշ կառուցվածքի, գործունեության և զարգացման առանձնահատկությունները:



Նկ. 1. Գ. Մենդել



Նկ. 2. Թ. Մորզան

Ժառանգականությունը ապահովում է կյանքի ձևերի անփոփոխությունը և բազմազանությունը, գտնվում է օրգանիզմների հատկությունների և հատկանիշների ձևավորման համար պատասխանատու ժառանգական գործոնների փոխանցման հիմքում:

Փ ո փ ո խ ա կ ա ն ո լ թ յ ո ն ը սերունդների ունակությունն է ձեռք բերել նոր հատկանիշներ և հատկություններ, որոնք բացակայում են ծնողական ձևերի մոտ: Ժառանգականությունը և փոփոխականությունը միևնույն հիմնական կենսական պրոցեսների 2 տարբեր կողմերն են, որոնց հակադրության մեջ է կայանում կենդանիի դիալեկտիկան:

Փոփոխականությունն արտահայտվում է նրանում, որ ցանկացած սերնդում յուրաքանչյուր անհատ ինչ-որ բանով տարբերվում է մյուսներից և ծնողներից: Սրա պատճառը այն է, որ յուրաքանչյուր օրգանիզմի հատկությունները և հատկանիշները 2 գործոնների՝ ծնողներից ստացած ժառանգական գործոնների և արտաքին միջավայրի կոնկրետ պայմանների (որտեղ ընթացել է յուրաքանչյուր օրգանիզմի անհատական զարգացումը), փոխազդեցության հետևանք է: Նշենք, որ այդ պայմանները երբեք միանման չեն, նույնիսկ, միևնույն պոպուլյացիայի անհատների համար: Եվ որքան էական է գոյության պայմանների տարբերությունը, այնքան ավելի հստակ է դրսևորվում օրգանիզմների փոփոխականությունը, որպես նոր հատկանիշների և հատկությունների ձևավորման աղբյուր:

Գենետիկայի հիմնական խնդիրն է հանդիսանում հետազոտել.

- ա) գենետիկական ինֆորմացիայի կրողները,
- բ) սերնդից սերունդ գենետիկական ինֆորմացիայի փոխանցման մեխանիզմները,

գ) անհատական զարգացման պրոցեսում հատկանիշների ձևավորման մեխանիզմները գեների վերահսկողության և շրջակա միջավայրի պայմանների ազդեցության ներքո,

դ) փոփոխականության մեխանիզմները և պատճառները,

ե) ժառանգականության, փոփոխականության և ընտրության պրոցեսների փոխադարձ կապը:

Գենետիկական անալիզի ժամանակակից բազմաթիվ մեթոդներից առանցքային է հիբրիդոլոգիական մեթոդը: Այս մեթոդն օգտագործվում է մոլեկուլային, բջջային և օրգանիզմի մակարդակում, ինչպես նաև միկրոօրգանիզմների, բույսերի և կենդանիների սելեկցիայում:

Բժշկական գենետիկայում լայնորեն կիրառվում են տոհմաբանական, երկվորյակային, բջջագենետիկական, պոպուլյացիոն վիճակագրական, կենսաքիմիական, իմունոլոգիական և մոլեկուլային կենսաբանության մի շարք այլ նորագույն մեթոդներ:

Բ ժ շ կ ա կ ա ն գ ե ն ե տ ի կ ա ն ուսումնասիրում է ժառանգականության և փոփոխականության երևույթները մարդկանց տարբեր պոպուլյացիաներում, նորմալ և պաթոլոգիական հատկանիշների ժառանգումը, հիվանդությունների կախվածությունը գենետիկական նախատրամադրվածությունից և շրջակա միջավայրի պայմաններից:

Բժշկական գենետիկայի խնդիրը ժառանգական հիվանդությունների բացահայտումը և պրոֆիլակտիկան է:

Բժշկական գենետիկան վերջին 2 տասնամյակում բուռն վերելք է ապրում: Վերջինս կապված է մարդու տարբեր ախտաբանական վիճակներում ժառանգական գործոնների դերի կարևորության մասին մեր խորը պատկերացումների, ինչպես նաև բժշկական գենետիկայի տեսական նվաճումներն առողջապահության պրակտիկայում կիրառելու հետ: Տարբեր երկրներում բժշկա-գենետիկական կոնսուլտացիաների կազմակերպումը, լայն սպեկտրի բնածին հիվանդությունների ներարգանդային ախտորոշումը, քրոմոսոմային հիվանդությունների ախտորոշման բջջագենետիկական մեթոդների կիրառումը, մի շարք ժառանգական հիվանդությունների պաթոգենետիկալաճ բուժման նոր եղանակները կազմում են բժշկական գենետիկայի նվաճումների ոչ լրիվ ցանկը:

Բուժքույրը և բուժակ լաբորանտը բժշկի հետ միասին ակտիվորեն պետք է մասնակցեն բժշկական գենետիկայի նվաճումների իրագործմանը պրակտիկայում՝ հանուն առողջ և երջանիկ ընտանիքի:

Ստուգիչ հարցեր

1. Ի՞նչ գիտություն է գենետիկան:
2. Ի՞նչ է ժառանգականությունը և փոփոխականությունը:
3. Որո՞նք են գենետիկայի հիմնական խնդիրները:
4. Ի՞նչ է ուսումնասիրում բժշկական գենետիկան և ո՞րն է նրա խնդիրը:
5. Ինչպիսի՞ մեթոդներ են կիրառվում բժշկական գենետիկայում:
6. Ինչպիսի՞ նվաճումների է հասել բժշկական գենետիկան վերջին 2 տասնամյակում:

Լրացնել սահմանումները.

- 1 գիտություն է օրգանիզմների ժառանգականության և փոփոխականության օրինաչափությունների մասին:
- 2 կենդանի օրգանիզմների հատկությունն է պահպանել և փոխանցել սերնդից սերունդ տեսակի կամ պոպուլյացիայի համար բնորոշ կառուցվածքի, գործունեության և զարգացման առանձնահատկությունները:
- 3 սերունդների ունակությունն է ձեռք բերել նոր հատկանիշներ, որոնք բացակայում են ծնողական ձևերի մոտ:
- 4 ուսումնասիրում է ժառանգականության և փոփոխականության երևույթները մարդկանց տարբեր պոպուլյացիաներում, նորմալ և պաթոլոգիական հատկանիշների ժառանգումը, հիվանդությունների կախվածությունը գենետիկական նախատրամադրվածությունից և շրջակա միջավայրի պայմաններից:

Մաս 1. Ժառանգականության բջջաբանական հիմունքները

1.1. Բջիջը, նրա ձևը, չափը, կազմությունը, քիմիական բաղադրու- թյունը, ֆիզիկաքիմիական հատկությունները

Բջջի մասին գիտությունը կոչվում է բջջաբանություն կամ ցիտոլոգիա (հունարեն cytos-բջիջ):

Բջիջը տարրական մորֆոլոգիոնալ միավոր է: Բջիջների ձևը տարբեր է, մեծ մասամբ այն կախված է բջջի ֆունկցիաներից: Նրանց քանակը օրգանիզմում հսկայական է, իսկ մեծությունը կախված է տեսակից, ֆիզիոլոգիական վիճակից և օրգանիզմի հասակից:

Բջջաբանության խնդիրներից է հետազոտել՝ բջիջների կառուցվածքը և գործունեությունը, նրանց քիմիական կազմը, ներբջջային կառուցվածքների ֆունկցիաները, բջիջների վերարտադրման պրոցեսները, հարմարվածությունը շրջակա միջավայրի պայմաններին և այլն: Այս խնդիրների լուծման համար ցիտոլոգիայում օգտագործում են տարբեր մեթոդներ: Բջիջների ուսումնասիրման հիմնական մեթոդներից է հանդիսանում լուսային մանրադիտակի օգտագործումը: Մանրադիտակը օպտիկական սարք է, որի թույլատրելիության սահմանը մոտ 1000 անգամ գերազանցում է մարդկային աչքին և կազմում է 0,13-0,20 մկմ: Լուսային մանրադիտակի շնորհիվ, որն օգտագործում է արեգակնային կամ արհեստական լույսը, հնարավոր է բացահայտել բջջի ընդհանուր կառուցվածքը: Իսկ բջջի գերնուրբ կառուցվածքը ուսումնասիրում են էլեկտրոնային մանրադիտակի միջոցով: Վերջինս օգտագործում է էլեկտրոնների փունջը և նրա թույլատրելիության սահմանը կազմում է 0,1 նմ: Էլեկտրոնային մանրադիտակով տեսանելի են կենսաբանական թաղանթները (հաստությունը 6-10 նմ), ռիբոսոմները (տրամագիծը մոտ 20 նմ), միկրոխողովակները (հաստությունը մոտ 25 նմ) և այլ կառուցվածքներ: Բջջի քիմիական կազմի ուսումնասիրության համար օգտվում են բջջաքիմիական և հյուսվածքաքիմիական, դիֆերենցիալ ցենտրիֆուգման մեթոդներից: Բջջային կառուցվածքների կազմի մեջ մտնող մոլեկուլների (օրինակ՝ ՂՆԹ, սպիտակուցներ) ֆիզիկական հատկությունները և տարածական դիրքը հնարավոր է որոշել ռենտգենոկառուցվածքային անալիզի մեթոդով: Բջջում նյութերի տեղափոխության ճանապարհները, առանձին բջիջների հատկությունները և միգրացիան ուսումնասիրելիս օգտագործում են ավ-

տոռադիոգրաֆիայի մեթոդը՝ ռադիոակտիվ իզոտոպներով նշադրված նյութերի գրանցումը: Բջջաբանությունում օգտագործում են նաև կինոնկարահանումը և ֆոտոնկարահանումը, մասնավորապես, բջիջների բաժանումը ուսումնասիրելիս: Բույսերի և կենդանիների հյուսվածքների և օրգանների բջիջները, նրանց բաժանումը, դիֆերենցումը և մասնագիտացումը ուսումնասիրելիս օգտագործում են բջջային կուլտուրաների մեթոդը՝ ստերիլ պայմաններում բջիջների (և առանձին բջիջներից առանձին օրգանիզմների) աճը սննդային միջավայրում: Բջջաբանությունում օգտագործում են նաև միկրովիրաբուժության մեթոդը՝ առանձին օրգանոիդների հեռացումը կամ ինյակնատացիան, նրանց փոխպատվաստումը բջջից բջիջ և խոշոր մակրոմոլեկուլների ներգրավումը բջիջ:

«Բջիջ» տերմինն առաջին անգամ կիրառել է Ռոբերտ Հուկը 1665թ.: Իր ստեղծած մանրադիտակի օգնությամբ դիտելով խցանի բարակ կտրվածքը՝ Հուկը տեսել է, որ խցանը կազմված է խորշիկներից, որոնց էլ անվանել է բջիջներ: Ռոբերտ Հուկի աշխատանքներից հետո բույսերի բջջային կառուցվածքը հաստատել են իտալացի բժիշկ Մարչելո Մալպիգին 1675թ. և անգլիացի բուսաբան Ն. Գրիուն 1682թ.: 1674թ. հոլանդացի գիտնական Անտոն Լևենհուկը հայտնագործել է միաբջիջ օրգանիզմները՝ ինֆուզորիաները, ամեոբաները, բակտերիաները: Նա առաջինն է ուսումնասիրել նաև կենդանական բջիջները՝ արյան էրիթրոցիտները և սերմնաբջիջները: Մանրադիտակի հետագա կատարելագործման և ինտենսիվ հետազոտությունների արդյունքում ֆրանսիացի գիտնական Բրիսո-Միրբեն 1802թ. հայտարարել է, որ բուսական բոլոր օրգանիզմները կազմված են հյուսվածքներից, որոնք էլ կազմված են բջիջներից: Վերջինս 1809թ. Ժ. Բ. Լամարկը տարածել է նաև կենդանական օրգանիզմների վրա: XIX դարի սկզբներին փորձեր են կատարվել հետազոտել բջիջների ներքին կառուցվածքը: 1825թ. չեխ գիտնական Պուրկինեի կողմից բացահայտվել է թռչունների ձվաբջջի կորիզը: 1831թ. անգլիացի բուսաբան Ռ. Բրոունը առաջինը նկարագրել է բուսական բջիջների կորիզը, իսկ 1833թ. եկել է այն եզրակացության, որ կորիզը բուսական բջջի պարտադիր մասն է: XIX դարի կեսերին բջջի մասին արդեն եղած բազմաթիվ գիտելիքները հնարավորություն տվեցին 1839թ. գերմանացի կենդանաբան Թեոդոր Շվանին և բուսաբան Մատիաս Շլեյդենին ընդհանրացնել դրանք, որոնք էլ հետագայում հիմք են հանդիսացել բջջային տեսության համար: Բջջային տեսությունն իր հետագա զարգացումը գտել է Ռուդոլֆ Վիրխովի (1855թ.) աշխատանքներում, որոնց համաձայն բջիջների

քանակն ավելանում է բջիջների բաժանման հետևանքով: Վիրխովի ենթադրությունը լատիներեն հնչում է այսպես՝ omnis cellula e cellula, որը նշանակում է՝ բոլոր բջիջները առաջանում են բջիջներից: Վիրխովի ենթադրությունները հաստատվել են 1874թ. ռուս բուսաբան Չիստյակովի և 1875թ. լեհ բուսաբան Ստրասբուրգերի կողմից բջիջների բաժանման միտոզի, պրոցեսը հայտնաբերելուց հետո:

Բջջային տեսության ստեղծումը հանդիսացել է կենսաբանության կարևորագույն հայտնագործություններից մեկը:

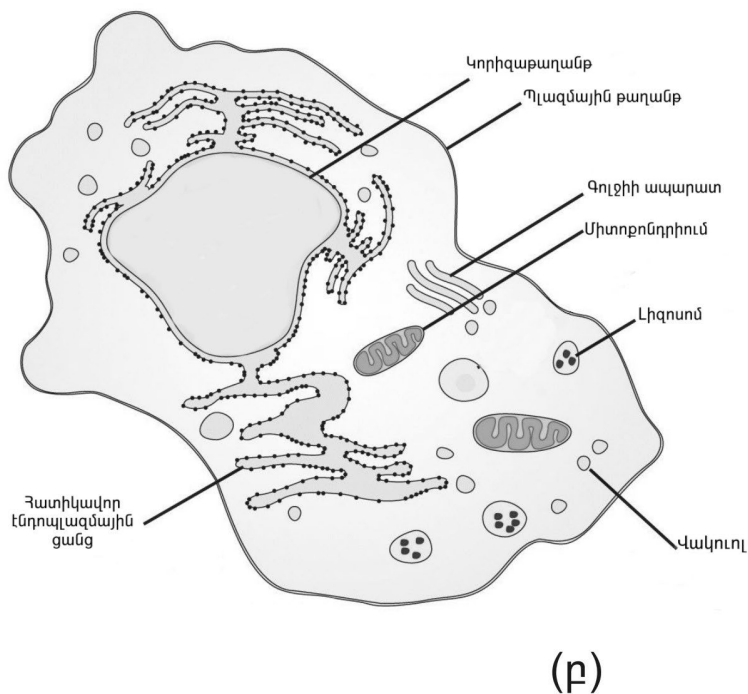
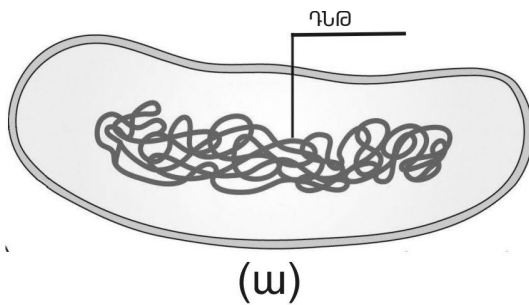
Բջջային տեսությունը ընդգրկում է մի քանի հիմնական դրույթներ:

1. Բջիջը կենդանի օրգանիզմների տարրական միավորն է, որն ընդունակ է ինքնավերականգնման, ինքնակարգավորման և ինքնավերարտադրման: Բջիջը բոլոր կենդանի օրգանիզմների կառուցվածքի, գործունեության և զարգացման միավորն է:
2. Կենդանի օրգանիզմների բջիջները հոմոլոգ են ըստ կառուցվածքի, նման են իրենց քիմիական կազմով, կենսագործունեության և նյութերի փոխանակության հիմնական արտահատությամբ:
3. Բջիջների բազմացումը տեղի է ունենում ելակետային մայրական բջջի բաժանման ճանապարհով:
4. Բազմաբջիջ օրգանիզմներում բջիջները մասնագիտացված են ըստ ֆունկցիայի և առաջացնում են հյուսվածքներ, որոնցից կազմված են օրգանները և օրգան համակարգերը՝ միմյանց հետ կապված լինելով միջբջջային՝ հումորալ և նյարդային կարգավորումներով:

Բջջի կառուցվածքը

Երկրագնդի վրա ներկայումս գոյություն ունեցող բոլոր կենդանի օրգանիզմները կարելի է բաժանել 2 հիմնական խմբի՝ **պրոկարիոտների և էուկարիոտների** (նկար 3): Այս տերմինները ծագել են հունարեն *karion* բառից, որը նշանակում է կորիզ:

Պրոկարիոտները նախակորիզային օրգանիզմներ են, որոնք չունեն ձևավորված կորիզ (կորիզաթաղանթ): Նրանց մոտ միակ քրոմոսոմը ներկայացված է օղակաձև ԴՆԹ-ի ձևով (բակտերիաների մոտ), որը գտնվում է ցիտոպլազմայում: Պրոկարիոտների ԴՆԹ-ն հաճախ անվանում են քրոմոսոմ, չնայած որ կառուցվածքով այն էապես տարբերվում է էուկարիոտների քրոմոսոմից: Թաղանթային կառուցվածք ունեցող օրգանիզմները բացակայում են,

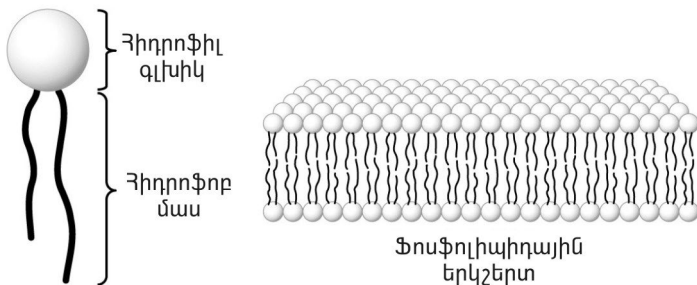


Նկ.3. Պրոկարիոտ (ա) և էուկարիոտ (բ) օրգանիզմների բջիջների կառուցվածքի սխեման

ցիտոպլազմայում կան բազմաթիվ մանր ռիբոսոմներ, միկրոխողովակներ չկան, իսկ թաթիձները և մտրակներն ունեն առանձնահատուկ կառուցվածք: Նախակորիզայինների խումբն են կազմում բակտերիաները, կապտականաչ ջրիմուռները, ցիալոբակտերիաները, միկսոմիցետները, ռիկետցիաները:

Է ու կ ա ր ի ո տ ն ե Ր ի խումբն իր մեջ է ներառում սնկերի, բույսերի և կենդանիների թագավորությունները: Բոլոր **էուկարիոտների բջիջները կազմված են բջջաթաղանթից, ցիտոպլազմայից և կորիզից** (տե՛ս գլու՜մ. նկ. 1-4):

Արտաքինից բջիջը շրջապատված է **բ ջ ջ ա թ ա ղ ա ն թ ո վ** , որի հիմքը կազմում է **պլազմային թաղանթը** կամ **պլազմալեման**: Պլազմալեման (թաղանթի հաստությունը 7,5 նմ) կազմված է սպիտակուցների և ֆոսֆոլիպիդների մոլեկուլներից, որոնց միջև գործում են հիդրոֆիլ-հիդրոֆոբ փոխազդեցություններ: Ֆոսֆոլիպիդների մոլեկուլները դասավորված են 2 շարքով՝ հիդրոֆոբ ծայրերով ներս, իսկ հիդրոֆիլ գլխիկներով դեպի արտաքին ջրային միջավայր (նկ. 4):



Նկ.4. Պլազմային թաղանթի ֆոսֆոլիպիդային երկշերտի կառուցվածքի սխեման

Սպիտակուցների մոլեկուլների մի մասը ներգրավված են լիպիդների երկշերտի մեջ մասամբ, իսկ մյուս մասը լիպիդների երկշերտի մեջ են թափանցում ամբողջությամբ (տե՛ս գլու՜մ. նկ. 5), որի հետևանքով առաջացնում են անցքեր, որոնց միջով անցնում են ջրալուծ նյութերը:

Էուկարիոտ բջիջների պլազմային թաղանթների կազմի մեջ կան պոլիսախարիդներ, որոնք կովալենտ կապերով սպիտակուցների հետ առաջացնում են **գլիկոպրոտեիդներ**, իսկ լիպիդների հետ՝ **գլի-**

կոլիպիդներ: Կենդանական բջիջների թաղանթի կազմում գտնվող պոլիսախարիդի շերտը կոչվում է **գլիկոկալիքս:**

Բջջաթաղանթը շատ կարևոր և բազմապիսի ֆունկցիաներ ունի՝ որոշում և պահպանում է բջջի ձևը, պաշտպանում է բջիջը կենսաբանական վնասակար ազդեցությունից, իրականացնում է տարբեր մոլեկուլային ազդանշանների (օրինակ՝ հորմոնների) ռեցեպցիան, սահմանազատում է բջջի ներքին պարունակությունը, կարգավորում է նյութերի փոխանակության պրոցեսները բջջի և արտաքին միջավայրի միջև, ապահովելով ներբջջային կազմի կայունությունը, մասնակցում է միջբջջային կոնտակտների և ցիտոպլազմայի տարբեր տիպի արտափթույնների (թարթիչներ, մտրակներ, մանրաթավիկներ) ձևավորման պրոցեսում:

Բջջի և շրջակա միջավայրի միջև անընդհատ տեղի է ունենում նյութերի փոխանակություն: Նյութերի տրանսպորտի մեխանիզմները, դեպի բջիջ և նրանից դուրս, կախված է տեղափոխվող մասնիկների չափերից: Փոքր մոլեկուլները և իոնները տեղափոխվում են անմիջականորեն բջջաթաղանթի միջով՝ **ակտիվ և պասիվ տրանսպորտի** ճանապարհներով: Մակրոմոլեկուլների, նրանց մասերի և կոմպլեքսների տրանսպորտը դեպի բջիջ կատարվում է **էնդոցիտոզի** ճանապարհով: Էնդոցիտոզը տարաբաժանվում է **ֆագոցիտոզի**, որը խոշոր և ամուր մասնիկների կլանումն ու արտազատումն է և **պինոցիտոզի**, որն էլ հեղուկ և լուծելի մասնիկների կլանման պրոցեսն է:

Ցիտոպլազման բջջի կիսահեղուկ ներքին միջավայրն է: Այն կազմված է հիալոպլազմայից և այնտեղ գտնվող տարբեր ներբջջային կառուցվածքներից (տե՛ս գլուխ. մկ. 1):

Հիալոպլազման (մատրիքս) անօրգանական և օրգանական նյութերի ջրային լուծույթ է, որը գտնվում է անընդհատ շարժման մեջ և ընդունակ է փոփոխել իր մածուցիկությունը: Ցիտոպլազմայի շարժվելու ընդունակությունը կոչվում է **ցիկլոզ:**

Մատրիքսը ակտիվ միջավայր է, որտեղ ընթանում են տարբեր ֆիզիկական և քիմիական պրոցեսներ և այն միավորում է բջջի բոլոր տարրերը, որպես միասնական համակարգ: Ցիտոպլազմայում են գտնվում ներառուկները և օրգանոիդները:

Ներառուկները, հարաբերականորեն ոչ կայուն միացություններ են, որոնք հանդիպում են որոշ բջիջներում կենսագործունեության որոշակի փուլերում, որպես սննդարար նյութերի պաշար (օսլայի, սպիտակուցի հատիկներ, գլիկոգենի կաթիլներ) կամ էլ որպես բջջից արտազատման ենթակա նյութեր:

Օրգանոիդները բջիջների մեծամասնության պարտադիր և հաստատուն բաղադրամասերն են, որոնք ունեն յուրահատուկ կառուցվածք և կարևոր դեր են կատարում: Օրգանոիդները լինում են ընդհանուր նշանակության և հատուկ նշանակության, որոնք կատարում են որոշակի մասնագիտացված ֆունկցիա: Մասնագիտացված օրգանոիդներ կան նախակենդանիներից մինչև բազմաբջիջ օրգանիզմների մոտ: Սրանց թվին են վերաբերում պարզագույնների կծկող վակուոլները, մկանաթելի միոֆիբրիլները, նեյրոֆիբրիլները և նյարդային բջիջների սինապտիկ բշտիկները, էպիթելային բջիջների թավիկները, որոշ պարզագույնների թարթիչները և մտրակները:

Ընդհանուր նշանակության օրգանոիդները տարաբաժանվում են **թաղանթային և ոչ թաղանթային** կառուցվածք ունեցող օրգանոիդների:

Էուկարիոտ բջիջների թաղանթային կառուցվածք ունեցող օրգանոիդներին են վերաբերում էնդոպլազմային ցանցը, Գոլջիի ապարատը, միտոքոնդրիումները, լիզոսոմները և ալաստիդները:

Ցիտոպլազմայի ողջ ներքին տարածքը լցված է բազմաթիվ մանր խողովակներով և խոռոչներով, որոնց պատերն ունեն ալագմային թաղանթին նման կառուցվածք: Այդ խողովակները ճյուղավորվելով, միանում են և կազմում ցանց, որն էլ ստացել է **էնդոպլազմային ցանց** անունը (տե՛ս գլու՜ն. նկ.1): Վերջինս կառուցվածքով համասեռ չէ: Տարբերում են էնդոպլազմային ցանցի 2 տիպ՝ **հատիկավոր (գրանուլյար) և հարթ**: Հատիկավոր էնդոպլազմային ցանցի խողովակների և խոռոչների թաղանթների վրա գտնվում են բազմաթիվ մանր, կլոր մարմնիկներ՝ ռիբոսոմներ, որոնք էլ հենց նրան խորդուբորդ տեսք են տալիս: Հարթ էնդոպլազմային ցանցի մակերևույթին ռիբոսոմներ չկան: Հատիկավոր էնդոպլազմային ցանցի հիմնական ֆունկցիան մասնակցությունն է սպիտակուցի սինթեզի պրոցեսին, որն իրականանում է ռիբոսոմներում: Հարթ էնդոպլազմային ցանցի թաղանթների վրա տեղի է ունենում ճարպերի և ածխաջրերի սինթեզ: Սինթեզի այդ բոլոր արդյունքները կուտակվում են խողովակներում և խոռոչներում, որտեղից այնուհետև փոխադրվում են դեպի բջջի զանազան օրգանոիդներ, որտեղ սպառվում են կամ կուտակվում են ցիտոպլազմայի մեջ որպես բջջային ներառուկներ: Էնդոպլազմային ցանցը կապ է ստեղծում բջջի հիմնական օրգանոիդների միջև, ցիտոպլազման բաժանում է մասերի և մասնակցում է մեմբրանների ձևավորման պրոցեսում:

Գոլջիի ապարատը հայտնաբերվել է 1898թ. իտա-

լացի գիտնական Գուլջիի կողմից: Կենդանական բջիջների մեծամասնության, մասնավորապես, նյարդային բջիջներում այն ունի բարդ ցանցի ձև, որը տեղավորված է կորիզի շուրջը (տես գուն. նկ. 1): Բույսերի և պարզագույնների բջիջներում Գուլջիի ապարատը կազմված է մանգաղաձև կամ ձողաձև առանձին մարմնիկներից: Գուլջիի ապարատի կազմի մեջ մտնում են թաղանթով սահմանազատված և խմբերով դասավորված խոշոր և մանր բշտիկներ, որոնք տեղակայված են խոռոչների ծայրերին: Այդ բոլոր տարրերը միասնական կոմպլեքս են կազմում:

Գուլջիի ապարատը բազմաթիվ կարևոր ֆունկցիաներ է կատարում: Էնդոպլազմային ցանցի խողովակներով դեպի Գուլջիի ապարատն են փոխադրվում սպիտակուցները, ածխաջրերը և ճարպերը: Այս բոլոր նյութերը սկզբում կուտակվում են Գուլջիի ապարատում, ապա խոշոր և մանր բշտիկների ձևով անցնում են ցիտոպլազմայի մեջ կամ օգտագործվում են հենց բջջում նրա կենսագործունեության պրոցեսում, կամ էլ նրանցից դուրս են բերվում և օգտագործվում օրգանիզմում: Գուլջիի ապարատի թաղանթների վրա տեղի է ունենում ճարպերի և պոլիսախարիդների սինթեզ, որոնք օգտագործվում են բջջում: Գուլջիի ապարատում ձևավորվում են լիզոսոմներ: Գուլջիի ապարատի գործունեության շնորհիվ տեղի է ունենում պլազմային թաղանթի նորոգումն ու աճը:

Կենդանական և բուսական բջիջների մեծ մասի ցիտոպլազմայում պարունակվում են (0,2-7մկմ) զանազան ձևի մանր մարմնիկներ՝ **միտոքոնդրիումներ** (հունարեն «միտոս»՝ թել, «քոնդրիոն»՝ հատիկ): Միտոքոնդրիումները լավ տեսանելի են լուսային մանրադիտակով, որի օգնությամբ կարելի է դիտել նրանց ձևը, դասավորությունը բջջում, հաշվել քանակը (տես գուն. նկ. 3): Միտոքոնդրիումների ներքին կառուցվածքը հետազոտված է էլեկտրոնային մանրադիտակով: Միտոքոնդրիումի թաղանթը կազմված է 2 շերտից՝ արտաքին և ներքին: Արտաքին թաղանթը հարթ է, իսկ ներքին թաղանթը առաջացնում է բազմաթիվ ծալքեր, որոնք կոչվում են **կատարներ** կամ **կրիստեր** և ուղղված են դեպի միտոքոնդրիումի խոռոչը: Կատարների թիվը տարբեր բջիջների միտոքոնդրիումներում միանման չէ: Դրանք կարող են լինել մի քանի տասնյակից մինչև մի քանի հարյուր, ընդ որում նրանք ավելի շատ են ակտիվ ֆունկցիա կատարող բջիջներում, օրինակ՝ մկանների բջիջներում: Միտոքոնդրիումների հիմնական ֆունկցիան ԱՄՖ-ի, սպեցիֆիկ սպիտակուցների և հորմոնների սինթեզն է:

Նոր միտոքոնդրիումներն առաջանում են արդեն գոյություն ունե-

ցող միտոքոնդրիումների բաժանման միջոցով:

Լիզոսոմները ոչ մեծ, կլորավուն մարմնիկներ են (տես՝ գուն. նկ. 1), որոնք հայտնաբերվել են 1955թ. մկների լյարդի բջիջներում (հունարեն *lysis*՝ լուծում, *soma*՝ մարմին): Ցիտոպլազմայից յուրաքանչյուր լիզոսոմ սահմանազատված է թաղանթով: Լիզոսոմները պարունակում են 40 տեսակից ավելի ֆերմենտներ, որոնք ձեղքում են սպիտակուցները, ճարպերը, ածխաջրերը, նուկլեինաթթուները: Լիզոսոմներում մանրէներն ու վիրուսները ենթարկվում են քայքայման: Լիզոսոմների ֆերմենտները մարսում են ինչպես օրգանական նյութերը, այնպես էլ օրգանիզմում մահացած ամբողջական բջիջները: Լիզոսոմային ֆերմենտներից որևէ մեկի կորստի հետևանքով առաջացնում են ժառանգական ծանր հիվանդություններ, որոնք ստացել են **կուտակումների հիվանդություններ** անվանումը, քանի որ կապված են լիզոսոմներում կուտակված լիարժեք, բայց չմարսված նյութերի հետ: Այդ հիվանդությունները կարող են դրսևորվել կմախքի, մի շարք ներքին օրգանների, կենտրոնական նյարդային համակարգի ոչ բավարար զարգացմամբ: Լիզոսոմային ֆերմենտների հետ են կապում նաև աթերոսկլերոզի զարգացումը, ճարպակալումը և այլն: Լիզոսոմների ախտաբանական ակտիվությունը կարող է առաջացնել կարևոր կառուցվածքների քայքայում, որը և հանգեցնում է ծանր հիվանդությունների:

Նոր լիզոսոմների առաջացումը բջջի մեջ կատարվում է մշտապես: Լիզոսոմներում պարունակվող ֆերմենտները սինթեզվում են ցիտոպլազմայի ռիբոսոմների վրա: Այնուհետև այդ ֆերմենտները էնդոպլազմային ցանցի խողովակներով անցնում են դեպի Գոլջի ապարատ, որի խոռոչներում ձևավորվում են թաղանթով ծածկված մանր կլորավուն մարմնիկներ՝ լիզոսոմներ: Այս տեսքով լիզոսոմները մտնում են ցիտոպլազմա:

Բոլոր բուսական բջիջներում պարունակվում են **պլաստիդներ**: Կենդանական բջիջներում դրանք բացակայում են: Կախված պիգմենտի գույնից տարբերում են 3 տիպի պլաստիդներ. կանաչ՝ **քլորոպլաստներ**, կարմիր, դեղին, նարնջագույն՝ **քրոմոպլաստներ** և անգույն՝ **ելեկոպլաստներ**:

Քլորոպլաստը բուսական բջջի հիմնական օրգանոիդն է, որտեղ տեղի է ունենում **ֆոտոսինթեզը**, այսինքն, անօրգանական նյութերից (CO_2 և H_2O) օրգանական նյութերի (ածխաջրերի) առաջացումը՝ արեգակնային լույսի էներգիայի ներքո: Քլորոպլաստներն իրենց կառուցվածքով նման են միտոքոնդրիումներին: Քլորոպլաստները ցիտոպլազմայից սահմանազատված են 2 թաղանթով՝ արտա-

քին (հարթ) և ներքին (տե՛ս գում. նկ. 4): Ներքին թաղանթը սահմանազատում է քլորոպլաստի ներքին հոմոլոգ միջավայրը՝ **ստրոման** (մատրիքսը): Այնտեղ պարունակվում են սպիտակուցներ, լիպիդներ, ՂՆԹ, ՌՆԹ, ռիբոսոմներ, պաշարային նյութեր և ֆերմենտներ: Ներքին թաղանթն առաջացնում է բազմաթիվ ելուստներ՝ **տիլակոիդներ**, որոնք սկավառակների տեսք ունեն: Իրար վրա դասավորված մի քանի տիլակոիդներից ձևավորվում են **գրաններ**: Տիլակոիդների թաղանթներում են տեղակայված լուսազգայուն պիգմենտները՝ քլորոֆիլը և կարոտինոիդները (նարնջագույն), ինչպես նաև էլեկտրոնների և պրոտոնների փոխադրիչները, որոնք մասնակցում են լույսի էներգիայի կլանման և վերափոխման պրոցեսում: Սինթեզի կենսաքիմիական համակարգերը և ածխաջրերի փոխակերպումը կատարվում է քլորոպլաստների ստրոմայում: Քլորոպլաստները բազմանում են կիսվելով:

Բջջի ներքին մեծամասնության համար բնորոշ է նաև ռիբոսոմների, միկրոֆիլամենտների, միկրոխողովակների և բջջային կենտրոնի առկայությունը, որոնք հանդիսանում են ոչ թաղանթային կառուցվածք ունեցող օրգանոիդներ:

Ռ ի բ ո ս ո մ ն եր ը կլորավուն, 15-20 նմ տրամագիծ ունեցող մարմնիկներ են, որոնցից յուրաքանչյուրը կազմված է 2 անհավասար մասերից (տե՛ս գում. նկ. 1): Ռիբոսոմների բաղադրության մեջ մտնում են սպիտակուցներ և ՌՆԹ: Ռիբոսոմների ֆունկցիան սպիտակուցների սինթեզն է: Վերջինս բարդ պրոցես է, որն իրագործվում է ոչ թե մեկ ռիբոսոմով, այլ մինչև մի քանի տասնյակ ռիբոսոմներից կազմված խմբերով, որն անվանում են **պոլիսոմ**:

Մ ի կ ռ ո խ ո ղ ո վ ա կ ն եր ը և մ ի կ ռ ֆ ի լ ա մ ե ն տ ն եր ը թելանման կառուցվածքներ են, որոնք կազմված են տարբեր կծկվող սպիտակուցներից, որոնք ապահովում են բջջի շարժողական ֆունկցիան: Միկրոխողովակները սնամեջ գլանի տեսք ունեն, որի պատերը կազմված են տուբուլին կոչվող սպիտակուցներից: Միկրոֆիլամենտները շատ նուրբ, երկարավուն, թելանման կառուցվածքներ են, որոնք կազմված են ակտինից և միոզինից: Միկրոխողովակները և միկրոֆիլամենտները ձևավորում են բջջի կմախքը, պայմանավորելով ցիկլոզը, օրգանոիդների ներբջջային տեղափոխությունը, քրոմոսոմների տարամիտումը կորիզի բաժանման ժամանակ և այլն:

Կենդանիների բջջներում կորիզի մոտ գտնվում է մի օրգանոիդ, որը կոչվում է **բջջային կենտրոն (ցենտրոսոմ)** և կազմված է 2 փոքր մարմնիկներից՝ **ցենտրիոլներից** (տե՛ս

գուն. նկ. 1): Յուրաքանչյուր ցենտրիոլ ունի 1 մկմ երկարությամբ գլանի ձև: Ցենտրիոլները կարևոր դեր են խաղում բջջի բաժանման ժամանակ՝ մասնակցելով բաժանման իլիկի ձևավորմանը:

Բջջի կ ո ռ ի զ ի ձևը և չափերը շատ փոփոխական են և կախված են օրգանիզմի տեսակից, տիպից, տարիքից և բջջի ֆունկցիոնալ վիճակից: Բոլոր էուկարիոտ բջիջների կորիզներն ունեն միանման կառուցվածք (տե՛ս գուն. նկ. 2): **Բջջի կորիզը կազմված է կորիզաթաղանթից, կորիզային մատրիքսից, քրոմատինից և կորիզակից (1կամ մի քանի):** Կորիզի պարունակությունը ցիտոպլազմայից սահմանազատվում է կրկնակի թաղանթով կամ, այսպես կոչված, **կորիզաթաղանթով:** Արտաքին թաղանթը որոշ հատվածներում վեր է ածվում էնդոպլազմային ցանցի խողովակների, որի վրա ռիբոսոմներ կան: Ներքին թաղանթը ռիբոսոմներ չի պարունակում: Կորիզաթաղանթը ծակոտկեն է: Երիտասարդ բջիջներում անցքերը միշտ ավելի շատ են, քան ծեր բջիջներում: Կորիզաթաղանթը հսկում է կորիզի և ցիտոպլազմայի միջև նյութափոխանակության պրոցեսները ի շնորհիվ այդ անցքերի առկայության, որոնք էլ հենց ապահովում են նրա ընտրողական թափանցելիությունը: Կորիզի բաժանումից հետո, բջջի բաժանման ընթացքում նոր կորիզների թաղանթներն առաջանում են էնդոպլազմային ցանցի պահեստարաններից և մասամբ էլ հին կորիզաթաղանթի հատվածներից:

Կորիզի պարունակությունը իրենից ներկայացնում է հեղանման մատրիքսը, որը կոչվում է **կորիզային մատրիքս (նուկլեոպլազմա)**, որտեղ գտնվում են քրոմատինը և կորիզակները՝ մեկ կամ մի քանի: Կորիզային մատրիքսը պարունակում է սպիտակուցներ, ՌՆԹ, ԴՆԹ-ի հատվածներ, ինչպես նաև տարբեր իոններ և նուկլեոտիդներ: Բջջի ժառանգական նյութը ներկայացված է քրոմատինով և քրոմոսոմներով (տե՛ս գուն. նկ. 2):

Քրոմատինը իրենից ներկայացնում է դեզօքսիռիբոնուկլեոպրոտեին, որը ԴՆԹ-ի և հիստոնային սպիտակուցների կոմպլեքս է 1:1,3 հարաբերությամբ: Քրոմատինի կազմի մեջ կա նաև ՌՆԹ, թթվային սպիտակուցներ, լիպիդներ և հանքային նյութեր (Ca^{2+} և Mg^{2+}), ինչպես նաև ԴՆԹ-ի ռեպլիկացիայի համար անհրաժեշտ ԴՆԹ պոլիմերազ ֆերմենտը: Կորիզի բաժանման ժամանակ նուկլեոպրոտեիդները կարճանում և հաստանում են, պարուրվելով վեր են ածվում քրոմոսոմների:

Կորիզակները կլորավուն, 1-2 մկմ տրամագծով հատվածներ են (տե՛ս գուն. նկ. 2), որոնց ձևը, թիվը և քանակը կախված է կորիզի ֆունկցիոնալ վիճակից: Կորիզակի կազմի մեջ կա մոտ 80% սպի-

տակուց, 10-15% ՌՆԹ, 2-12% ԴՆԹ: Կորիզի բաժանման ժամանակ կորիզակները քայքայվում են, իսկ բաժանման ավարտին նորից ձևավորվում, քրոմոսոմի որոշակի հատվածների շուրջը:

Այսպիսով, կորիզի հիմնական ֆունկցիաներն են գենետիկական ինֆորմացիայի պահպանումը, փոխանցումը և բջջի կենսագործունեության պրոցեսների կարգավորումը:

Բջջի քիմիական բաղադրությունը

Կենդանի օրգանիզմների բջիջներում հայտնի են Մենդելեևի պարբերական համակարգի քիմիական տարրերից մոտ 70-ը, սակայն նրանցից միայն 24-ն են հանդիպում են բոլոր տեսակի բջիջներում: Այդ տարրերը բաժանվում են 3 խմբի.

1. **Հիմնական կամ բիոգեն** տարրեր, որոնցից են թթվածինը, ածխածինը, ջրածինը և ազոտը: Սրանց բաժինը բջջի պարունակության 95%-ից ավել է:
2. **Մակրոտարրեր** (կալցիում, ֆոսֆոր, ծծումբ, կալիում, քլոր, նատրիում, մագնեզիում, յոդ և երկաթ, որոնց պարունակությունը կազմում է տոկոսի տասնորդական և հարյուրերորդական մասը:
3. **Միկրոտարրեր**, որոնք առկա են բջջում չնչին քանակությամբ (0,01%-ից պակաս): Այս խումբն են կազմում պղինձը, մանգանը, մոլիբդենը, կոբալտը, ցինկը, բորը, ֆտորը, քրոմը, ալյումինը:
Տարբեր քիմիական տարրերի պարունակությունը և նշանակությունը բջջի և օրգանիզմի կենսագործունեության համար ներկայացված են աղյուսակ 1-ում:

Ջ ու ռ ը կարևորագույն դեր է կատարում կենդանի օրգանիզմների կյանքում: Ջրի դերը բջջում պայմանավորված է նրա քիմիական և ֆիզիկական հատկություններով: Այդ հատկությունները եզակի են և պայմանավորված են ջրի մոլեկուլների փոքր չափերով, մոլեկուլի բևեռականությամբ և մեկը մյուսի հետ ջրածնային կապերով միանալու ընդունակության հետ (նկար 5): Ջուրը հիանալի լուծիչ է, օրինակ՝ աղերի, սպիրտերի, թթուների, շաքարների համար: Ջրում լավ լուծվող նյութերը կոչվում են **հիդրոֆիլ**: Ջրում անլուծելի նյութերը կոչվում են **հիդրոֆոբ**: Ջուրը հիդրոֆոբ նյութերի, օրինակ՝ ճարպերի հետ չի խառնվում և չի լուծվում, քանի որ նրանց հետ ջրածնային կապեր չի կարող առաջացնել:

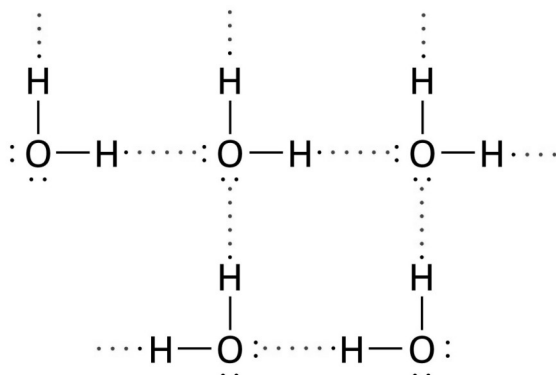
Ջուրն օժտված է բարձր **տեսակարար ջերմունակությամբ**, որը թույլ է տալիս պահպանել օրգանիզմների ջերմային բալանսը շրջակա միջավայրի ջերմաստիճանի տատանումների դեպքում:

Բջջի կարևորագույն քիմիական տարրերը

Քիմիական տարրը	Նշանակումը	Պարունակությունը %	Նշանակությունը բջջի և օրգանիզմի համար
Թթվածին	O	62	Ջրի և օրգանական նյութերի կազմի մեջ է:
Ածխածին	C	20	Բոլոր օրգանական նյութերի բաղկացուցիչ մասն է կազմում:
Ջրածին	H	10	Ջրի և օրգանական նյութերի բաղադրության մեջ է:
Ազոտ	N	3	Ամինաթթուների, սպիտակուցների, նուկլեինաթթուների, ԱԵՖ-ի, քլորոֆիլի, վիտամինների կազմում է:
Կալցիում	Ca	2,50	Բուսական բջջի բջջաթաղանթի, ոսկորների և ատամների կազմում է, բարձրացնում է արյան մակարդելիությունը և մկանաթելի կծկումները:
Ֆոսֆոր	P	1	Ոսկրային հյուսվածքի և ատամների էմալի, նուկլեինաթթուների, ԱԵՖ-ի, որոշ ֆերմենտների կազմում է:
Ծծումբ	S	0,25	Ամինաթթուների (ցիստին, ցիստեին և մեթիոնին), որոշ վիտամինների բաղկացուցիչ մասն է կազմում, մասնակցում է սպիտակուցների երրորդային կառուցվածքի դիսուլֆիդային կապերի առաջացման պրոցեսում:
Կալիում	K	0,25	Բջջում պարունակվում է միայն իոնների տեսքով, ակտիվացնում է սպիտակուցի սինթեզի ֆերմենտները, ապահովում է սրտի գործունեության նորմալ ռիթմը, մասնակցում է ֆոստոսինթեզի պրոցեսում:
Քլոր	Cl	0,20	Բջջներում գերակշռում է բացասական իոնը: Ստամոքսախյութում աղաթթվի բաղկացուցիչ մասն է:

Նատրիում	Na	0,10	Բջջում պարունակվում է միայն իոնների տեսքով, ապահովում է սրտի գործունեության նորմալ ռիթմը, ազդում է հորմոնների սինթեզի վրա:
Մագնեզիում	Mg	0,07	Քլորոֆիլի մոլեկուլների, ոսկրերի և ատամների կազմում է, ակտիվացնում է ԴՆԹ-ի սինթեզը և էներգետիկ փոխանակությունը:
Յոդ	J	0,01	Վահանաձև գեղձի հորմոնների կազմում է:
Երկաթ	Fe	0,01	Շատ ֆերմենտների, հեմոգլոբինի և միոգլոբինի կազմում է, մասնակցում է քլորոֆիլի կենսասինթեզի, էլեկտրոնների փոխադրման, շնչառության և ֆոտոսինթեզի պրոցեսներում:
Պղինձ	Cu	Հետքեր	Որոշ ֆերմենտների կազմում է, մասնակցում է արյունաստեղծման, ֆոտոսինթեզի և հեմոգլոբինի սինթեզի պրոցեսներում:
Մանգան	Mn	Հետքեր	Որոշ ֆերմենտների կազմում է, կամ էլ բարձրացնում է ակտիվությունը, մասնակցում է ոսկրերի զարգացման, ազոտի ասիմիլիացիայի և ֆոտոսինթեզի պրոցեսներում:
Մոլիբդեն	Mo	Հետքեր	Որոշ ֆերմենտների կազմում է (նիտրատռեդուկտազա):
Կոբալտ	Co	Հետքեր	B ₁₂ վիտամինի կազմում է:
Բոր	B	Հետքեր	Ազդում է բույսերի աճի պրոցեսների վրա, ակտիվացնում է շնչառական ֆերմենտները:
Ցինկ	Zn	Հետքեր	Պոլիպեպտիդները ճեղքող որոշ ֆերմենտների կազմում է, մասնակցում է բուսական հորմոնների սինթեզի և գլիկոլիզի պրոցեսներում:

Ֆտոր	F	Հետքեր	Ատամների էմալի և ոսկորների կազմում է:
------	---	--------	---------------------------------------



Նկ.10. Ջրածնային կապեր

Ջուրն օժտված է բարձր **ջերմահաղորդականությամբ**, որը թույլ է տալիս օրգանիզմների ամբողջ ծավալում պահպանել միևնույն ջերմաստիճանը: Ջրի մոլեկուլը ընդունակ է իր հետ տանել ջերմության զգալի քանակ: Ջրի այս հատկությունն օգտագործվում է կաթնասունների քրտնարտադրության դեպքում: Ջրին բնորոշ է բարձր **մակերևութային լարվածությունը**: Այդ հատկությունը կարևոր նշանակություն ունի աղսորբցիոն պրոցեսների, հյուսվածքներում լուծույթների տեղաշարժման (արյան շրջանառության) համար: Ջուրն ապահովում է նյութերի տեղաշարժը բջջում և օրգանիզմում, նյութերի կլանումը և նյութափոխանակության արդյունքների արտազատումը: Ջուրն այն միջավայրն է, որտեղ ընթանում են բջջի բոլոր կենսաքիմիական ռեակցիաները: Բջջի ցիտոպլազման պարունակում է 60-95% ջուր: Ջուր է պարունակվում ուղեղում, լյարդում, երիկամներում, թոքի, լեղու, արցունքի, սերմնահեղուկի մեջ: Ընդ որում, որպես կանոն, որքան բջջի ֆունկցիոնալ ակտիվությունը բարձր է, որքան նրանում նյութափոխանակության պրոցեսները ինտենսիվ են ընթանում, նույնքան ջրի քանակը մեծ է և ընդհակառակը:

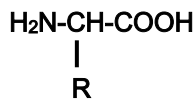
Բջջի նորմալ կենսագործունեության համար կարևոր է **հանքային աղերի** որոշակի քանակի առկայությունը: Ջրային լուծույթում աղերի մոլեկուլները դիսոցվում են կատիոնների և անիոնների: Առավել

նշանակություն ունեն K^+ , Na^+ , Ca^{2+} , Mg^{2+} , NH_4^+ , կատիոնները և Cl^- , $H_2PO_4^-$, HPO_4^{2-} , HCO_3^- , NO_3^- , SO_4^{2-} անիոնները: Բջջում էական է իոնների ոչ միայն պարունակությունը, այլև հարաբերությունը: Հանքային աղերը պահպանում են ցիտոպլազմայի թթվա-հիմնային հավասարակշռությունը, ազդում են նյարդային և մկանային բջիջների գրգռականության վրա և ուժեղացնում են որոշ ֆերմենտների ակտիվությունը: Որոշ կատիոններ և անիոններ կոմպլեքսներ են առաջացնում տարբեր նյութերի հետ, օրինակ՝ Fe^{2+} -ը հեմոգլոբինի կազմի մեջ է, ֆոսֆորական թթվի անիոնները՝ ֆոսֆոլիպիդների կազմում են:

Բջջում գտնվող օրգանական նյութերից են **սպիտակուցները, ածխաջրերը, ճարպերը, նուկլեինաթթուները, ԱԵՖ-ը, ֆերմենտները, հորմոնները, վիտամինները:**

Սպիտակուցները կենսապոլիմերներ են, որոնց մոնոմերները ամինաթթուներն են:

Ամինաթթուները ցածրամոլեկուլային օրգանական միացություններ են, որոնք կազմված են ածխածնի միևնույն ատոմի հետ միացած կարբօքսիլ ($-COOH$) և ամինա ($-HN_2$) խմբերից: Ածխածնի ատոմին միանում է կողմնային շղթա (ռադիկալ), որը յուրաքանչյուր ամինաթթվի որոշակի հատկություններ է տալիս: Ամինաթթուների ընդհանուր բանաձևը ունի հետևյալ տեսքը՝



Ամինաթթուների մեծ մասը պարունակում են մեկ կարբօքսիլ խումբ և մեկ ամինախումբ: Այդպիսի ամինաթթուները կոչվում են **չեզոք:** Այն ամինաթթուները, որոնք պարունակում են մեկից ավելի ամինախումբ կոչվում են **հիմնային ամինաթթուներ:** Գոյություն ունեն նաև **թթվային ամինաթթուներ**, որոնք պարունակում են մեկից ավելի կարբօքսիլ խումբ:

Կենդանի օրգանիզմներում հայտնի են մոտ 200 ամինաթթուներ, սակայն նրանցից միայն 20-ն են ներգրավված սպիտակուցի կազմում: Դրանք այսպես կոչված **հիմնական ամինաթթուներն** են: Կախված ռադիկալից հիմնական ամինաթթուները բաժանվում են 3 խմբի.

1. ոչ քլեռային՝ ալանին, մեթիոնին, վալին, պրովին, լեյցին,

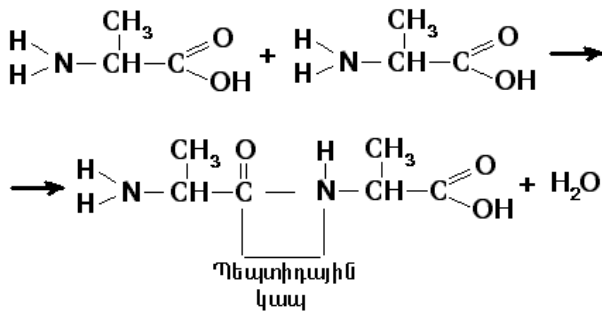
- իզոլեյցին, տրիպտոֆան, ֆենիլալանին,
2. ԲԼԵՏԱՅԻՆ չԼԻԳՔԱՎՈՐՎԱԾ՝ ասպարագին, գլուտամին, սերին, գլիցին, թիրոզին, տրեոնին, ցիստեին,
3. ԼԻԳՔԱՎՈՐՎԱԾ՝ արգինին, հիստիդին, լիզին (դրական), ասպարագինաթթու և գլուտամինաթթու (բացասական):

Ամինաթթուների կողմնային շղթաները կարող են լինել հիդրոֆոր և հիդրոֆիլ, որոնք սպիտակուցներին համապատասխան հատկություններ են տալիս:

Հիմնական ամինաթթուների մի մասը մարդը և կենդանիները չեն կարող սինթեզել և պետք է ստանան սննդի միջոցով: Այդ ամինաթթուները կոչվում են **անփոխարինելի** (լիզին, վալին, լեյցին, իզոլեյցին, տրեոնին, ֆենիլալանին, տրիպտոֆան, մեթիոնին, արգինին և հիստիդին):

Լուծույթում ամինաթթուները կարող են հանդես գալ և՛ որպես թթու, և՛ որպես հիմք, այսինքն նրանք **ամֆոտեր** միացություններ են: Կարբոքսիլ խումբն ընդունակ է տալ պրոտոն, գործելով որպես թթու, իսկ ամինախումբը՝ ընդունել պրոտոն և ցուցաբերել հիմնային հատկություններ:

Մի ամինաթթվի ամինախումբը ընդունակ է ռեակցիայի մեջ մտնել մյուս ամինաթթվի կարբոքսիլ խմբի հետ, որի արդյունքում առաջանում է մի մոլեկուլ, որը կոչվում է դիպեպտիդ, իսկ **-CO-NH-** կապը կոչվում է **պեպտիդային կապ** (նկար 6, տես գուն. նկ. 6):



Նկ. 6. Պեպտիդային կապի կառուցվածքը

Դիպեպտիդի մոլեկուլի մի մասում գտնվում է ազատ ամինախումբ, իսկ մյուս ծայրում՝ ազատ կարբոքսիլ խումբ, որի շնորհիվ դիպեպտիդը կարող է միացնել այլ ամինաթթուներ՝ առաջացնելով օլիգո-

պեպտիդներ: Եթե այսպես միանում են շատ (10-ից ավել) ամինաթթուներ, ապա առաջանում է պոլիպեպտիդ:

Սպիտակուցները պոլիպեպտիդներ են, որոնց մոլեկուլի կազմի մեջ կարող լինել 50-ից մինչև մի քանի հազար ամինաթթու:

Յուրաքանչյուր սպիտակուցի բնորոշ է իր առանձնահատուկ տարածական կառուցվածքը: Սպիտակուցի տարածական (եռաչափ) կառուցվածքը բնութագրելիս առանձնացնում են կազմակերպվածության (կառուցվածքի) 4 մակարդակ:

Սպիտակուցի առաջնային կառուցվածքը պոլիպեպտիդային շղթայում ամինաթթուների հաջորդականությունն է: Սպիտակուցի առաջնային կառուցվածքից է կախված նրա բոլոր հատկությունները և ֆունկցիաները: Սպիտակուցի մոլեկուլում անգամ մեկ ամինաթթվի փոխարինումը կամ տեղափոխությունը առաջ է բերում սպիտակուցի ֆունկցիայի փոփոխություն: Եվ քանի որ սպիտակուցների կազմում պարունակվում է 20 ամինաթթու, ապա նրանց համադրությունների տարբերակները պոլիպեպտիդային շղթայում անսահման են, որն էլ ապահովում է կենդանի բջիջներում սպիտակուցների մեծ բազմազանությունը:

Կենդանի բջիջներում սպիտակուցի մոլեկուլները կամ նրա առանձին հատվածները ոչ թե ձգված շղթայի տեսք ունեն, այլ ոլորված պարույրի, որը հիշեցնում է ձգված զսպանակ (α պարույր):

Երկրորդային կառուցվածքը պայմանավորված է ջրածնային կապերով, որոնք առաջանում են երկու պեպտիդային կապերի $-CO-$ և $-NH_2-$ խմբերի միջև մեկ պոլիպեպտիդային շղթայի ներսում կամ երկու պոլիպեպտիդային շղթաների միջև:

Սպիտակուցների մեծամասնության մոտ պոլիպեպտիդային շղթայի պարուրածն ոլորված և ոչ ոլորված հատվածները ձևավորում են եռաչափ՝ գնդաձև, գոյացություն (գլոբուլա): Որոշակի կոնֆիգուրացիայի գլոբուլան հանդիսանում է սպիտակուցի երրորդային կառուցվածքը:

Երրորդային կառուցվածքը կայունացնում են իոնական, ջրածնային կապերը, հիդրոֆոբ փոխազդեցությունները, ինչպես նաև կովալենտ և դիսուլֆիդային կապերը, որոնք առաջանում են ցիստեինի կազմի ծծմբի ատոմների միջև: Երրորդային կառուցվածքի ձևավորման պրոցեսում առավել կարևոր են հիդրոֆոբ փոխազդեցությունները:

Սպիտակուցի չորրորդային կառուցվածքը ձևավորվում է մի քանի պոլիպեպտիդային շղթաների միացման հետևանքով՝ հիդրոֆոբ փոխազդեցությունների, ջրածնային և իոնական կապերի օգնու-

թյամբ: Այսպիսի կառուցվածք ունի հեմոգլոբինը: Նրա մոլեկուլը կազմված է 4 ամանձին սպիտակուցային ենթամիավորներից (գտնվում են երրորդային կառուցվածքում) և ոչ սպիտակուցային մասից՝ հեմից:

Տարբեր քիմիական նյութերով մշակելիս (սպիրտ, ացետոն, թթուներ, հիմքեր) և ֆիզիկական (բարձր ջերմաստիճան, ճառագայթում, բարձր ճնշում) գործոնների ազդեցության ներքո ջրածնային և իոնական կապերի խզման արդյունքում տեղի է ունենում սպիտակուցի երրորդային և չորրորդային կառուցվածքի փոփոխություն: Սպիտակուցի նատիվ (բնական) կառուցվածքի խախտման արոցեսը կոչվում է **բնափոխում (դենատուրացիա)**: Այս դեպքում նվազում է սպիտակուցի լուծելիությունը և ֆերմենտատիվ ակտիվությունը, փոփոխվում են մոլեկուլի ձևը և չափերը: Սակայն դենատուրացիայի արոցեսը դարձելի է, այսինքն, նորմալ պայմաններին վերադառնալիս վերականգնվում է սպիտակուցի բնական կառուցվածքը: Այսպիսի արոցեսը կոչվում է **ռենատուրացիա**: Այստեղից հետևում է, որ սպիտակուցի մակրոմոլեկուլի կառուցվածքի և գործունեության առանձնահատկությունները պայմանավորված են նրա առաջնային կառուցվածքով:

Ըստ քիմիական կազմի սպիտակուցները լինում են **պարզ և բարդ**:

Պ ա ռ զ են այն սպիտակուցները, որոնք կազմված են միայն ամինաթթուներից:

Բ ա ռ դ են այն սպիտակուցները, որոնք պարունակում են ինչ-պես սպիտակուցային, այնպես էլ ոչ սպիտակուցային՝ (մետաղի իոններ, ածխաջրեր, լիպիդներ և այլն) մասեր: Պարզ սպիտակուցներից են արյան ալբումինը, ֆիբրինը, որոշ ֆերմենտներ (տրիպսինը) և այլն: Բարդ սպիտակուցներին են վերաբերում բոլոր պրոտեոլիպիդները և գլիկոպրոտեիդները, հեմոգլոբինը և ֆերմենտների մեծ մասը:

Սպիտակուցները բջջում կատարում են բազմապիսի կարևոր ֆունկցիաներ՝

1. կառուցողական,
2. կատալիտիկ,
3. փոխադրող,
4. պաշտպանական,
5. շարժողական,
6. կարգավորիչ,
7. ռեցեպտորային:

Սպիտակուցները բջջաթաղանթների և բջջի օրգանոիդների բաղադրիչ մասն են կազմում: Արյունատար անոթների պատերը, կռճիկները, մազերը, եղունգները, ջլերը կազմված են սպիտակուցներից:

Օրգանիզմում բոլոր քիմիական ռեակցիաների ընթացքը կատալիզում են ֆերմենտները, որոնք սպեցիֆիկ սպիտակուցներ են և առկա են բոլոր կենդանի օրգանիզմներում:

Սպիտակուցի մյուս կարևոր ֆունկցիան փոխադրող ֆունկցիան է: Սպիտակուցները ընդունակ են միացնել և փոխադրել տարբեր նյութեր: Այսպես, արյան ալբումինները փոխադրում են ճարպաթուրաներ, գլոբուլիններ՝ մետաղների իոններ և հորմոններ: Հեմոգլոբինը փոխադրում է թթվածին և ածխաթթու գազ:

Պլազմային թաղանթի կազմի սպիտակուցները մասնակցում են տարբեր նյութերի տեղափոխությանը բջիջ:

Պաշտպանական ֆունկցիան իրականացնում են արյան իմունոգլոբուլինները (հակամարմիններ), որոնք ապահովում են օրգանիզմի իմունային պաշտպանությունը:

Սպիտակուցներին հատուկ է նաև շարժողական ֆունկցիան: Շարժման բոլոր տեսակները, որոնց ընդունակ են բարձրակարգ կենդանիների բջիջները, այդ թվում նաև մկանների կծկումը, ինչպես և նախակենդանիների թարթիչների թրթռումը, մտրակների շարժումը, կատարում են հատուկ կծկվող սպիտակուցները: Սպիտակուցների դերը որպես կարգավորիչներ այն է, որ շատ հորմոններ, մասնավորապես, ինսուլինը, գլյուկագոնը, ադենոկորտիկոտրոպ հորմոնը հանդիսանում են օլիգոպեպտիդներ կամ սպիտակուցներ:

Արտաքին միջավայրի ազդեցության ներքո բջջաթաղանթի կազմի որոշ սպիտակուցներ ընդունակ են փոփոխել իրենց կառուցվածքը: Այսպես է տեղի ունենում արտաքին միջավայրից ազդանշանների ընդունումը և ինֆորմացիայի փոխանցումը բջիջ: Օրինակ է հանդիսանում օկսինը, որը ռոդոպսինի՝ աչքի ցանցաթաղանթի բջիջների, բաղկացուցիչ մասն է:

Լ ի պ ի դ ն ե ր ը ճարպանման օրգանական միացություններ են, որոնք անլուծելի են ջրում, բայց լավ լուծվում են այլ լուծիչներում (եթեր, բենզին, բենզոլ, քլորոֆորմ և այլն): Լիպիդներից առավել հայտնի են **ճարպերը**: Ճարպի ամեն մոլեկուլ ձևավորվում է եռատոմ սպիրտ գլիցերոլից, որին եթերային կապերով միանում է 3 մոլեկուլ բարձրագույն կարբոնաթթու: Ըստ ընդունված անվանակարգության ճարպերն անվանում են **տրիացիլգլիցերոլներ**: Տարբերում են նաև **ֆոսֆոլիպիդներ**, **ստերոիդներ** և **մոմեր**:

Ֆոսֆոլիպիդները կազմված են հիդրոֆիլ գլխիկից և հիդրոֆոբ պոչիկից:

Մոմերը միատոմ բարձրամոլեկուլային սպիրտի և բարձրակարգ կարբոնաթթվի բարդ եթերներ են:

Ստերոիդները լիպիդների մի խումբ են, որոնց կառուցվածքի հիմքում խոլեստերոլ սպիրտն է: Ստերոիդները ջրում վատ են լուծվում և կարբոնաթթու չեն պարունակում: Ստերոիդներին են վերաբերում ճարպաթթուները, սեռական հորմոնները, վիտամին D-ն և այլն:

Լիպիդները կենսաբանական այլ մոլեկուլների հետ առաջացնում են կոմպլեքսներ՝ **լիպոպրոտեիններ** և **գլիկոլիպիդներ**:

Լիպոպրոտեինները բարդ միացություններ են, որոնք պարունակում են տրիացիլցերոլներ, խոլեստերոլ և սպիտակուցներ:

Գլիկոլիպիդները լիպիդների մի խումբ են, որոնք պարունակում են սֆինգոզին սպիրտ, բարձրակարգ կարբոնաթթուների մնացորդներ, ինչպես նաև մեկ կամ մի քանի մոլեկուլ շաքար (հաճախ գլյուկոզ կամ գալակտոզ):

Լիպիդների կենսաբանական դերը մեծ է: Լիպիդները կատարում են.

1. **Կառուցողական ֆունկցիա**՝ ֆոսֆոլիպիդները սպիտակուցների հետ միասին ձևավորում են կենսաբանական թաղանթները:
2. **Էներգետիկ ֆունկցիա**՝ 1գ ճարպի օքսիդացումից անջատվում է 38,9 կջ էներգիա, որը ծախսվում է ԱՇՖ-ի առաջացման վրա: Օրգանիզմում էներգետիկ պաշարների զգալի մասը կուտակվում է լիպիդների ձևով:
3. **Պաշտպանական և ջերմամեկուսիչ դեր**՝ կուտակվելով ենթամաշկային ճարպային ցանցաշերտում և որոշ օրգանների շուրջը (երիկամներ, աղիներ), ճարպային շերտը պաշտպանում է օրգանիզմը մեխանիկական վնասվածքներից: Բացի դրանից, ցածր ջերմահաղորդականության շնորհիվ ենթամաշկային ճարպը թույլ է տալիս պահպանել ջերմությունը: Մոմը ծածկում է մաշկը, բուրդը, փետուրները, նրանց ավելի էլլաստիկ է դարձնում, պաշտպանում է խոնավությունից:
4. **Կարգավորիչ ֆունկցիա**՝ շատ հորմոններ խոլեստերոլի ածանցյալներն են, օրինակ՝ սեռական հորմոնները (տեստոստերոն, պրոհեստերոն) և կորտիկոստերոիդները (ալդոստերոն):
5. **Մետաբոլիկ ֆունկցիա**՝ խոլեստերոլի ածանցյալները, վիտամին D-ն առնաքային դեր են կատարում կալցիումի և ֆոսֆորի փոխանակության պրոցեսում: Ճարպաթթուները մասնակցում են

մարսողության և բարձրակարգ կարբոնաթթուների ներծծման պրոցեսներում:

Լիպիդները հանդիսանում են նաև ջրի աղբյուր: Հայտնի է, որ 100 գ ճարպի օքսիդացման արդյունքում առաջանում է մոտ 105 գ ջուր:

Ա ծ խ ա ջ ռ ե ռ ը $C_n(H_2O)_m$ ընդհանուր բանաձևով միացություններ են, որտեղ n -ը և m -ը կարող են ունենալ տարբեր արժեքներ: «Ածխաջուր» անվանումը արտացոլում է այն փաստը, որ ջրածինը և թթվածինը այս նյութերի մոլեկուլներում առկա են նույն հարաբերությամբ, ինչ որ ջրի մոլեկուլում: Ածխաջրերի ածանցյալները ածխածնից, ջրածնից և թթվածնից բացի կարող են պարունակել նաև այլ տարրեր, օրինակ՝ ազոտ:

Ածխաջրերը բջջի օրգանական նյութերի հիմնական խմբերից մեկն են: Կենդանական բջիջներում ածխաջրերի պարունակությունը 1-2% է, իսկ բուսական բջիջներում այն կարող է հասնել մինչև չոր նյութի զանգվածի 85-90 %:

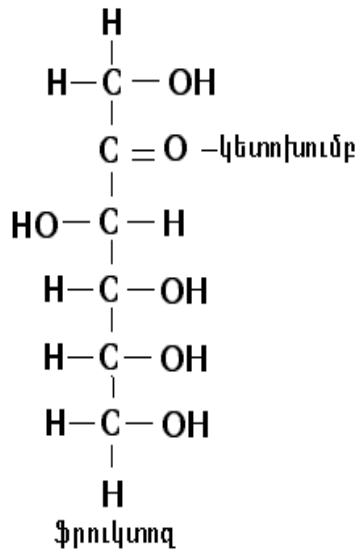
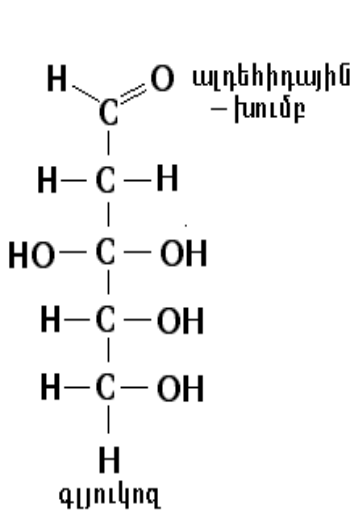
Տարբերում են 3 տիպի ածխաջրեր՝

1. **մոնոսախարիդներ** կամ **պարզ շաքարներ**,
2. **օլիգոսախարիդներ** կամ միացություններ, որոնք կազմված են պարզ շաքարների հաջորդաբար միացած 2-10 մոլեկուլներից (դիսախարիդներ և տրիսախարիդներ),
3. **պոլիսախարիդներ**, որոնք կազմված են պարզ շաքարների կամ նրանց ածանցյալների ավելի քան 10 մոլեկուլներից (օսլա, գլիկոգեն, ցելյուլոզ, խիտին):

Ածխաջրածնային կմախքի երկարությունից (ածխածնի ատոմների քանակը) կախված մոնոսախարիդները տարաբաժանվում են տրիոզների (C3), տետրոզների (C4), պենտոզների (C5), հեքսոզների (C6), հեպտոզների (C7): Մոնոսախարիդների մոլեկուլները հանդիսանում են կամ **ալդոզներ** կամ **կետոզներ**: Այս նյութերի քիմիական հատկությունները պայմանավորված են նրանց մոլեկուլի կազմի ալդեհիդային կամ կետոնային խմբերով (նկար 7):

Մոնոսախարիդները քաղցրահամ են և լավ լուծվում են ջրում: Ջրում լուծվելիս մոնոսախարիդները ձեռք են բերում օղակաձև կառուցվածք:

Օլիգոսախարիդներում պարզ շաքարների մոլեկուլները միանում են, այսպես կոչված, **գլիկոզիդային կապերով**, որոնք 2 մոլեկուլների ածխածնի ատոմները միմյանց են միացնում թթվածնի միջոցով: Առավել կարևոր օլիգոսախարիդներին են վերաբերվում մալտոզը, լակտոզը և սախարոզը: Այս շաքարներն անվանում են նաև **դիսա-**



խարիդներ, որոնք ևս ունեն քաղցր համ և ջրում լավ լուծելի են:

Պոլիսախարիդները բարձրամոլեկուլային (մինչև 10.000.000 Դա) պոլիմերային կենսամոլեկուլներ են, որոնք կազմված են մեծ թվով մոնոմերներից՝ պարզ շաքարներից և նրանց ածանցյալներից: Այն պոլիսախարիդները, որոնք կազմված են միևնույն մոնոսախարիդներից կոչվում են **հոմոպոլիսախարիդներ** (օսլա, ցելյուլոզ, խիտին):

Այն պոլիսախարիդները, որոնք կազմված են տարբեր մոնոսախարիդներից կոչվում են **հետերոպոլիսախարիդներ** (հեպարին): Բոլոր պոլիսախարիդները ջրում անլուծելի են:

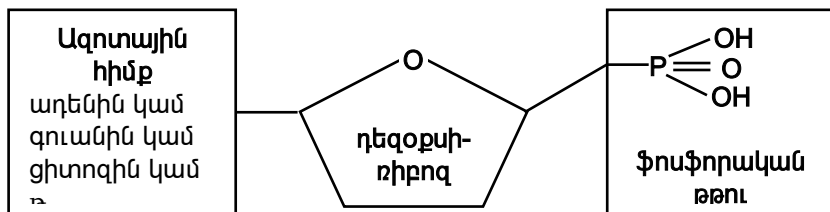
Կենդանի օրգանիզմների բջիջներում ածխաջրերը ծառայում են որպես էներգիայի հիմնական աղբյուր (1գ ածխաջրի օքսիդացման արդյունքում անջատվում է 17,6 կջ էներգիա): Ածխաջրերը կատարում են նաև կառուցողական ֆունկցիա: Որոշ օլիգոսախարիդներ գլիկոկալիքսի կազմում են, ցելյուլոզը բուսական բջիջների բջջաթաղանթի կազմում է: Ածխաջրերը բջջում մասնակցում են նաև նյութափոխանակության պրոցեսներում՝ պենտոզները մասնակցում են նուկլեինաթթուների և որոշ կոֆերմենտների սինթեզի, ֆոստոսինթեզի պրոցեսներում:

Ն ու կ լ է ի ն ա թ թ ու ն եր ը բարդ պոլիմերներ են, որոնց մոնոմերներն են նուկլեոտիդները:

Ն ու կ լ ե ո տ ի դ ը կազմված է ազոտային հիմքից, ածխաջրից (ռիբոզ կամ դեօքսիռիբոզ) և ֆոսֆորական թթվի մնացորդից (նկար 8):

Հայտնի են 2 տիպի նուկլեինաթթուներ՝ **դեօքսռիբոնուկլեինա-**

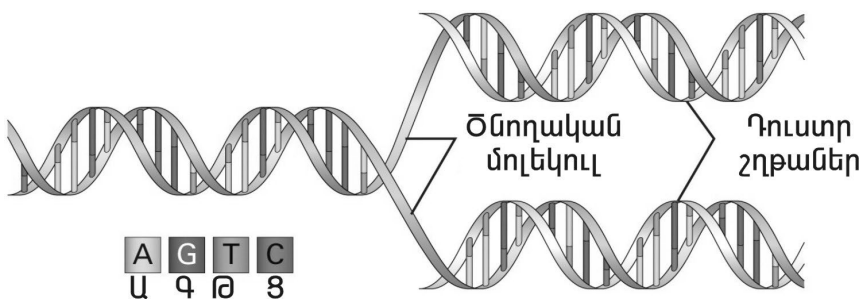
թթու (ԴՆԹ) և ռիբոնուկլեինաթթու (ՌՆԹ):



Նկ. 8. ԴՆԹ-ի նուկլեոտիդի կառուցվածքի սխեման

ԴՆԹ-ի մոլեկուլը կազմված է պարուրաձև միացած երկու պոլի-նուկլեոտիդային շղթաներից (տես գլուխ. նկ. 7): ԴՆԹ-ի ֆունկցիան գենետիկական ինֆորմացիայի պահպանումը, փոխանցումը և վերարտադրումն է սերնդից սերունդ: ԴՆԹ-ի մոլեկուլն օժտված է մեկ կարևոր հատկությամբ՝ **ինքնակրկնապատկվելու ունակությամբ (ռեդուպլիկացիա)**: Այն տեղի է ունենում բջջի յուրաքանչյուր բաժանումից առաջ (նկար 9):

ԴՆԹ-ի **ինքնակրկնապատկման** **կենսաբանական նշանակությունը** ժառանգական ինֆորմացիայի ճշգրիտ փոխանցումն է մայրական բջջից դուստր բջջին:



Նկ.9. ԴՆԹ-ի կրկնապատկման սխեման

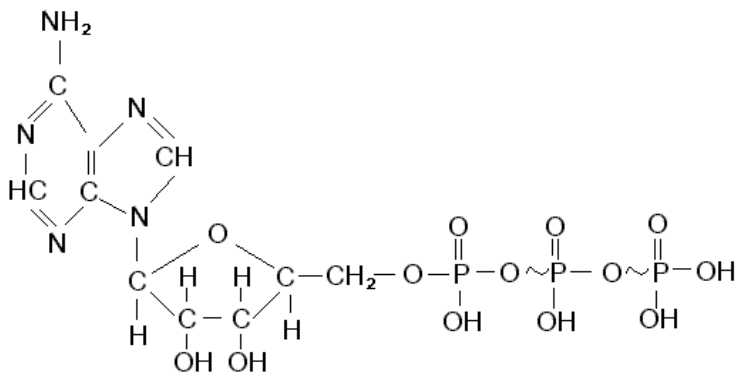
ՌՆԹ-ն կազմված է մեկ պոլինուկլեոտիդային շղթայից: ՌՆԹ -ն գտնվում է կորիզում և ցիտոպլազմայում: Բջջում գոյություն ունեն 3 տեսակի ՌՆԹ -ներ՝

1. **ինֆորմացիոն ՌՆԹ (ի-ՌՆԹ)**, որը սպիտակուցի կառուցվածքի մասին ինֆորմացիան ԴՆԹ-ի մոլեկուլից փոխանցում է ռիբոսոմներ, որտեղ էլ կատարվում է սպիտակուցի սինթեզը,
2. **ռիբոսոմային ՌՆԹ (ռ-ՌՆԹ)**, որը սպիտակուցների հետ համակցություններում ռիբոսոմի կազմի մեջ է,
3. **փոխադրող ՌՆԹ (փ-ՌՆԹ)**, որն իրականացնում է ամինաթթուների փոխադրումը ռիբոսոմ:

Ա դ ե ն ո գ ի ն ե ռ ֆ ո ս ֆ ո Ր ա կ ա ն թ թ ու ն (ԱԵՖ) պարունակվում է գրեթե բոլոր բջիջների ցիտոպլազմայի լուծելի ֆրակցիայում, միտոքոնդրիումներում, քլորոպլաստներում և կորիզում: ԱԵՖ-ը բջջում էներգիայի ունիվերսալ աղբյուր է: ԱԵՖ-ի շնորհիվ բջիջն իրականացնում է նյութերի սինթեզը, ակտիվ տրանսպորտը, թարթիչների և մտրակների շարժումը:

ԱԵՖ-ի մոլեկուլը նուկլեոտիդ է, որը կազմված է ադենին ազոտային հիմքից, ռիբոզ ածխաջրից և ֆոսֆորական թթվի 3 մնացորդից:

ԱԵՖ-ի մոլեկուլում ֆոսֆատային խմբերը միմյանց հետ միացված են մակրոտերզիկ կապերով (բանաձևում նշանակված են ~ սիմվոլով) (նկար 10):



Նկ. 10. ԱԵՖ-ի կառուցվածքը

Ֆոսֆատային խմբերի միջև կապերը թույլ են և նրանց

քայքայվելու հետևանքով անջատվում է մեծ քանակությամբ էներգիա: ԱՇՖ-ի հիդրոլիզի ժամանակ այդպիսի մեկ կապի անջատումից առաջանում է 40 ԿՋ էներգիա, և ԱՇՖ-ը փոխարկվում է ԱԿՖ-ի (ադենոզինկրկնաֆոսֆորական թթվի)՝



Իր հերթին ԱԿՖ-ը կարող է փոխարկվել ԱՄՖ-ի՝ (ադենոզինմիաֆոսֆորական թթվի):



ԱՇՖ-ի քանակը շատ արագ է վերականգնվում: Մարդու մոտ ԱՇՖ-ի յուրաքանչյուր մոլեկուլ ձեղքվում է և վերականգնվում է օրը 2400 անգամ: ԱՇՖ-ի սինթեզը հիմնականում իրականանում է միտոքոնդրիումներում և քլորոպլաստներում (մասամբ ցիտոպլազմայում): Սինթեզված ԱՇՖ-ը տեղափոխվում է բջջի այն հատվածները, որտեղ էներգիայի կարիք է ծագում:

Ֆ եր մ ե ն տ ն եր ը կենսաբանական կատալիզատորի դեր են կատարում: Կենդանի օրգանիզմում ընթացող բոլոր պրոցեսները իրականանում են ֆերմենտների մասնակցությամբ: Օրինակ՝ նրանց ազդեցության ներքո սննդի բաղադրիչ մասերը (սպիտակուցները, ածխաջրերը, լիպիդները) ձեղքվում են ավելի պարզ միացությունների, որոնցից էլ սինթեզվում են նոր, տվյալ տեսակին բնորոշ մակրոմոլեկուլներ: Ահա թե ինչու ֆերմենտների ակտիվության և առաջացման խախտումը հաճախ առաջ է բերում ծանր հիվանդություններ:

Ֆերմենտները կազմված են մի քանի պոլիպեպտիդային շղթաներից և սովորաբար օժտված են չորրորդային կառուցվածքով:

Ֆերմենտներն իրենց կառուցվածքում կարող են պարունակել նաև ոչ սպիտակուցային մասեր: Սպիտակուցային մասը կոչվում է **ապոֆերմենտ**, իսկ ոչ սպիտակուցային մասը՝ **կոֆերմենտ**:

Ֆերմենտային կատալիզին բնորոշ է սպեցիֆիկության բարձր աստիճանը: Ֆերմենտը կատալիզում է միայն որոշակի ռեակցիա կամ ազդում է միայն մեկ տիպի կապի վրա: Այսպես, օրինակ, ուրեազ ֆերմենտը կատալիզում է միայն միզանյութի ձեղքումը և կատալիտիկ ազդեցություն չունի միզանյութին նման կառուցվածք ունեցող միացությունների վրա: Ֆերմենտների ազդեցության սպեցեֆիկությունը բացատրում է **ակտիվ կենտրոնի տեսությունը**: Այս տեսության համաձայն, յուրաքանչյուր ֆերմենտի մոլեկուլում կա մեկ կամ մի քանի հատված, որն ապահովում է ֆերմենտի և նյութի

(սուբստրատի) սպեցիֆիկ փոխազդեցությունը: Ակտիվ կենտրոն է հանդիսանում կամ ֆունկցիոնալ խումբը (օրինակ, սերինի ՕH խումբը), կամ առանձին ամինաթթուն: Ֆերմենտի ազդեցության ներքո տեղի է ունենում սուբստրատի քիմիական կապերի թուլացում և կատալիզվող ռեակցիան ընթանում է էներգիայի ավելի քիչ ծախսով, հետևաբար, ավելի մեծ արագությամբ: Քիմիական ռեակցիայի եզրափակիչ փուլում ֆերմենտ-սուբստրատ համակցությունը քայքայվում է և ազատ ֆերմենտը կարող է նոր սուբստրատի հետ կապվել:

Ֆերմենտային ռեակցիաների արագությունը կախված է մի շարք գործոններից՝ ֆերմենտի և սուբստրատի բնույթից և կոնցենտրացիայից, ջերմաստիճանից, ճնշումից, միջավայրի թթվայնությունից և այլն: Օրինակ՝ 0°C -ին մոտ ջերմաստիճանում կենսաքիմիական ռեակցիաների արագությունը հասնում է մինիմումի: Այս հատկությունը լայն կիրառում ունի բժշկությունում: Մասնավորապես, տարբեր օրգանների (երիկամ, սիրտ, լյարդ, փայծաղ) փոխապատվաստումից առաջ նրանց պահպանումը կատարվում է սառեցման պայմաններում՝ կենսաքիմիական ռեակցիաների ինտենսիվությունը նվազեցնելու համար:

Հորմոնները կենսաբանական ակտիվ նյութեր են, որոնք ունեն սպիտակուցային բնույթ, արտազատվում են ներզատիչ գեղձերի կողմից և մասնակցում են կենսական ֆունկցիաների կարգավորմանը: Ըստ քիմիական կառուցվածքի հորմոնները բաժանվում են 3 մեծ խմբի՝ **սպիտակուցներ և պեպտիդներ** (ինսուլին), **ամինաթթուների ածանցյալներ** (թիրոքսին, ադրենալին) և **ստերոիդներ** (սեռական հորմոններ):

Հորմոններն ազդում են շատ փոքր կոնցենտրացիաներում: Հորմոններին բնորոշ է խիստ որոշակի տիպի նյութափոխանակության պրոցեսների կամ որոշակի խմբի բջիջների վրա ազդեցությունը: Հորմոնները կարող են փոփոխել նյութափոխանակության ինտենսիվությունը, ազդում են հյուսվածքների աճի և դիֆերենցման վրա, որոշում են սեռական հասունացման սկսվելը: Հորմոնների ազդեցությունը բջիջների վրա իրականանում է տարբեր ճանապարհներով: Նրանցից մի մասն ազդում է բջջի վրա՝ կապվելով բջջի մակերևույթին գտնվող սպիտակուց-ռեցեպտորների հետ՝ փոփոխելով բջջաթաղանթում գտնվող ֆերմենտների ակտիվությունը: Հորմոնների մյուս մասը թափանցում է կորիզ և ակտիվացնում որոշակի գեներ: Ի-ՈՆԹ-ի և դրան հաջորդող ֆերմենտների սինթեզը փոփոխում են նյութափոխանակության պրոցեսների ինտենսիվությունը և

ուղղվածությունը:

Վ ի տ ա մ ի ն ն ե ռ ը բարձր ֆիզիոլոգիական ակտիվություն ունեցող նյութեր են: Շատ վիտամիններ կազմում են ֆերմենտների բաղկացուցիչ մասը: Վիտամինների կենսասինթեզը բնորոշ է հատկապես բուսական օրգանիզմներին (կանաչ բույսեր, բակտերիաներ, սնկեր): Մարդը և կենդանիները վիտամիններ ստանում են պատրաստի վիճակում սննդանյութերի հետ: Կենդանի օրգանիզմներում կարող են սինթեզվել միայն «D» և «E» վիտամինները: Սննդի մեջ այս կամ այն վիտամինի բացակայության կամ պակասի արդյունքում խախտվում է նյութափոխանակությունը և հակառակը՝ սննդի մեջ վիտամինների բավարար քանակությունը բարձրացնում է կենսունակությունը և նպաստում է օրգանիզմի զարգացմանը, նյութափոխանակության պրոցեսների նորմալ ընթացքին:

Վիտամինները տարաբաժանվում են **ջրալուծ** (C₁, B₁, B₂, PP և այլն) և **ճարպալուծ** (A, D, E, և K) խմբերի:

Բջջի ֆիզիկաքիմիական հատկությունները

Բոլոր կենդանի բջջերին բնորոշ է **գրգռականությունը, բազմացումը** և շրջակա միջավայրի հետ **նյութափոխանակությունը**:

Գ ռ գ ռ ա կ ա ն ու թ յ ու ն ը արտաքին և ներքին միջավայրի ներգործությանը որոշակի ակտիվ ռեակցիաներով պատասխանելու ունակությունն է: Օրինակ՝ սերմնաբջջի շարժվում է դեպի ձվաբջիջ: Յուրաքանչյուր գրգռին բջջի և օրգանիզմը սովորաբար պատասխանում են շարժումով, այդ պատճառով գրգռականությունը և շարժումը զուգակցում են միմյանց:

Օրգանիզմում ընթացող քիմիական ռեակցիաների ամբողջությունը կոչվում է **նյութափոխանակություն** կամ **մետաբոլիզմ**:

Նյութափոխանակությունը **ասիմիլյացիայի (անաբոլիզմ)** և **դիսիմիլյացիայի (կատաբոլիզմ)** միասնությունն է:

Դ ի ս ի մ ի լ յ ա ց ի ա ն բարդ նյութերից պարզ նյութերի առաջացման ռեակցիաների ամբողջությունն է: Այս ռեակցիաներին են վերաբերվում պոլիմերների հիդրոլիզը մոնոմերների և նրանց ձեռքումը մինչև ածխաթթու գազ, ջուր և ամիակ: Կատաբոլիկ ռեակցիաներից են նաև էներգետիկ փոխանակության ռեակցիաները, որոնց արդյունքում տեղի է ունենում օրգանական նյութերի օքսիդացում և ԱՇՖ-ի սինթեզ:

Ա ս ի մ ի լ յ ա ց ի ա ն քիմիական ռեակցիաների ամբողջությունն է, որի ընթացքում պարզ նյութերից սինթեզվում են բարդ օր-

զանազան նյութեր: Օրինակ, սպիտակուցի կենսասինթեզը, պոլիսախարիդների, լիպիդների, ՌՆԹ-ի, ԴՆԹ-ի սինթեզը և այլն:

Կենդանի օրգանիզմների բջիջներում նյութերի սինթեզը հաճախ անվանում են **պլաստիկ փոխանակություն**, իսկ նյութերի ճեղքումը և նրանց օքսիդացումը ԱԵՖ-ի սինթեզի համար՝ **էներգետիկ փոխանակություն**: Պլաստիկ և էներգետիկ փոխանակությունը կազմում են յուրաքանչյուր բջջի կենսագործունեության հիմքը և միմյանց հետ խիստ կապված են:

Բ ա զ մ ա ց ու մ ը կյանքի էության կարևորագույն բնութագրերից մեկն է: Բազմացման ընդունակություն ունեն բոլոր կենդանի օրգանիզմները՝ բակտերիաներից մինչև կաթնասուններ: Տեսակի գոյությունը, ծնողական առանձնյակների և նրանց սերնդի հաջորդականությունը (ժառանգականությունը) պահպանվում է միայն բազմացման շնորհիվ: Բազմացման պրոցեսն արտահայտվում է ԴՆԹ-ի մոլեկուլի ինքնակրկնապատկման եզակի ընդունակության մեջ: Օրգանիզմի բազմացման ձևերը շատ բազմազան են և բարդ:

Ստուգիչ հարցեր

1. Ի՞նչ գիտություն է բջջաբանությունը, որո՞նք են նրա խնդիրները և հետազոտության մեթոդները:
2. Ի՞նչ է բջիջը և ինչպիսի՞ կառուցվածք ունի:
3. Ու՞մ կողմից և ե՞րբ է ձևակերպվել բջջային տեսությունը, որո՞նք են նրա հիմնական դրույթները:
4. Որո՞նք են պրոկարիոտ և էուկարիոտ բջիջների տարբերությունները:
5. Նկարագրեք բջջաթաղանթի կառուցվածքը, թվարկեք ֆունկցիաները:
6. Ի՞նչ է ցիտոպլազման, ինչպիսի՞ կառուցվածք ունի և ի՞նչ դեր է կատարում բջջում:
7. Նկարագրեք էնդոպլազմային ցանցի կառուցվածքը, նշեք ֆունկցիաները:
8. Ի՞նչպիսի կառուցվածք ունի և ի՞նչ ֆունկցիաներ է կատարում Գոլջիի ապարատը:
9. Նկարագրեք միտոքոնդրիումների կառուցվածքը, ի՞նչ դեր են դրանք կատարում:
10. Ի՞նչ են լիզոսոմները, ինչպե՞ս են ձևավորվում, նկարագրեք դրանց մասնակցությունը օրգանիզմների կենսագործունեության

տարբեր պրոցեսներում:

11. Նկարագրեք քլորոպլաստների կառուցվածքը, ի՞նչ ֆունկցիա են դրանք կատարում:
12. Նկարագրեք ռիբոսոմների կառուցվածքը և բաղադրությունը, ո՞րն է նրանց դերը:
13. Ի՞նչ են միկրոտուղուկակները և միկրոֆիլամենտները, ի՞նչ դեր են կատարում բջջում:
14. Ի՞նչ է բջջային կենտրոնը, ո՞րն է նրա դերը:
15. Ինչպիսի՞ մասնագիտացված օրգանոիդներ գիտեք:
16. Ի՞նչ կառուցվածք ունի և ի՞նչ ֆունկցիաներ է կատարում կորիզաթաղանթը:
17. Բնութագրեք կորիզային մատրիքսը և կորիզակը:
18. Ի՞նչ է քրոմատինը և քրոմոսոմը:
19. Որո՞նք են բջջի կարևորագույն քիմիական տարրերը և ինչպիսի՞ նշանակություն ունեն բջջի համար:
20. Որ՞ն է ջրի և մյուս անօրգանական նյութերի դերը բջջում:
21. Բջջի մեջ պարունակվող ինչպիսի՞ անիոններ և կատիոններ գիտեք:
22. Որո՞նք են բջջի օրգանական նյութերը:
23. Որո՞նք են սպիտակուցի մոնոմերները և ի՞նչ առանձնահատկություններ ունեն նրանք:
24. Ինչպիսի՞ կառուցվածքային առանձնահատկություններ ունեն սպիտակուցային մոլեկուլները և որո՞նք են նրանց ֆունկցիաները:
25. Ինչպիսի՞ լիպիդներ կան բջջում, ո՞րն է նրանց կենսաբանական նշանակությունը:
26. Ի՞նչ ածխաջրեր են պարունակվում բջջում, ո՞րն է նրանց կենսաբանական դերը:
27. Բնութագրեք նուկլեինաթթուները:
28. Ի՞նչ են ֆերմենտները և ի՞նչ դեր են կատարում:
29. Նկարագրեք հորմոնները և վիտամինները:
30. Ի՞նչ կառուցվածք ունի ԱԵՖ-ը: Որ՞ն է նրա դերը բջջի էներգետիկ և պլաստիկ փոխանակություններում:
31. Որո՞նք են բջջի ֆիզիկաքիմիական հատկությունները:

Լրացնել բաց թողած բառերը.

1. Բջջի մասին գիտությունը կոչվում է կամ
2. Բոլոր էուկարիոտների բջիջները կազմված են, և
3. անօրգանական և օրգանական նյութերի ջրային լուծույթ է, ո-

րը գտնվում է անընդհատ շարժման մեջ և ընդունակ է փոփոխել իր մածուցիկությունը:

4. բջիջների մեծամասնության պարտադիր և հաստատուն բաղադրամասերն են, որոնք ունեն սպեցեֆիկ կառուցվածք և կարևոր դեր են կատարում:
5. Հատիկավոր էնդոպլազմային ցանցի հիմնական ֆունկցիան մասնակցությունն է սինթեզի պրոցեսին, որն իրականանում է
6. Հարթ էնդոպլազմային ցանցի թաղանթների վրա տեղի է ունենում և սինթեզ:
7. Միտոքոնդրիումների հիմնական ֆունկցիան է:
8. Լիզոսոմի ֆերմենտներից որևէ մեկի կորուստն առաջացնում է ժառանգական ծանր հիվանդություններ, որոնք ստացել են հիվանդություններ անվանումը:
9. Կորիզի պարունակությունը ցիտոպլազմայից սահմանազատվում է
10. Բջջի ժառանգական նյութը ներկայացված է և
11. Զրույն լավ լուծվող նյութերը կոչվում են, իսկ անլուծելի նյութերը՝
12. Զրային լուծույթում աղերի մոլեկուլները դիսոցվում են և
13. կենսապոլիմերներ են, որոնց մոնոմերները ամինաթթուներն են:
14. Լուծույթում ամինաթթուները կարող են հանդես գալ և՛ որպես թթու, և՛ որպես հիմք, այսինքն նրանք միացություններ են:
15. բարդ միացություններ են, որոնք պարունակում են տրիացիլ-գլիցերոլներ, խոլեստերոլ և սպիտակուցներ:
16. Այն պոլիսախարիդները, որոնք կազմված են տարբեր մոնոսախարիդներից կոչվում են
17. ԱԵՖ-ի մոլեկուլում ֆոսֆատային խմբերը միմյանց հետ միացված են կապերով:
18. կենսաբանական կատալիզատորներ են:
19. բարձր ֆիզիոլոգիական ակտիվություն ունեցող նյութեր են:
20. Օրգանիզմում ընթացող քիմիական ռեակցիաների ամբողջությունը կոչվում է

Թեսթեր

(Ընտրե՛ք ճիշտ պատասխանը)

- 1. Թաղանթային կառուցվածք ունեցող օրգանոիդների թվին չի պատկանում.**

Ա - էնդոպլազմային ցանցը,
Բ - վակուոլը,
Գ - Գոլջիի ապարատը,
Դ - բջջային կենտրոնը:

- 2. Պլազմային թաղանթի գլխավոր ֆունկցիաներից է.**

Ա - սպիտակուցի սինթեզը,
Բ - նյութերի փոխադրումը,
Գ - նուկլեինաթթուների սինթեզը,
Դ - ԱԵՖ-ի սինթեզը:

- 3. Պլազմային թաղանթի օգնությամբ.**

Ա - բջջի պարունակությունը սահմանազատվում է արտաքին միջավայրից,
Բ - արտաքին միջավայրի և բջջի միջև փոխանակվում են զանազան նյութեր,
Գ - հեռացվում են բջջում սինթեզված նյութերը,
Դ - ճիշտ են բոլոր պատասխանները:

- 4. Պրոկարիոտ բջիջների ցիտոպլազմայում կան.**

Ա - միտոքոնդրիումներ,
Բ - էնդոպլազմային ցանց,
Գ - ռիբոսոմներ,
Դ - ճիշտ են Բ և Գ պատասխանները:

- 5. Թաղանթային կառուցվածք չունեն հետկյալ օրգանոիդները.**

Ա - լիզոսոմներն ու ռիբոսոմները,
Բ - ռիբոսոմներն ու բջջային կենտրոնը,
Գ - ռիբոսոմներն ու միտոքոնդրիումները,
Դ - Գոլջիի ապարատը և ռիբոսոմները:

- 6. Բջջի թվարկված օրգանոիդներից ռիբոսոմներ պարունակում են.**

Ա - լիզոսոմները,

- Բ - բջջակենտրոնը,
- Գ - վակուոլները,
- Դ - պլաստիդները:

7. Թվարկված օրգանոիդներից ԴՆԹ չի պարունակում.

- Ա - քլորոպլաստը,
- Բ - միտոքոնդրիումը,
- Գ - կորիզը,
- Դ - ռիբոսոմը:

8. Ըստ կառուցվածքի, բաղադրության և ֆունկցիաների միտոքոնդրիումները նմանություններ ունեն.

- Ա - քլորոպլաստների հետ,
- Բ - ռիբոսոմների հետ,
- Գ - լիզոսոմների հետ,
- Դ - բջջային կենտրոնի հետ:

9. Միտոքոնդրիումները.

- Ա - ձևավորվում են կորիզակում,
- Բ - առաջանում են բջջում արդեն եղածների բաժանման միջոցով,
- Գ -կառուցվում են ցիտոպլազմայում գտնվող բաղադրամասերից,
- Դ -արտաքին թաղանթի ներփքման արդյունք են:

10.Անօրգանական նյութերից օրգանական նյութերի սինթեզն արեգակնային լույսի էներգիայի ներքո ընթանում է.

- Ա - քլորոպլաստներում,
- Բ - Գոլջիի ապարատում,
- Գ - միտոքոնդրիումներում,
- Դ - լիզոսոմներում:

11.Նշված օրգանոիդներից ԴՆԹ չի պարունակում.

- Ա - կորիզը,
- Բ - լիզոսոմը,
- Գ - միտոքոնդրիումը,
- Դ - քլորոպլաստը:

12.Պլազմային թաղանթի նորոգումն ու աճը կատարվում է.

- Ա - լիզոսոմների գործունեության արդյունքում,
- Բ - Գոլջիի ապարատի գործունեության արդյունքում,
- Գ - էնդոպլազմային ցանցի գործունեության արդյունքում,
- Դ - ճիշտ պատասխանը բացակայում է:

13.Բջջի բաղադրության մեծ մասը կազմում են.

- Ա - սպիտակուցները,
- Բ - ջուրը և հանքային աղերը,
- Գ - ածխաջրերն ու ճարպերը,
- Դ - նուկլեինաթթուները:

14.Բջջում առկա հիմնական քիմիական տարրերն են.

- Ա - O, C, H, N,
- Բ - K, Na, Fe, P,
- Գ - S, Ca, Mg, Cl,
- Դ - C, N, Mg, Cl:

15.Սպիտակուցի մոլեկուլում մի ամինաթթվի կարբոքսիլ խմբի ածխածնի և մյուս ամինաթթվի ամինախմբի ազոտի միջև կապը կոչվում է.

- Ա - իոնական,
- Բ - ջրածնային,
- Գ - պեպտիդային,
- Դ - հիդրոֆոր:

16.Սպիտակուցի մոլեկուլի կառուցվածքի բոլոր առանձնահատկությունները որոշվում են նրա.

- Ա - առաջնային կառուցվածքով,
- Բ - երկրորդային կառուցվածքով,
- Գ - երրորդային կառուցվածքով,
- Դ - երկրորդային և երրորդային կառուցվածքներով:

17.Բնափոխմանը բնորոշ է այն, որ.

- Ա- խախտվում է կենսապոլիմերի բնական տարածական կառուցվածքը,
- Բ - խզվում են ոչ կովալենտ կապերը,
- Գ- սովորաբար ուղեկցվում է սպիտակուցի լուծելիության կորստով,
- Դ - ճիշտ են բոլոր պատասխանները:

18.Սպիտակուցի երկրորդային կառուցվածքի առաջացմանը մասնակցում են.

- Ա - ջրածնային կապերը,
- Բ - կովալենտ կապերը,
- Գ - հիդրոֆոբ կապերը,
- Դ - իոնական կապերը:

19.Սպիտակուցի երրորդային կառուցվածքի առաջացմանը մասնակցում են.

- Ա - հիդրոֆոբ և սուլֆիդային կապերը,
- Բ - միայն կովալենտ կապերը,
- Գ - միայն ջրածնային կապերը,
- Դ - ճիշտ են բոլոր պատասխանները:

20.Բջջում էներգիայի հիմնական աղբյուր են.

- Ա - սպիտակուցները և վիտամինները,
- Բ - ածխաջրերը և ճարպերը,
- Գ - հորմոնները և վիտամինները,
- Դ - նուկլեինաթթուները և հորմոնները:

21.Պոլիսախարիդ է.

- Ա - օսլան,
- Բ - ցելյուլոզը,
- Գ - գլիկոգենը,
- Դ - ճիշտ են բոլոր պատասխանները:

22.Ադենոզինեռֆոսֆորական թթվի բաղադրության մեջ կան.

- Ա - ադենին, ռիբոզ և ֆոսֆորական թթվի երեք մնացորդ,
- Բ - ադենին, դեզօքսիռիբոզ և ֆոսֆորական թթվի երեք մնացորդ,
- Գ - ադենին, ռիբոզ և ֆոսֆորական թթվի մեկ մնացորդ,
- Դ - ադենին, դեզօքսիռիբոզ և ֆոսֆորական թթվի մեկ մնացորդ:

23.Իրենց բնույթով ֆերմենտները.

- Ա - ածխաջրեր են,
- Բ - նուկլեինաթթուներ են,
- Գ - սպիտակուցներ են,
- Դ - թվարկվածները ճիշտ չեն:

24. Բջջին էներգիայով ապահովող ռեակցիաների ամբողջությունը կոչվում է.

- Ա - էներգետիկ փոխանակություն,
- Բ - տրանսլյացիա,
- Գ - տրանսկրիպցիա,
- Դ - ճիշտ են բոլոր պատասխանները:

1.2. Քրոմոսոմների կառուցվածքը և ֆունկցիաները: Մարդու նորմալ կարիոտիպը

Կենդանի օրգանիզմներին բնորոշ է որոշակի թվի, չափի և ձևի քրոմոսոմներ:

Կոնկրետ տեսակի սոմատիկ բջջի քրոմոսոմների հավաքակազմը, որը բնութագրվում է քրոմոսոմների թվով, մեծությամբ և ձևով կոչվում է կ ա ր ի ո տ ի պ (նկ. 11ա):



Ի դ ի ո գ ր ա մ ա ն սիստեմավորված կարիտության է, որտեղ քրոմոսոմները դասավորված են ըստ մեծության (նկ. 11բ): Քրոմոսոմների թիվը հասունացած սեռական բջիջներում անվանում են **հապլոիդ**, և նշանակում են լատիներեն ո տառով: Սոմատիկ բջիջները պարունակում են կրկնակի թվով քրոմոսոմներ, որը կոչվում է **դիպլոիդ հավաքակազմ** և նշանակում են համապատասխանաբար 2n: Բջիջները, որոնք պարունակում են քրոմոսոմների երկու հավաքակազմից ավել, անվանում են **պոլիպլոիդ** (4n, 8n, 16n և այլն): Ջուլգ քրոմոսոմները, որոնք ունեն նման ձև, կառուցվածք և չափեր, բայց տարբեր ծագում (նրանցից մեկը մայրական է, մյուսը՝ հայրական) կոչվում են **հոմոլոգ**:

Բջջի բաժանման ժամանակ, մետաֆազում երևում է, որ յուրաքանչյուր քրոմոսոմ կազմված է երկու **քրոմատիդից**, որոնք միմյանց միացված են քրոմոսոմի առաջնային սեղմվածքի՝ **ցենտրոմերի**, միջոցով, որը քրոմոսոմը բաժանում է երկու թևի: Ցենտրոմերի շրջանում տեղակայված է ոչ մեծ ֆիբրիլյար մարմնիկ՝ **կինետոխորը**, որը կարգավորում է քրոմոսոմների շարժումը բջջի բաժանման ժամանակ: Բաժանման իլիկի թելիկները միանում են կինետոխորին՝ քրոմոսոմները տարամիտելով դեպի բևեռներ: Որոշ քրոմոսոմներ ունեն **երկրորդային սեղմվածք**, որը հսկում է կորիզակի սինթեզը: Յուրաքանչյուր քրոմատիդ կազմված է երկու կամ ավելի պարուրած

Նկ. 11. Մարդու քրոմոսոմների (ա) կարիտիպը և (բ) իդիոգրաման

ոլորված թելիկներից, որոնք կոչվում են **քրոմոնեմներ**:

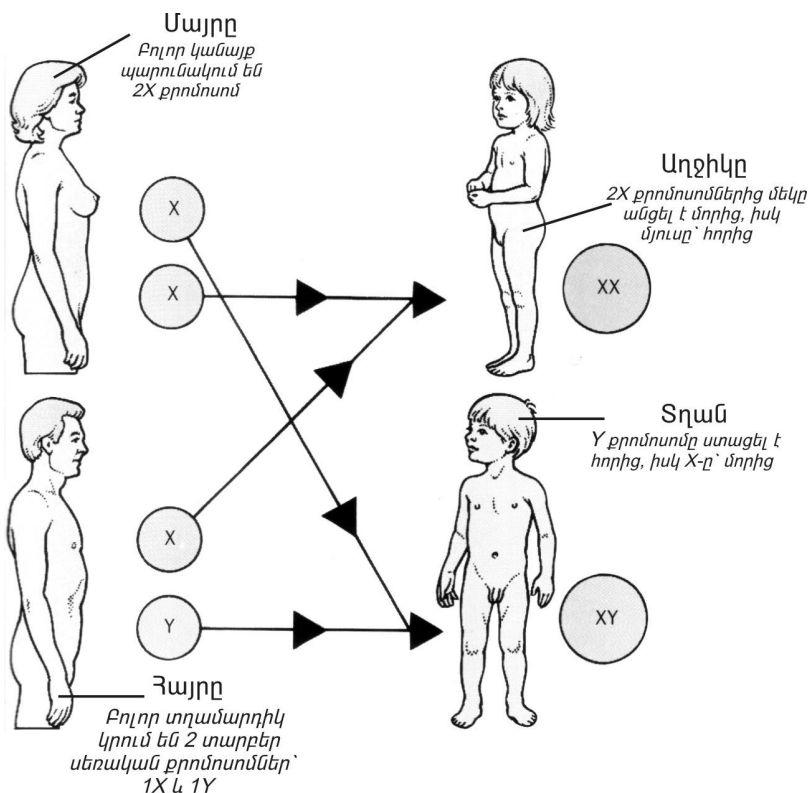
Կախված ցենտրոմերի դիրքից, տարբերում են 3 տիպի քրոմոսոմներ:

1. **Ակրոցենտրիկ** (ցուպիկանման), որում ցենտրոմերը տեղակայված է ծայրամասում, որի հետևանքով, մի թևը զգալի երկար է, իսկ մյուսը՝ խիստ կարճ, գրեթե աննկատելի:
2. **Մետացենտրիկ** (հավասարաթև)՝ ցենտրոմերը տեղակայված է կենտրոնում, որի շնորհիվ 2 թևերը միմյանց հավասար են:
3. **Սուբմետացենտրիկ** (անհավասարաթև)՝ ցենտրոմերի աջ և ձախ կողմերը (թևերը) անհավասար են:

Քրոմոսոմների կառուցվածքի ուսումնասիրության արդյունքում պարզել են, որ նրանք կազմված են ԴՆԹ-ից, սպիտակուցից և փոքր քանակությամբ ՌՆԹ-ից: ԴՆԹ-ի և սպիտակուցի (հիստոնների) կոմպլեքսը, ինչպես արդեն գիտենք, անվանում են քրոմատին: Քրոմատինը կարող է ունենալ կոնդենսացման տարբեր աստիճաններ:

Կոնդենսացված (խիտ պարուրված) քրոմատինը անվանում են **հետերոքրոմատին**, իսկ դեկոնդենսացված (քիչ պարուրված) քրոմատինը՝ **էուքրոմատին**: Քրոմատինի կոնդենսացման աստիճանը արտացոլում է նրա ֆունկցիոնալ վիճակը: Էուքրոմատինային հատվածները, որտեղ տեղակայված են գեների մեծ մասը, ավելի ակտիվ են, քան հետերոքրոմատինային հատվածները: Քրոմատինը առավել կոնդենսացված է բջիջների միտոտիկ բաժանման ժամանակ:

Նշենք, որ քրոմոսոմների քանակը կարիոտիպում կապ չունի կենդանի օրգանիզմների կազմակերպվածության մակարդակի հետ՝ պարզագույն ձևերը կարող են ունենալ ավելի մեծ թվով քրոմոսոմներ, քան բարդ կազմակերպվածները և հակառակը: Սակայն պետք է նշել, որ միևնույն տեսակի բոլոր օրգանիզմներն ունեն միևնույն թվով քրոմոսոմներ, այսինքն, նրանց համար բնորոշ է կարիոտիպի տեսակային սպեցիֆիկությունը: Մարդու բջիջներում դիպլոիդ հավաքակազմը կազմում է 46 քրոմոսոմ (44 աուտոսոմ և երկու սեռական քրոմոսոմ՝ XX կանանց մոտ և XY տղամարդկանց մոտ), ձիունը՝ 64, կովինը՝ 60, շան բջիջներում դիպլոիդ հավաքակազմը կազմում է 78 քրոմոսոմ, ճանճինը՝ 12, դրոզոֆիլ պտղաձանձինը՝ 8: Դրոզոֆիլն ունի 4 զույգ քրոմոսոմներ: Երեք զույգը (II,III,IV) իդենտիկ են երկու սեռերի մոտ էլ, սակայն մեկ զույգը, որը էգերի մոտ կազմված է նույն քրոմոսոմներից, տարբերվում է արական քրոմոսոմներից: Այդ քրոմոսոմները X- և Y-քրոմոսոմներն են, էգի գենոտիպը XX է, իսկ արուինը՝ XY: Այսպիսի տարբերությունները ըստ սեռական քրոմոսոմների ինչպես մարդու և դրոզոֆիլի մոտ է, բնորոշ է կենդանիների մեծամասնությանը: Սակայն թռչունների (հավերը ներառյալ) և թիթեռների մոտ նկատվում է հակադարձ պատկերը: Էգերն ունեն XY քրոմոսոմներ, իսկ արուները՝ XX: Կաթնասունների յուրաքանչյուր ձվաբջիջ պարունակում է երկու X-քրոմոսոմ: Սերմնաբջիջների մի մասը պարունակում է մեկ X-քրոմոսոմ, իսկ մյուս մասը՝ մեկ Y-քրոմոսոմ: Սերմդի սեռը կախված է նրանից, թե ո՞ր սերմնաբջիջն է բեղմնավորում ձվաբջիջը (նկար 12): XX գենոտիպ ունեցող սեռը կոչվում է **հոմոգամետ**, քանի որ նրա մոտ առաջանում են միանման գամետներ՝ միայն X-քրոմոսոմներով, իսկ XY գենոտիպ պարունակող սեռը կոչվում է **հետերոգամետ**, քանի որ գամետների մի մասը կազմված են X, իսկ մյուս մասը՝ Y քրոմոսոմներից: Մարդու գենոտիպային սեռը որոշում են հետազոտելով չբաժանվող բջիջները: Մեկ X-քրոմոսոմը միշտ գտնվում է ակտիվ վիճակում և ունի սովորական տեսք: Մյուս քրոմոսոմը, եթե այն



Նկ.12. Մարդու սեռական քրոմոսոմների ժառանգումը

գոյություն ունի, գտնվում է ինակտիվ վիճակում, գունավորված մարմնիկի տեսքով, որը կոչվում է **Բարրի մարմնիկ** (ի պատիվ կանադացի գիտնական Բարրի) կամ **սեռական քրոմատին** կամ **X քրոմատին**: Վերջինս շատ հեշտ է հայտնաբերել բերանի լորձաթաղանթի քսուքում: Այս քրոմատինային մարմնիկները համապատասխանում են կանանց X-քրոմոսոմներին: Ընդ որում քրոմատինային մարմնիկների թիվը միշտ 1-ով քիչ է X-քրոմոսոմներից:

Տղամարդկանց բջիջներում Բարրի մարմնիկները բացակայում են: Բայց կորիզը լուսարձակիչ ներկերով ներկելիս Y-քրոմոսոմը տարբերվում է մնացած քրոմոսոմներից՝ ինտենսիվ լուսարձակումով: Այդ լուսարձակող մասը հայտնաբերվել է Y-քրոմոսոմ պարու-

նակող բոլոր բջիջների մոտ: Այդ պատճառով էլ X- և Y-քրոմատինի (F-մարմնիկի) շնորհիվ կարելի է որոշել անհատի սեռական քրոմոսոմների հավաքակազմը: Երբեմն դա անհրաժեշտ է դատաբժշկական փորձաքնության ժամանակ, ինչպես նաև քրոմոսոմային հիվանդությունների ախտորոշման դեպքում:

Սակայն, նույնիսկ նույն օրգանիզմի տարբեր հյուսվածքների բջիջները, ֆունկցիայից կախված, կարող են երբեմն պարունակել տարբեր թվով քրոմոսոմներ: Այսպես, օրինակ, կենդանիների լյարդի բջիջներում առկա է տարբեր թվով քրոմոսոմային հավաքակազմ (4n, 8n): Այդ պատճառով էլ «կարիոտիպ» և «քրոմոսոմային հավաքակազմ» տերմինները այնքան էլ նույնը չեն:

Մարդու քրոմոսոմները խմբավորում են ըստ նրանց մեծության և ցենտրոմերի դիրքի: Լրացուցիչ հատկանիշ է հանդիսանում 13-րդ, 14-րդ, 15-րդ, 21-րդ և 22-րդ քրոմոսոմների մոտ ծայրամասային արբանյակների առկայությունը: Սեռական քրոմոսոմները նշանակում են X և Y: Մնացած քրոմոսոմները կամ աուտոսոմները համարակալում են 1-ից 22: Միայն 21 և 22-րդ քրոմոսոմների համար այս կանոնը խախտված է: Դաունի հիվանդության դեպքում լրացուցիչ քրոմոսոմը սխալմամբ համարվում էր առավել մեծ, քան 22-ը և անվանվում էր 21-րդ: Հետագայում, առավել նուրբ մեթոդներով բացահայտվե է, որ նա փաստորեն ամենափոքրն է ողջ հավաքակազմում, բայց դրանից հետո էլ չի փոխվել համարակալումը՝ շփոթություն չմտցնելու համար: Այսպիսով, 21-րդ քրոմոսոմը չափերով ավելի փոքր է, քան 22-ը:

Ստուգիչ հարցեր

1. Ի՞նչ է կարիոտիպը:
2. Ո՞ր բջիջներն են օժտված քրոմոսոմների դիպլոիդ հավաքակազմով, իսկ որո՞նք հապլոիդ:
3. Ո՞ր քրոմոսոմներն են կոչվում հոմոլոգ:
4. Նկարագրեք քրոմոսոմների կառուցվածքը և թվեք տիպերը:
5. Նկարագրեք հետերոքրոմատինը և էուքրոմատինը:
6. Ի՞նչ է Բարրի մարմնիկը:
7. Ինչո՞վ են տարբերվում արուների և էգերի քրոմոսոմային հավաքակազմերը:

Լրացնել սահմանումները.

1. Քրոմոսոմների թիվը հասունացած սեռական բջիջներում անվանում են , իսկ սոմատիկ բջիջներում`:
2. Զույգ քրոմոսոմները, որոնք ունեն նման ձև, կառուցվածք և չափեր, բայց տարբեր ծագում, կոչվում են:
3. Կախված ցենոտիպների դիրքից, տարբերում են 3 տիպի քրոմոսոմներ`,,:
4. XX գենոտիպ ունեցող սեռը կոչվում է, քանի որ նրա մոտ առաջանում են միանման գամետներ` միայն X-քրոմոսոմներով, իսկ XY գենոտիպ պարունակող սեռը կոչվում է ....., քանի որ գամետների մի մասը կազմված են X, իսկ մյուս մասը` Y քրոմոսոմներից:

Թեսթեր

(Ընտրե՛ք ճիշտ պատասխանը)

1. Օրգանիզմի ժառանգական ինֆորմացիայի կրողը.
Ա - կորիզաթաղանթն է,
Բ - կորիզահյուլն է,
Գ - քրոմոսոմներն են,
Դ - կորիզակներն են:
2. Բջջի հապլոիդ հավաքակազմը 23 է: Քան՞ի քրոմոսոմ է պարունակում դիպլոիդ հավաքակազմը.
Ա - 23,
Բ - 46,
Գ - 69,
Դ - 68:
3. Սոմատիկ բջիջներում պարունակվող քրոմոսոմների հավաքակազմը.
Ա - հապլոիդ է,
Բ - դիպլոիդ է,
Գ - պոլիպլոիդ է,
Դ - բոլոր պատասխանները սխալ են:

4. Այն քրոմոսոմները, որոնց նկատմամբ արուների և էգերի միջև տարբերություններ չկան, կոչվում են.

Ա - սեռական քրոմոսոմներ,

Բ - աուտոսոմներ,

Գ - շղթայակցված քրոմոսոմներ,

Դ - ճիշտ պատասխանը բացակայում է:

5. Տղամարդու գամետներն ունեն.

Ա - միայն X քրոմոսոմ,

Բ - միայն Y քրոմոսոմ,

Գ - յուրաքանչյուրը՝ և՛ X, և՛ Y քրոմոսոմներ,

Դ - կամ X, կամ Y քրոմոսոմ:

6. Կնոջ գամետներն ունեն.

Ա - միայն X քրոմոսոմ,

Բ - միայն Y քրոմոսոմ,

Գ - յուրաքանչյուրը՝ և՛ X, և՛ Y քրոմոսոմներ,

Դ - կամ X, կամ Y քրոմոսոմ:

7. Անհատի սեռական քրոմոսոմների հավաքակազմը կարելի է որոշել.

Ա - էուքրոմատինի միջոցով,

Բ - հետերոքրոմատինի միջոցով,

Գ - X- և Y- քրոմատինի միջոցով,

Դ - բոլոր նշվածները միասին:

1.3. Էուկարիոտ բջիջների բաժանման հիմնական տիպերը: Միտոզը և նրա էությունը

Տարբերում են էուկարիոտ բջիջների բաժանման 2 տիպ՝ **ամիտոզ (ուղղակի բաժանում)** և **միտոզ (անուղղակի բաժանում)**:

Ա մ ի տ ո զ ը բջջի բաժանման հարաբերականորեն հազվադեպ հանդիպող և վատ ուսումնասիրված եղանակն է: Ամիտոզով են բաժանվում այն բջիջները և կորիզները, որոնք գտնվում են ֆիզիոլոգիական և ռեպարատիվ ռեգեներացիայի պայմաններում կամ քաղցկեղի բջիջները: Այս դեպքում բաժանման իլիկ չի ձևավորում: Ամիտոզի ժամանակ կորիզը և ցիտոպլազման բաժանվում են երկու մասի սեղմվածքների առաջացման ճանապարհով: Հաճախ կորիզի

բաժանմանը չի հաջորդում ցիտոպլազմայի բաժանումը և առաջանում են երկկորիզ բջիջներ: Վերջին հետազոտությունները ցույց են տվել, որ ամիտոզի ընթացքում ևս դուստր բջիջների միջև տեղի է ունենում գենետիկական նյութի հավասարաչափ բաշխում, սակայն մեխանիզմները դեռևս պարզաբանված չեն:

Միտոզը (հունարեն *mitos*-թել) կամ անուղղակի բաժանումը էուկարիոտ բջիջների բաժանման հիմնական եղանակն է: Միտոզը կորիզի բաժանումն է, որի արդյունքում առաջանում են 2 դուստր կորիզներ, յուրաքանչյուրը քրոմոսոմների այնպիսի հավաքակազմով, ինչպիսին ունեն ծնողական կորիզը (տե՛ս գլուխ. նկ. 7): Կորիզի բաժանմանը հաջորդում է բջջի բաժանումը:

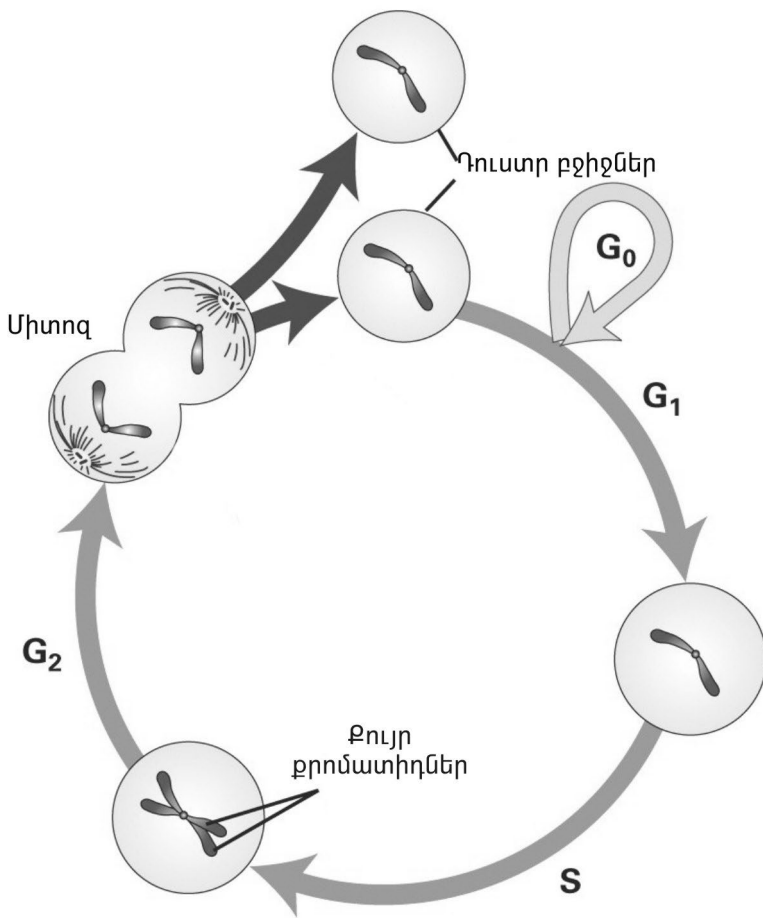
Միտոզի պրոցեսը առաջինը բացատրել է ռուս գիտնական Ի. Դ. Զիստյակովը 1874թ.: Միտոզի ընթացքում քրոմոսոմների վարքի մանրամասն ուսումնասիրությունները կատարել են գերմանացի բուսաբան Ստրասբուրգերը 1876-1879թթ. բույսերի վրա և հյուսվածքաբան Ֆլեմինգը՝ 1882թ. կենդանիների վրա:

Բջջի բաժանման նախապատրաստական փուլը՝ ինտերֆազը, ինչպես նաև միտոզի ողջ ընթացքում, հաջորդական և փոխկապակցված պրոցեսների ամբողջությունը կոչվում է միտոտիկ ցիկլ (նկար 13), որը կազմում է կենսական ցիկլի մի մասը:

Ինտերֆազի ընթացքում բջիջները նախապատրաստվում են բաժանմանը: Ինտերֆազը կազմված է երեք փուլից՝ նախասինթետիկ (G_1), սինթետիկ (S) և հետսինթետիկ (G_2):

Ինտերֆազի **նախասինթետիկ փուլում** բջջում սինթեզվում են ՌՆԹ և սպիտակուցներ, ավելանում է ՂՆԹ-ի կենսասինթեզին մասնակցող ֆերմենտների ակտիվությունը: G_1 փուլից հետո (տե՛ս գլուխ. նկ. 8գ) բջիջն անցնում է ՂՆԹ-ի սինթեզին (**S փուլ**) կամ ռեդուպլիկացիային: ՂՆԹ-ի սինթեզի ժամանակը տարբեր բջիջներում տարբեր է՝ մի քանի րոպեից (բակտերիաների մոտ) այն կարող է հասնել 6-12 ժամի՝ կաթնասունների բջիջներում: ՂՆԹ-ի սինթեզի ավարտից հետո բջիջն անմիջապես չի բաժանվում: ՂՆԹ-ի սինթեզի ավարտից մինչև միտոզի սկիզբը ընկած շրջանը **G_2 փուլն** է (տե՛ս գլուխ. նկ. 8ա): Այս փուլում ավարտվում է բջջի նախապատրաստումը միտոզին: Այս շրջանում կրկնապատկվում են ցենտրիոլները, սինթեզվում են միտոտիկ իլիկի թելիկների համար անհրաժեշտ սպիտակուցները, ավարտվում է բջջի աճը:

Միտոզն իրենից ներկայացնում է անընդհատ պրոցես, բայց հարմարության համար այն բաժանում են 4 փուլի (կախված նրանից, թե ինչպիսի տեսք ունեն քրոմոսոմներն լուսային մանրադիտակով):



Նկ.13. Միտոտիկ ցիկլի սխեման
(G_0 , G_1 , S , G_2 ինտերֆազի փուլերն են)

Միտոզն ընթանում է 4 փուլով՝ պրոֆազ,
մետաֆազ,
անաֆազ,
տելոֆազ:

Պրոֆազում քրոմոսոմները պարուրվում են, որի հետևանքով կարճանում և հաստանում են: Քրոմոսոմները կրկնակի են, յուրաքանչյուրը կազմված է 2 քրոմատիդից, որոնք իրար են միանում ցենտրոմերով: Քրոմոսոմները կրկնապատկվել են ինտերֆազի S փուլում: Քրոմոսոմների հաստացմանը զուգահեռ անհետանում է կորիզակը և տարաբաժանվում է կորիզաթաղանթը, որից հե-

տող քրոմոսոմները ազատ և անկանոն տարածվում են ցիտոպլազմայում: Պրոֆագում ցենտրիոլները (այն բջիջներում, որոնցում կան) տարամիտվում են բջջի բևեռներ: Պրոֆագի վերջում երևան է գալիս բաժանման իլիկը: Վերջինս ձևավորվում է միկրոխողովակներից՝ սպիտակուցային ենթամիավորների պոլիմերիզացիայի ճանապարհով (տե՛ս գլուխ. նկ. 8բ):

Մ ե տ ա ֆ ա զ ու մ ավարտվում է բաժանման իլիկի ձևավորումը, որը կազմված է 2 տիպի միկրոխողովակներից (թելիկներից)՝ քրոմոսոմային, որոնք միանում են քրոմոսոմների ցենտրոմերների հետ և ցենտրոսոմային, որոնք ձգվում են բջջի մի բևեռից մյուսը: Յուրաքանչյուր կրկնակի քրոմոսոմ ամրանում է բաժանման իլիկի թելիկներին: Քրոմոսոմները, կարծես թե, դասավորվում են բջջի հասարակածում, այսինքն, բևեռներից հավասար հեռավորության վրա: Նրանք դասավորվում են մի հարթության վրա և առաջացնում են, այսպես կոչված, **հասարակածային կամ մետաֆազային թիթեղիկ** (տե՛ս գլուխ. նկ. 8գ): Մետաֆագում քրոմոսոմները առավել պարուրված են և հստակ երևում է քրոմոսոմի կրկնակի կառուցվածքը (նկար 9): Այս փուլում կարելի է հաշվել նրանց թիվը, ուսումնասիրել նրանց մորֆոլոգիական առանձնահատկությունները:

Ա ն ա ֆ ա զ ու մ ցենտրոմերները կիսվում են և յուրաքանչյուր քրոմոսոմից առաջանում են 2 առանձին, բացարձակապես իդենտիկ դուստր քրոմոսոմներ (քրոմատիդներ): Կիսվելով այդ քրոմոսոմները, բաժանման իլիկի թելիկների օգնությամբ, ձգվում են դեպի բջջի բևեռները: Այսպիսով, անաֆագում, ինտերֆագի ընթացքում կրկնապատկված քրոմոսոմների քրոմատիդները տարամիտվում են բջջի բևեռներ: Այդ պահին բջջում ներկա է քրոմոսոմների 2 դիպլոիդ հավաքակազմ (տե՛ս գլուխ. նկ. 8դ):

Տ ե լ ո ֆ ա զ ու մ ձևավորվում են դուստր բջիջների կորիզները: Կատարվում են պրոֆագին հակառակ պրոցեսներ՝ քրոմոսոմները ապապարուրվում են, նրանք վատ տեսանելի են դառնում մանրադիտակով: Բջջի յուրաքանչյուր բևեռում քրոմոսոմների շուրջը ցիտոպլազմայի թաղանթային կառուցվածքներից ձևավորվում է կորիզային թաղանթ, ծագում են կորիզակներ: Քայքայվում է բաժանման իլիկը:

Միտոզն ավարտվում է **ցիտոկինեզով**՝ մայրական բջջի ցիտոպլազմայի բաժանումով: Կենդանական բջիջներում պլազմային թաղանթը սկսվում է ներփքվել դեպի ներքին տիրույթ, որտեղ գտնվում էր իլիկի հասարակածը: Ներփքման արդյունքում աստիճանաբար մեկ բջիջը բաժանվում է երկուսի (տե՛ս գլուխ. նկ. 8ե):

Այսպիսով, միտոզի արդյունքում 1 բջջից առաջանում են 2 դուստր բջիջներ, որոնք ստանում են ճիշտ նույն թվով քրոմոսոմներ, ինչպիսին առկա էր մայրական բջջում:

Միտոզի կենսաբանական նշանակությունը դուստր բջիջների միջև քրոմոսոմների կազմի մեջ մտնող ժառանգականության նյութական կրողների՝ **ԴՆԹ-ի մոլեկուլների**, խիստ հավասարաչափ բաշխման և քրոմոսոմների թվի հաստատունության պահպանման մեջ է:

Ի շնորհիվ այսպիսի բաշխման վնասվածքներից հետո տեղի է ունենում հյուսվածքների և օրգանների վերականգնումը: Բջջի միտոտիկ բաժանումը ընկած է նաև օրգանիզմների անսեռ բազմացման հիմքում:

Ստուգիչ հարցեր

1. Էուկարիոտ բջիջների բաժանման ինչպիսի՞ ձևեր կան:
2. Որ՞ն է ամիտոզի և միտոզի տարբերությունը:
3. Ի՞նչ է միտոտիկ ցիկլը:
4. Ի՞նչ փուլերից է կազմված և ի՞նչ պրոցեսներ են կատարվում ինտերֆազում:
5. Նկարագրեք միտոզի փուլերը՝պրոֆազը, մետաֆազը, անաֆազը և տելոֆազը:
6. Որ՞ն է միտոզի կենսաբանական նշանակությունը:

Լրացնել բաց թողած տերմինները.

1. Տարբերում են էուկարիոտ բջիջների բաժանման 2 տիպ՝ (ուղղակի բաժանում), (անուղղակի բաժանում):
2. ժամանակ կորիզը և ցիտոպլազման բաժանվում են սեղմվածքների առաջացման ճանապարհով:
3. կորիզի բաժանումն է, որի արդյունքում առաջանում են 2 դուստր կորիզներ, յուրաքանչյուրը քրոմոսոմների այնպիսի հավաքակազմով, ինչպիսին ուներ ծնողական կորիզը:
4. Միտոզն ընթանում է 4 փուլով՝,, և:
5. քրոմոսոմները պարուրվում են, որի հետևանքով կարճանում և հաստանում են:
6. ավարտվում է բաժանման իլիկի ձևավորումը, որը կազմված է 2 տիպի միկրոխողովակներից՝ և:

7., ինտերֆազի ընթացքում կրկնապատկված, քրոմոսոմների քրոմատիդները տարամիտվում են բջջի բևեռներ:
8. կատարվում են պրոֆազին հակառակ պրոցեսներ:
9. Տելոֆազում տեղի է ունենում ցիտոպլազմայի բաժանում կամ:

Թեսթեր

(Ընտրե՛ք ճիշտ պատասխանը)

1. **Դիպլոիդ բջջի միտոզի արդյունքում առաջանում են.**
 Ա - դիպլոիդ բջիջներ,
 Բ - հապլոիդ բջիջներ,
 Գ - տետրապլոիդ բջիջներ,
 Դ - ճիշտ պատասխանը բացակայում է:
2. **Եթե բջիջը պարունակում է 42 քրոմոսոմ, ապա նրա միտոզով բաժանվելու դեպքում յուրաքանչյուր դուստր բջիջ կունենա.**
 Ա - 21 քրոմոսոմ,
 Բ - 42 քրոմոսոմ,
 Գ - 44 քրոմոսոմ,
 Դ - 84 քրոմոսոմ:
3. **Միտոզով բաժանվող բջջում ԴՆԹ-ի քանակի կրկնապատկումը տեղի է ունենում.**
 Ա - ինտերֆազում,
 Բ - միտոզի պրոֆազում,
 Գ - միտոզի անաֆազում,
 Դ - միտոզի տելոֆազում:
4. **Միտոզի կենսաբանական նշանակությունը.**
 Ա - քրոմոսոմների հապլոիդ հավաքակազմի ծագումն է,
 Բ - գենետիկական նյութի բազմազանության ապահովումն է,
 Գ - քրոմոսոմների դիպլոիդ հավաքակազմի ապահովումն է,
 Դ - քրոմոսոմների պոլիպլոիդ հավաքակազմի ստեղծումն է:
5. **Միտոզի ընթացքում դուստր քրոմոսոմների տարամիտումը դեպի բջջի բևեռներ տեղի է ունենում.**

Ա - մետաֆազում,
Բ - պրոֆազում,
Գ - անաֆազում,
Դ - տելոֆազում:

6. Բաժանման իլիկի ձևավորումն ավարտվում է միտոզի.

Ա - մետաֆազում,
Բ - տելոֆազում,
Գ - անաֆազում,
Դ - պրոֆազում:

7. Ինտերֆազը.

Ա - միտոզի փուլերից մեկն է,
Բ - բջջի կենսական ցիկլի այն փուլն է, որի միջին շրջանում տեղի է ունենում ԴՆԹ-ի մոլեկուլի կրկնապատկումը,
Գ - մեյոզի փուլերից մեկն է,
Դ - ճիշտ պատասխանը բացակայում է:

8. Կորիզաթաղանթն ու կորիզակն անհետանում են միտոզի.

Ա - անաֆազում,
Բ - պրոֆազում,
Գ - մետաֆազում,
Դ - տելոֆազում:

9. Միտոզի մետաֆազում.

Ա - ավարտվում է բաժանման իլիկի ձևավորումը և քրոմոսոմները դասավորվում են իլիկի հասարակածային հարթության մեջ,
Բ - քրոմոսոմները կրկնապատկվում են և պարուրվում,
Գ - քրոմատիդները տարամիտվում են դեպի բջջի հակադիր բևեռներ,
Դ - ցենտրիոլները տեղաշարժվում են դեպի բջջի հակադիր բևեռներ:

10. Միտոզի անաֆազում.

Ա - քրոմոսոմները դասավորվում են բջջի հասարակածային հարթության մեջ,
Բ - քրոմոսոմները կրկնապատկվում են և պարուրվում են,
Գ - սկսվում է ցիտոպլազմայի բաժանումը,

Դ - դուստր քրոմոսոմները շարժվում են դեպի հակադիր բևեռներ:

11. Միտոզի տելոֆազում.

- Ա - քրոմոսոմները պարուրվում են և կարճանում,
- Բ - քրոմոսոմները կպած են լինում իլիկի թելիկներին,
- Գ - քրոմոսոմները սկսում են ապապարուրվել և երկարել,
- Դ - քրոմոսոմները դասավորվում են հասարակածային հարթության մեջ:

12. Բջջի ֆերմենտների և կառուցվածքային սպիտակուցների սինթեզը կատարվում է.

- Ա - ինտերֆազում,
- Բ - միտոզի պրոֆազում,
- Գ - միտոզի անաֆազում,
- Դ - միտոզի տելոֆազում:

1.4. Չամետոզենեզ՝ սեռական բջիջների առաջացումը: Մեյոզ, բաժանման մեխանիզմը: Պոլիտենիա

Չ ա մ ե տ ո զ ե ն ե զ ը զամետների (արական և իգական սեռական բջիջների) առաջացման պրոցեսն է: Կենդանիների ձվաբջիջների զարգացումը (օօգենեզը) և սպերմատոգոնների զարգացումը (սպերմատոգենեզը) իրականանում են սեռական գեղձերում՝ ձվարաններում և սերմնարաններում: Սպերմատոգենեզը տարբերվում է օօգենեզից:

Սեռական բջիջների ձևավորման պրոցեսում տարբերում են 3 շրջան՝ **բազմացման, աճի և հասունացման**:

Առաջնային սեռական բջիջները (օօգոնիաները և սպերմատոգոնիաները) բաժանվում են միտոզի ճանապարհով (բազմացման շրջան), որի արդյունքում նրանց քանակն անընդհատ ավելանում է: Աճի շրջանում բջիջների բաժանումը դադարում է և նրանք սկսում են աճել: Այս դեպքում ապագա ձվաբջիջները (օօցիտները) աճում են չափերով հարյուր և նույնիսկ 1000 անգամ՝ ի շնորհիվ նրանց ցիտոպլազմայում կուտակվող պաշարային սննդարար նյութերի (դեղնուցի): Չհասունացած արական զամետների՝ սպերմատոցիտների աճը զգալի չէ: Այնուհետև տեղի է ունենում հասունացում (մեյոտիկ բաժանում), որի արդյունքում առաջանում են 4 հապլոիդ

բջիջներ, որոնք էլ հետագայում վեր են ածվում սպերմատոզոիդների:

Տիպիկ **սպերմատոզոիդը կազմված է գլխիկից, վզիկից և պոչիկից** (տե՛ս գլու՜ս. նկ. 11): Գլխիկը կազմված է կորիզից և աննշան քանակությամբ ցիտոպլազմայից: Գլխիկում է գտնվում Գոլջիի ապարատը: Այստեղ առաջանում են ֆերմենտներ, որոնք լուծում են ձվաբջջի թաղանթը բեղմնավորման ժամանակ: Վզիկի ցիտոպլազմայում կենտրոնացած են միտոքոնդրիումները և ցենտրիոլները (մեկ կամ մի քանի):

Օոգենեզում կորիզի մեյոտիկ բաժանումն ուղեկցվում է ցիտոպլազմայի անհավասար բաժանմամբ, որի արդյունքում օոցիտից զարգանում է մեկ շատ խոշոր ձվաբջիջ և երեք փոքր ուղղորդող մարմնիկներ, որոնք շուտով ոչնչանում են: Ուղղորդող մարմնիկների ձևավորման կենսաբանական իմաստը ձվաբջջում ապագա սաղմի զարգացման համար անհրաժեշտ, առավելագույն քանակությամբ դեղնուցի պահպանման անհրաժեշտության մեջ է: Վերջինս իրականանում է ուղղորդող մարմնիկների կազմի 3 լիարժեք քրոմոսոմային հավաքակազմերի կորստի հաշվին:

Կենդանիների **ձվաբջիջները**, կախված դեղնուցի քանակից, տարբեր մեծության են լինում (տե՛ս գլու՜ս. նկ. 11): Տիպիկ ձվաբջջի կորիզը պարունակում է քրոմոսոմների հապլոիդ հավաքակազմ: Ցիտոպլազման պարունակում է միտոքոնդրիումներ, ռիբոսոմներ, Գոլջիի ապարատ, էնդոպլազմային ցանց, ինչպես նաև զգալի քանակությամբ նուկլեոտիդներ, ամինաթթուներ, սպիտակուցներ և այլ բաղադրամասեր, որոնք անհրաժեշտ են սաղմի զարգացման վաղ փուլերի համար: Ձվաբջիջը միշտ շրջապատված է մեկ կամ մի քանի թաղանթներով:

Սպերմատոգենեզի և օոգենեզի արդյունքում առաջանում են գենետիկորեն հավասարաթեք սեռական բջիջներ՝ քրոմոսոմների հապլոիդ հավաքակազմով: Սակայն, ապագա օրգանիզմի զարգացման մեջ ներդրման տեսակետից հավասարաթեք չեն: Սպերմատոզոիդի ֆունկցիան դա գենետիկական ինֆորմացիայի ներմուծումն է ձվաբջջի մեջ և նրա զարգացման ակտիվացումն է: Սպերմատոզոիդի կառուցվածքը համապատասխանում է այդ ֆունկցիային: Ձվաբջիջը իր մեջ պարունակում է բոլոր այն հիմնական գործոնները, որոնք թույլ են տալիս օրգանիզմին զարգանալ, այսինքն նրանք մասնագիտացված են զարգացման ֆունկցիայի իրականացման համար:

Մեյոզ, բաժանման մեխանիզմը

Միտոզի տարատեսակներից են էմիոմիտոզը, պոլիտենիան և մեյոզը:

Է մ դ ո մ ի տ ո զ ը քրոմոսոմների կրկնապատկումն է, առանց կորիզի բաժանման և առաջանում են պոլիպլոիդ բջիջներ:

Պ ո լ ի տ ե ն ի ա ն (հուն. poly-շատ, tainia-ժապավեն) քրոմատիդների բազմաթիվ անգամ կրկնապատկումն է, բայց նրանք չեն տարամիտվում և արդյունքում առաջանում են պոլիտեն (բազմաթել, հսկա) քրոմոսոմներ (օրինակ, դրոզոֆիլ ձանձի թքագեղձերում):

Մ ե յ ո զ ը բջիջների բաժանման եղանակն է, որի արդյունքում տեղի է ունենում քրոմոսոմների թվի ռեդուկցիա՝ նվազում 2 անգամ, և դիպլոիդ (2n) վիճակից բջջի անցում հապլոիդ (n) վիճակի (տես գուն. նկ. 10):

Մեյոզը կենդանիների մոտ առաջինը նկարագրել է Ֆլեմինգը (1882թ.), իսկ բույսերի մոտ Ստրասբուրգերը՝ (1888թ.): Մեյոզի արդյունքում առաջանում են սպորներ և սեռական բջիջներ՝ գամետներ: Քրոմոսոմային հավաքակազմի ռեդուկցիայի արդյունքում տվյալ բջջի քրոմոսոմների յուրաքանչյուր զույգից մեկական քրոմոսոմ է անցնում ամեն մի սպոր և գամետ: Հետագա բեղմնավորման (գամետների միաձուլման) պրոցեսում նոր օրգանիզմը կստանա նորից քրոմոսոմների դիպլոիդ հավաքակազմ, այսինքն, տվյալ տեսակի օրգանիզմների կարիոտիպը սերունդների ընթացքում մնում է անփոփոխ:

Մեյոզը կազմված է իրար հաջորդող 2 բաժանումներից (նկար 22): Յուրաքանչյուր մեյոտիկ բաժանում տարաբաժանվում է 4 փուլի՝ պրոֆազ, մետաֆազ, անաֆազ և տելոֆազ:

Նախքան մեյոզը յուրաքանչյուր քրոմոսոմ կրկնապատկվում է (ինտերֆազի S փուլում): Որոշ ժամանակ առաջացած 2 կրկնօրինակները կապված են լինում միմյանց հետ ցենտրոմերով: Հետևաբար, յուրաքանչյուր կորիզում, որտեղ սկսվում է մեյոզը, պարունակվում է հոմոլոգ քրոմոսոմների 4 հավաքակազմերի համարժեքը: Ահա թե ինչու, հապլոիդ հավաքակազմով գամետների առաջացման համար անհրաժեշտ է կորիզի 2 բաժանում: Մեյոզի երկրորդ բաժանումը հաջորդում է առաջին բաժանմանը և նրանց միջև ինտերֆազը բացակայում է:

Մեյոտիկ առաջին բաժանման արդյունքում դիպլոիդ բջիջներից (2n) առաջանում են հապլոիդ բջիջներ (n):

Մեյդոգի I **պրոֆազում**, ինչպես և միտոզում, տեղի է ունենում ժառանգական նյութի «փաթեթավորում»՝ քրոմոսոմները պարուրվում են: Միաժամանակ, **հոմոլոգ քրոմոսոմները սերտորեն մոտենում են իրար համապատասխան, միանման հատվածներով և տեղի է ունենում կոնյուգացիա** (երևույթ, որ միտոզում չի կատարվում): Կոնյուգացիայի արդյունքում առաջանում են քրոմոսոմային զույգեր՝ **բիվալենտներ**: Նրանց թիվը համապատասխանում է քրոմոսոմների հալոլիդ հավաքակազմին: Յուրաքանչյուր քրոմոսոմ, ինչպես նշել ենք արդեն, մուտք գործելով մեյոզ, պարունակում է ժառանգական նյութի կրկնակի քանակ և կազմված է 2 քրոմատիդներից, այդ պատճառով էլ բիվալենտը կազմված է 4 թելերից: Երբ քրոմոսոմները գտնվում են կոնյուգացված վիճակում, նրանց հետագա պարուրումը շարունակվում է: Հոմոլոգ քրոմոսոմների առանձին քրոմատիդները միահյուսվում են և տրամախաչվում: Այնուհետև հոմոլոգ քրոմոսոմները մի փոքր իրարից հեռանում են, որի արդյունքում քրոմատիդների միահյուսման տեղերում կարող է տեղի ունենալ խզում և քրոմատիդների հետագա վերամիաձուլման պրոցեսում հոմոլոգ քրոմոսոմները փոխանակում են համապատասխան հատվածները: Արդյունքում, տվյալ օրգանիզմին հորից անցած քրոմոսոմը պարունակում է մայրական քրոմոսոմից հատված, և ընդհակառակը: **Հոմոլոգ քրոմոսոմների տրամախաչումը, որն ուղեկցվում է նրանց քրոմատիդների միջև համապատասխան հատվածների փոխանակումով, կոչվում է կրոսինգով եր**: Կրոսինգովներից հետո տարամիտվում են արդեն փոփոխված քրոմոսոմները, այսինքն գեների այլ կապակցություններով: Կրոսինգովները օրինաչափ պրոցես է, որի արդյունքում փոխանակվում են տարբեր չափի հատվածներ, և այդպիսով, գամետներում ապահովվում է քրոմոսոմների էֆեկտիվ վերահամակցություն (տե՛ս գուն. նկ. 12):

Կրոսինգովների կենսաբանական նշանակությունը չափազանց մեծ է, քանի որ գենետիկական վերահամակցությունը հնարավորություն է տալիս ստեղծել գեների նոր, նախկինում գոյություն չունեցող, համակցություններ, և ապահովել օրգանիզմների կենսակայունությունը էվոլյուցիայի պրոցեսում:

Մեյդոգի I **մետաֆազում** ավարտվում է բաժանման իլիկի ձևավորումը: Նրա թելիկները ամրանում են քրոմոսոմների ցենտրոմերներին: Ընդ որում յուրաքանչյուր ցենտրոմերից միայն մեկ թելիկ է ձգվում դեպի բջջի յուրաքանչյուր բևեռը: Արդյունքում բջջի հասարակածում տեղավորվում են ոչ թե առանձին քրոմոսոմ-

ներ, այլ բիվալենտներ՝ կոնյուգացված քրոմոսոմների զույգեր:

I ա ն ա ֆ ա զ ու մ հոմոլոգ քրոմոսոմները բաժանվում են և տարամիտվում են դեպի բջջի բևեռներ: Յուրաքանչյուր բևեռին է մոտենում քրոմոսոմների հապլոիդ հավաքակազմ (յուրաքանչյուր քրոմոսոմ կազմված է 2 քրոմատիդներից):

I տ ե լ ո ֆ ա զ ու մ իլիկի բևեռներում հավաքվում է քրոմոսոմների հապլոիդ հավաքակազմ, որում յուրաքանչյուր քրոմոսոմ ներկայացված է ոչ թե զույգով, այլ մեկ քրոմոսոմով, կազմված երկու քրոմատիդներից:

I տելոֆազում, որը շատ կարճատև է, քրոմոսոմները չեն ապապարուրվում, վերականգնվում է կորիզաթաղանթը, որից հետո մայրական բջիջը բաժանվում է 2 դուստր բջիջների:

Այսպիսով, մեյոտիկ առաջին բաժանման արդյունքում առաջանում են երկու դուստր բջիջներ, որոնք պարունակում են քրոմոսոմների հապլոիդ հավաքակազմ (յուրաքանչյուր քրոմոսոմ կազմված է երկու քրոմատիդից): Հետևաբար, առաջին մեյոզի արդյունքում տեղի է ունենում քրոմոսոմների թվի ռեդուկցիա (երկու անգամ կրճատում), համաձայն որի էլ այս բաժանումը կոչվում է ռեդուկցիոն: Երկրորդ մեյոտիկ բաժանումը անմիջապես հաջորդում է առաջինին և նման է սովորական միտոզին (այդ պատճառով էլ հաճախ նրան անվանում են մեյոզի միտոզ), միայն բջիջները, որոնք մուտք են գործում դեպի երկրորդ բաժանում, պարունակում են քրոմոսոմների հապլոիդ հավաքակազմ:

I I պ ր ո ֆ ա զ ը կարճատև է:

I I մ ե տ ա ֆ ա զ ու մ նորից առաջանում է բաժանման իլիկը, քրոմոսոմները դասավորվում են հասարակածում, ցենտրոմերներով ամրանում են բաժանման իլիկի միկրոխողովակներին:

I I ա ն ա ֆ ա զ ու մ տեղի է ունենում ցենտրոմերների բաժանում և յուրաքանչյուր քրոմատիդ դառնում է ինքնուրույն քրոմոսոմ: Միմյանցից առանձնացված դուստր քրոմոսոմները տարամիտվում են իլիկի բևեռները:

I I տ ե լ ո ֆ ա զ ու մ ավարտվում է քույր քրոմոսոմների տարամիտումը դեպի բևեռներ և սկսվում է բջջի բաժանումը՝ 2 հապլոիդ բջիջներից առաջանում են 4 հապլոիդ դուստր բջիջներ: Այսպիսով, մեյոզի երկու հաջորդական բաժանումների արդյունքում 1 դիպլոիդ բջջից առաջանում են 4 հապլոիդ բջիջներ:

Մեյոզի կենսաբանական դերը շատ մեծ է.

1. ռեդուկցիոն բաժանումը հանդիսանում է կարգավորիչ, որը խոչընդոտում է գամետների միաձուլման դեպքում քրոմոսոմների

թվի անընդհատ աճին: Եթե չլիներ այսպիսի մեխանիզմ, ապա սեռական բազմացման դեպքում քրոմոսոմների թիվը կկրկնապատկվեր յուրաքանչյուր նոր սերնդում: Այսինքն, ի շնորհիվ մեյոզի բույսերի, կենդանիների և սնկերի յուրաքանչյուր տեսակի բոլոր սերունդներում ապահովվում է քրոմոսոմների որոշակի և հաստատուն թիվը:

2. Մեյոզի հաջորդ կարևոր նշանակությունը նրանում է, որ ստեղծում է գամետների գենետիկական կազմի խիստ բազմազանություն, ինչպես կրոսինգովերի, այնպես էլ հայրական և մայրական քրոմոսոմների տարբեր համակցությունների արդյունքում մեյոզի առաջին անաֆազում նրանց տարամիտվելու դեպքում: Սա հնարավորություն է ստեղծում սեռական բազմացման դեպքում բազմապիսի և տարբեր որակի սերունդների առաջացման համար:

Ստուգիչ հարցեր

1. Զարգացման ինչ շրջաններ են անցնում կենդանիների և մարդու սեռական բջիջները:
2. Ինչպիսի՞ կառուցվածք և քրոմոսոմային հավաքակազմ ունեն սեռական բջիջները:
3. Ի՞նչ է մեյոզը, ո՞վ է նկարագրել այն առաջին անգամ:
4. Նկարագրեք մեյոզի I փաժանումը (I պրոֆազ, I մետաֆազ, I անաֆազ, I տելոֆազ):
5. Որո՞նք են I պրոֆազի առանձնահատկությունները:
6. Ինչո՞վ է տարբերվում մեյոզի II փաժանումը I փաժանումից:
7. Որո՞նք են միտոզի և մեյոզի նմանությունները և տարբերությունները:
8. Ո՞րն է մեյոզի կենսաբանական նշանակությունը:
9. Ի՞նչ է պոլիտենիան և էնդոմիտոզը:

Լրացնել բաց թողած տերմինները.

1. Սեռական բջիջների քրոմոսոմային հավաքակազմը
2. Մեյոզի առաջին փաժանման պրոֆազում հոմոլոգ քրոմոսոմների միացումը կոչվում է
3. Հոմոլոգ քրոմոսոմների փոխանակումը մասերով կոչվում է
4. Մեյոզի առաջին փաժանումը կոչվում է

5. Մեյրզի առաջին բաժանման անաֆագում դեպի բջջի բևեռներն են տարամիտվում քրոմոսոմները:
6. Մեյրզի երկրորդ բաժանման անաֆագում դեպի բջջի բևեռներն են տարամիտվում:
7. Մեյրզը բջիջների բաժանման եղանակն է, որի արդյունքում տեղի է ունենում քրոմոսոմների թվի:
8. քրոմոսոմների կրկնապատկումն է, առանց կորիզի բաժանման և առաջանում են պոլիպլոիդ բջիջներ:
9. քրոմատիդների բազմաթիվ անգամ կրկնապատկումն է, բայց նրանք չեն տարամիտվում և արդյունքում առաջանում են պոլիտեն քրոմոսոմներ:

Թեսթեր

(Ընտրե՛ք ճիշտ պատասխանը)

1. **Ձվաբջիջը բնորոշվում է.**
 Ա - կլորավուն ձևով,
 Բ - ցիտոպլազմայում պաշարանյութերի առկայությամբ,
 Գ - անշարժությամբ,
 Դ - բոլոր նշվածներով:
2. **Աճման գոտու մեկ առաջնային սեռական բջջից ձվարանի հասունացման գոտում առաջանում են.**
 Ա - միայն մեկ ձվաբջիջ և մեկ ուղղորդված մարմնիկ,
 Բ - չորս ձվաբջիջ,
 Գ - մեկ ձվաբջիջ և երեք ուղղորդված մարմնիկներ,
 Դ - երկու ձվաբջիջ:
3. **Սեռական բջիջների զարգացման ժամանակ միտոզ տեղի է ունենում սեռական գեղձերի.**
 Ա - բազմացման գոտում,
 Բ - աճման գոտում,
 Գ - բաժանման գոտում,
 Դ - բոլոր երեք գոտիներում:
4. **Սեռական բջիջների զարգացման հասունացման շրջանում տեղի է ունենում.**
 Ա - մեյոզ,

- Բ - միտոզ,
- Գ - բջիջների աճ,
- Դ - բջիջներում քրոմոսոմների թվի կրկնապատկում:

5. Սեռական գեղծերի աճման գոտում ապագա սեռական բջիջները.

- Ա - բաժանվում են միայն միտոզով,
- Բ - բաժանվում են միայն մեյոզով,
- Գ - բաժանվում են և՛ միտոզով, և՛ մեյոզով,
- Դ - չեն բաժանվում:

6. Մեյոզ կատարվում է սեռական գեղծերի.

- Ա - բազմացման գոտում,
- Բ - աճման գոտում,
- Գ - հասունացման գոտում,
- Դ - բոլոր թվարկված գոտիներում:

7. Սերմնաբջիջն ունի.

- Ա - հապլոիդ կորիզ,
- Բ - ցիտոպլազմայի փոքր ծավալ,
- Գ - փոքր չափեր,
- Դ - բոլոր թվարկածները ճիշտ են:

8. Զվաբջիջն ունի.

- Ա - հապլոիդ կորիզ,
- Բ - խոշոր չափեր,
- Գ - ցիտոպլազմայի մեծ ծավալ,
- Դ - բոլոր թվարկածները ճիշտ են:

9. Սերմնաբջջի վզիկում գտնվում է.

- Ա - կորիզը,
- Բ - ցենտրիոլը,
- Գ - միտոքոնդրիումները,
- Դ - ցենտրիոլը և միտոքոնդրիումները:

10. Մեյոզի ընթացքում հոմոլոգ քրոմոսոմների տարամիտումը դեպի բևեռներ տեղի է ունենում.

- Ա - առաջին բաժանման անաֆազում,
- Բ - առաջին բաժանման մետաֆազում,

- Գ - երկրորդ բաժանման անաֆագում,
- Դ - երկրորդ բաժանման մետաֆագում:

11. Առաջին մեյոտիկ բաժանման պրոֆագում տեղի է ունենում.

- Ա - հոմոլոգ քրոմոսոմների կոնյուգացիա,
- Բ - հոմոլոգ քրոմոսոմների տարամիտում,
- Գ - քրոմոսոմների դասավորում բջջի հասարակածային մասում,
- Դ - քրոմոսոմների երկայնակի կիսում և քրոմատիդների տարամիտում:

12. Մեյոզի առաջին բաժանման պրոֆագում տեղի է ունենում.

- Ա - քրոմոսոմների պարուրում,
- Բ - քրոմոսոմների կոնյուգացիա,
- Գ - քրոմոսոմների միջև մասերի փոխանակում,
- Դ - բոլոր նշվածները:

13. Մեյոզի առաջին բաժանման անաֆագում քրոմոսոմները կազմված են.

- Ա - 1 քրոմատիդից,
- Բ - 2 քրոմատիդից,
- Գ - 4 քրոմատիդից,
- Դ - 6 քրոմատիդից:

14. Մեյոզի առաջին բաժանման անաֆագում տեղի է ունենում.

- Ա - հոմոլոգ քրոմոսոմների տարամիտում,
- Բ - հոմոլոգ քրոմոսոմների կոնյուգացիա,
- Գ - քրոմատիդների տարամիտում,
- Դ - քրոմոսոմների կարճացում և հաստացում:

15. Հոմոլոգ քրոմոսոմների կոնյուգացիան տեղի է ունենում.

- Ա - մեյոզի առաջին բաժանման պրոֆագում,
- Բ - մեյոզի երկրորդ բաժանման պրոֆագում,
- Գ - մեյոզի առաջին բաժանման անաֆագում,
- Դ - մեյոզի երկրորդ բաժանման անաֆագում:

16. Մեյոզի ժամանակ քրոմոսոմների տրամախաչումը տեղի է ունենում.

- Ա - առաջին բաժանման պրոֆագում,

- Բ - երկրորդ բաժանման մետաֆազում,
- Գ - երկրորդ բաժանման պրոֆազում,
- Դ - առաջին և երկրորդ բաժանումների պրոֆազում:

17. Մեյոզի արդյունքում տեղի է ունենում քրոմոսոմների թվի.

- Ա - ռեդուկցիա,
- Բ - կրկնապատկում,
- Գ - բազմապատկում,
- Դ - քառապատկում:

18. Մեկ դիպլոիդ բջիջ մեյոզի արդյունքում ձևավորվում են.

- Ա - երկու հապլոիդ բջիջներ,
- Բ - երկու դիպլոիդ բջիջներ,
- Գ - 4 հապլոիդ բջիջներ,
- Դ - 4 դիպլոիդ բջիջներ:

19. Գամետների միաձուլման պրոցեսում նոր օրգանիզմը կունենա քրոմոսոմների.

- Ա - հապլոիդ հավաքակազմ,
- Բ - դիպլոիդ հավաքակազմ,
- Գ - տրիպլոիդ հավաքակազմ,
- Դ - տետրապլոիդ հավաքակազմ:

20. Մեյոզի կենսաբանական նշանակությունը.

- Ա -տվյալ տեսակի օրգանիզմների սերունդների շարքում կարիոտիպի կայունության պահպանումն է,
- Բ - կրոսինգովերի արդյունքում գամետների գենետիկական կազմի բազմազանության ստեղծման մեջ է,
- Գ - հայրական և մայրական քրոմոսոմների տարբեր համակցությունների արդյունքում գամետների գենետիկական կազմի բազմազանության ստեղծման մեջ է,
- Դ - բոլոր թվարկածները:

Մաս 2. Ժառանգականության կենսաքիմիական հիմունքները

2.1. Նուկլեինաթթուներ, նրանց գենետիկական դերը: Սպիտակուցի կենսասինթեզը, գեն, գենետիկական գաղտնագիր

Ն ու կ լ ե ի ն ա թ թ ու ն եր ը ֆոսֆոր պարունակող կենսապոլիմերներ են, որոնք ապահովում են ժառանգական ինֆորմացիայի պահպանումը և փոխանցումը: Նուկլեինաթթուները հայտնաբերել է շվեյցարացի քիմիկոս Ֆ. Միշերը լեյկոցիտների կորիզներում 1869թ.: Հետագայում պարզվել է, որ նուկլեինաթթուներ կան բոլոր բուսական և կենդանական բջիջներում, բակտերիաներում, վիրուսներում և սնկերում:

Բնության մեջ գոյություն ունեն 2 տիպի նուկլեինաթթուներ՝ **դեզօքսիռիբոնուկլեինաթթու (ԴՆԹ)** և **ռիբոնուկլեինաթթու (ՌՆԹ)**: Անվանումների տարբերությունը նրանում է, որ ԴՆԹ-ն պարունակում է դեզօքսիռիբոզ ածխաջուրը, իսկ ՌՆԹ-ի մոլեկուլը՝ ռիբոզ: Ներկայումս հայտնի են ԴՆԹ-ի և ՌՆԹ-ի շատ տարատեսակներ, որոնք միմյացից տարբերվում են ըստ կառուցվածքի և նշանակության:

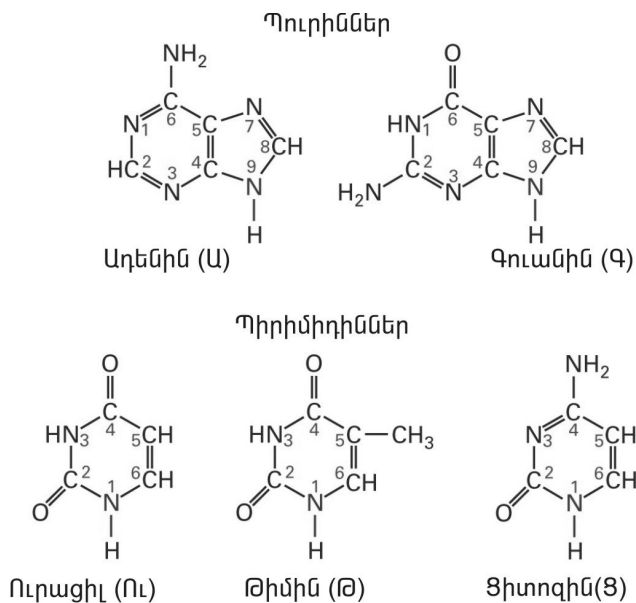
Բջջում ԴՆԹ-ն կենտրոնացած է հիմնականում կորիզում (բջջի ԴՆԹ-ի 99%-ը), ինչպես նաև միտոքոնդրիումներում և քլորոպլաստներում: ՌՆԹ-ն կորիզից բացի առկա է նաև ռիբոսոմների, ցիտոպլազմայի, պլաստիդների և միտոքոնդրիումների կազմում:

Ինչպես արդեն հիշատակվել է, յուրաքանչյուր **ն ու կ լ ե ո - տ ի դ** կազմված է ածխաջրից (ռիբոզ կամ դեզօքսիռիբոզ), ազոտային հիմքից և ֆոսֆորական թթվի մնացորդից (նկար 8):

Գոյություն ունեն հինգ տիպի ազոտային հիմքեր՝ **ադենին, գուանին, ուրացիլ, թիմին և ցիտոզին**: Առաջին երկուսը հանդիսանում են **պուրինային**, իսկ հաջորդ 3 ազոտային հիմքերը հանդիսանում են **պիրիմիդինային** (նկար 14): ԴՆԹ-ի մոլեկուլի նուկլեոտիդները կազմված են ադենին, գուանին, ցիտոզին և թիմին ազոտային հիմքերից, իսկ ՌՆԹ-ի մոլեկուլը թիմինի փոխարեն պարունակում է ուրացիլ: Նուկլեոտիդները կոչվում են համապատասխան ազոտային հիմքերին և երկուսն էլ, թե՛ նուկլեոտիդները, թե՛ ազոտային հիմքերը նշանակում են մեծատառերով: Այսպես, օրինակ՝ ադենին-ադենինային նուկլեոտիդ (Ա), գուանին-գուանինային (Գ), ցիտոզին-ցիտոզինային (Ց), թիմին-թիմինային (Թ), ուրացիլ-ուրացիլային (Ու): Նուկլեոտիդների քանակը նուկլեինաթթուների մոլեկուլում խիստ տարբեր է՝ մի քանի տասնյակից (տ-ՌՆԹ) մինչև մի քանի տասնյակ

հազար (ԴՆԹ):

ԴՆԹ-ի մոլեկուլը երկշղթա պարույր է, որը ոլորված է սեփական առանցքի շուրջը (տես գուն. նկ. 7):



Նկ. 14. Պուրինային և պիրիմիդինային ազոտային հիմքերի կառուցվածքը

Հարևան նուկլեոտիդները պոլինուկլեոտիդային շղթայում կապված են միմյանց հետ կովալենտ կապերով, որոնք առաջանում են մի նուկլեոտիդի ֆոսֆատային և մյուս նուկլեոտիդի պենտոզի 3'-սպիրտային խմբի միջև: Այսպիսի կապերը կոչվում են **ֆոսֆոդիֆերային կապեր**: Ֆոսֆատային խումբը կամրջակ է առաջացնում մի պենտոզային օղակի 3'-ածխածնի և մյուսի 5'-ածխածնի միջև: Այսպիսով, ԴՆԹ-ի շղթաների կմախքը առաջանում է շաքարաֆոսֆատային մնացորդներից: ԴՆԹ-ի պոլինուկլեոտիդային շղթան միանում է մյուս, իրեն կոմպլեմենտար շղթայի հետ ջրածնային կապերի միջոցով, որոնք առաջանում են ադենինի ու թիմինի միջև (2 կապ) և գուանինի ու ցիտոզինի միջև (3 կապ): Ա, Թ, Գ և Ց նուկլեոտիդները կոչվում են **կոմպլեմենտար**: Ընդ որում յուրաքանչյուր օրգանիզմում **ադենինային նուկլեոտիդների թիվը հավասար է թիմինային և գուանինային նուկլեոտիդների թիվը հավասար է ցիտոզինային նուկլեոտիդների թվին**: Այս օրինաչափությունը ստացել է **Չ ա Ր Գ ա Ֆ ի կ ա ն ո ն** անվանումը: Ի շնորհիվ այս կանոնի իմանալով մի շղթայի նուկլեոտիդային հաջորդականությունը հնարավոր է որոշել մյուս շղթայինը: Ընտրողաբար նուկլեոտիդներ միացնելու այս հատկությունը կոչվում է **կոմպլեմենտարություն**, որը ծագել է լատիներեն



Նկ.15. Ֆ.Կորիկ



Նկ.16. Ջ.Ուրթսոն

«կոմպլեմենտ», որ նշանակում է լրացում բառից: ԴՆԹ-ի մոլեկուլում շղթաները հակառուղղված են (տե՛ս գլուխ. նկ. 7): Այսինքն, մի շղթայի 3'-ծայրին համապատասխանում է մյուսի 5'-ծայրը և հակառակը: ԴՆԹ-ի երկշղթայի այս հատկությունը կոչվում է **հակազուգահեռություն**:

ԴՆԹ-ի մոլեկուլի երկշղթա մոդելը առաջինը բացահայտել են

անգլիացի գիտնական Ֆ. Կրիկը (նկար 15) և ամերիկացի Ջ. Ուոթսոնը (նկար 16) 1953թ., որի համար նրանք 1962թ. արժանացել են Նոբելյան մրցանակի:

ԴՆԹ-ի մոլեկուլները ամենախոշոր կենսաբանական մոլեկուլներն են, որոնց երկարությունը կազմում է 0,25 միլիմետրից (որոշ բակտերիաների մոտ) մինչև 40 մմ (մարդու մոտ): Նրանք զգալիորեն գերազանցում են ամենախոշոր սպիտակուցի մոլեկուլներին, որոնք բացված վիճակում չեն գերազանցում 100-200 նմ երկարությունը:

ԴՆԹ-ի մոլեկուլի տրամագիծը 2 նմ է, պարույրի քայլը՝ 3,4 նմ: Պարույրի յուրաքանչյուր զալար պարունակում է 10 զույգ նուկլեոտիդ: ԴՆԹ-ի պարուրածն կառուցվածքն ապահովում են բազմաթիվ ջրածնային կապերը (կոնպլեմենտար ազոտային հիմքերի միջև) և հիդրոֆոբ փոխազդեցությունները:

Յուրաքանչյուր բջջի ԴՆԹ-ում կոդավորված է տվյալ օրգանիզմի բոլոր սպիտակուցների մասին ինֆորմացիան, այն մասին, թե ինչ սպիտակուցներ, ինչ հաջորդականությամբ և ինչ քանակով պետք է սինթեզվեն:

ՈՆԹ-ի մոլեկուլի կառուցվածքը շատ նման է ԴՆԹ-ի մոլեկուլի կառուցվածքին: Սակայն ի տարբերություն ԴՆԹ-ի ՈՆԹ-ի մոլեկուլը միաշղթա է: Բայց նրա նուկլեոտիդներն ընդունակ են առաջացնել միմյանց միջև ջրածնային կապեր, սակայն այս դեպքում ի նկատի ունենք իրար լրացնող նուկլեոտիդների ներշղթայական միացումները: ՈՆԹ-ի շղթաները զգալիորեն կարճ են ԴՆԹ-ից:

Բջջում գոյություն ունի ՈՆԹ-ի մի քանի տարատեսակներ, որոնք տարբեր են ըստ մոլեկուլների մեծության, կառուցվածքի, դիրքի և ֆունկցիաների:

Ինֆորմացիոն ՈՆԹ-ն (ի-ՈՆԹ) պոլիմուկլեոտիդային շղթա է, որը սինթեզվում է կորիզում ՈՆԹ-պոլիմերազ ֆերմենտի ազդեցության ներքո՝ լրացչության սկզբունքի համաձայն ԴՆԹ-ի այն հատվածի նկատմամբ, որը պատասխանատու է տվյալ սպիտակուցի սինթեզի համար:

Ի-ՈՆԹ-ն կարևորագույն դեր է կատարում բջջում: Այն հանդիսանում է մատրիցա սպիտակուցի սինթեզի համար՝ ԴՆԹ-ի մոլեկուլից փոխանցելով ինֆորմացիան սպիտակուցի կառուցվածքի մասին: Բջջում յուրաքանչյուր սպիտակուց կոդավորվում է իրեն առանձնահատուկ ի-ՈՆԹ-ով:

Ռիբոսոմային ՈՆԹ-ն (ռ-ՈՆԹ) միաշղթա նուկլեինաթթու է, որ սպիտակուցների հետ համակցություններում առաջ է բերում ռիբո-

սոմներ, որտեղ էլ տեղի է ունենում սպիտակուցի սինթեզը:

Բջջի ՌՆԹ-ի 80%-ը բաժին է ընկնում *ռ-ՌՆԹ*-ին, քանի որ բջիջները պարունակում են մեծ քանակությամբ ռիբոսոմներ: Ռ-ՌՆԹ-ն օժտված է բարդ երկրորդային և երրորդային կառուցվածքով, առաջացնելով օղակներ, որն էլ նրա մոլեկուլներին բարդ մարմնի ձև են տալիս: Պրոկարիոտ բջիջների ռիբոսոմների կազմում պարունակվում է 3 տիպի *ռ-ՌՆԹ*, իսկ էուկարիոտ բջիջների՝ 4 տիպի:

Փոխադրող ՌՆԹ-ի (փ-ՌՆԹ) մոլեկուլը կազմված է մոտ 80 նուկլեոտիդներից: Բջջի ՌՆԹ-ի մոտ 15%-ը կազմում է փ-ՌՆԹ-ն: Փ-ՌՆԹ-ն ամինաթթուները տեղափոխում է սպիտակուցի սինթեզի վայրը: Փ-ՌՆԹ-ների թիվը բջջում շատ է (մոտ 40): Նրանք բոլորն ունեն միանման տարածական կառուցվածք: Փ-ՌՆԹ-ի մոլեկուլը, ի շնորհիվ ներշնչայական կապերի ձեռք է բերել բնորոշ երկրորդային կառուցվածք՝ երեքնուկի տեսքով:

ՂՆԹ-ի կրկնապատկումը

ՂՆԹ-ի մոլեկուլը օժտված է **ինքնակրկնապատկվելու (ռեդուպլիկացիա)** բացառիկ ունակությամբ՝ ֆերմենտների ազդեցության ներքո: ՂՆԹ-ի կրկնապատկումը տեղի է ունենում բջջի յուրաքանչյուր բաժանումից առաջ: Այն սկսվում է ինտերֆազի S փուլում՝ ՂՆԹ պոլիմերազ ֆերմենտի ազդեցության ներքո (նկար 9; 17):

Ջրածնային կապերի խզումից հետո, յուրաքանչյուր շղթայի վրա լրացության և հակազուգահեռության սկզբունքի համաձայն սինթեզվում է դուստր ՂՆԹ-ի շղթա: Ընդ որում նոր շղթաներից մեկը սինթեզվում է ամբողջական, իսկ մյուսը՝ կտորներով, որոնք հետագայում միմյանց են միանում ՂՆԹ-լիզազ ֆերմենտի ազդեցությամբ: Այսպիսով, յուրաքանչյուր պոլիմոլիկետիդային շղթա մատրիցայի դեր է կատարում նոր լրացուցիչ շղթայի սինթեզի համար: ՂՆԹ-ի երկու մոլեկուլներից յուրաքանչյուրում մի շղթան ծնողական մոլեկուլից է, իսկ մյուսը հանդիսանում է նոր սինթեզված: Կրկնապատկման այսպիսի սկզբունքը կոչվում է **կիսակոնսերվատիվ** (նկար 18):

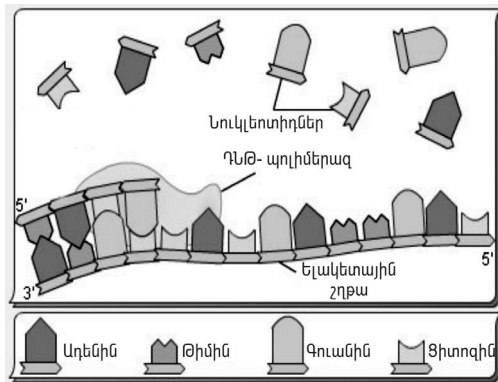
Կրկնապատկման կենսաբանական նշանակությունը ժառանգական ինֆորմացիայի ճշգրիտ փոխանցումն է մայրական բջջից դուստր բջջին, որն էլ տեղի է ունենում բջիջների բաժանման դեպքում:

ՂՆԹ-ի կրկնապատկման ամենակարևոր առանձնահատկությունը նրա ճշգրտությունն է: ՂՆԹ-ի կրկնապատկման պրոցեսում, եթե ինչ-ինչ պատճառներով խախտվում է նուկլեոտիդների հաջորդա-

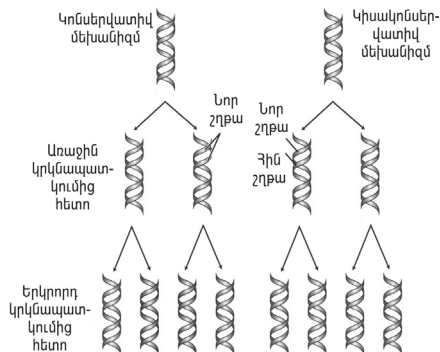
կանությունը, հիմնականում այդ խախտումները վերացվում են հենց բջջի կողմից: Նուկլեոտիդների հաջորդականության խախտումների վերացումը **ԴՆԹ-ի մոլեկուլում** կոչվում է **ռեպարացիա**:

Սպիտակուցի կենսասինթեզը

Օրգանիզմի և յուրաքանչյուր բջջի առանձնահատկությունները որոշվում են բջջի կազմի սպեցիֆիկ սպիտակուցների կառուցվածքով: **Խիստ որոշակի սպիտակուցներ սինթեզվելու ունակությունը, դա օրգանիզմի ժառանգական հատկությունն է:** Սպիտակուցի առաջնային կառուցվածքը՝ պոլիպեպտիդային շղթայում ամինաթթուների հաջորդականությունը, որոշվում է **ԴՆԹ-ի մոլեկուլներում** նուկլեոտիդների հաջորդականությամբ: Վերջինս հանդիսանում է բջիջներում ժառանգական ինֆորմացիայի պահպանողը:



Նկ.17. ԴՆԹ-ի կրկնապատկման մեխանիզմի սխեման



Նկ.18. ԴՆԹ-ի կրկնապատկման սխեման (կոմպլեմենտարի մեխանիզմի և կոմպլեմենտարի մեխանիզմի եղանակներ)

Գ Ե Ն Ե Տ Ի Կ Ա Կ Ա Ն Կ Ո Ղ ը ԴՆԹ-ի պոլիմուկլետոտիդա-
յին շղթայում նուկլետոտիդների հաջորդականությունն է (գաղտնագի-
րը), որի միջոցով գրանցվում է ինֆորմացիան սպիտակուցի սինթե-
զի մասին:

Ինչպես գիտենք ԴՆԹ-ն և ՌՆԹ-ն կազմված են 4 տիպի նուկլեո-
տիդներից, իսկ սպիտակուցները՝ 20 ամինաթթուներից: Մորզեի այ-
բուբենի մասին, որը կոդի օրինակ է, գիտեն շատերը: Ինչպես Մոր-
զեի կոդում, յուրաքանչյուր տառին համապատասխանում է կետերի
և գծիկների որոշակի զուգակցում, այնպես էլ գենետիկական կոդը
նուկլետոտիդների եռյակ է, այսինքն յուրաքանչյուր ամինաթթու կո-
դավորվում է հաջորդաբար դասավորված 3 նուկլետոտիդների հայտ-
նի զուգակցումներով, որը կոչվում է **կոդոն**: Կարելի է հաշվել, որ 4
նուկլետոտիդներից երեքական համակցություններով հնարավոր կոմ-
բինացիաների թիվը կազմում է 64: Պարզվել է, որ միևնույն ամի-
նաթթուն կարող է կոդավորվել մի քանի (2-6) եռյակներով (օրինակ՝
ֆենիլալանին-ՈւՈւՈւ, ՈւՈւՑ, իզոլեյցին-ԱՈւՈւ, ԱՈւՑ, ԱՈւԱ, պրո-
լին-ՑՑՈւ, ՑՑՑ, ՑՑԱ, ՑՑԳ, սերին-ՈւՑՈւ, ՈւՑՑ, ՈւՑԱ, ՈւՑԳ, ԱԳՈւ,
ԱԳՑ), այն դեպքում, երբ յուրաքանչյուր եռյակ կոդավորում է միայն
մեկ ամինաթթու: Միևնույն ժամանակ, եթե ինչ-որ նուկլետոտիդ դուրս
է ընկնում շղթայից, ապա հաշվելիս նրա տեղը զբաղեցնում է
հարևան կոդոնի մոտակա նուկլետոտիդը, որի պատճառով էլ փոխ-
վում է հաշվառման ողջ կարգը: Այդ պատճառով էլ Ի-ՌՆԹ-ից կոդի
ճիշտ հաշվարկը ապահովվում է միայն այն դեպքում, եթե այն
սկսում են հաշվել խիստ որոշակի կետից: Ի-ՌՆԹ-ի մոլեկուլում
մեկնագծային են հանդիսանում ԱՈւԳ և ԳՈւԳ եռյակները:

Նուկլետոտիդային կոդը ունիվերսալ է բոլոր կենդանի օրգանիզմ-
ների համար: Վերջինս վկայում է բոլոր կենդանի օրգանիզմների
ծագման միասնության մասին: Ներկայումս վերծանել են սպիտա-
կուցների կազմում առկա բոլոր 20 ամինաթթուները կոդավորող եռ-
յակները: Հետևաբար, իմանալով ԴՆԹ-ի մոլեկուլում եռյակների դա-
սավորման կարգը, կարելի է պարզել սպիտակուցի մոլեկուլում ա-
մինաթթուների դասավորման կարգը: ԴՆԹ-ի մեկ մոլեկուլում կարող
է ծածկագրվել մի շարք սպիտակուցների ամինաթթվային հաջոր-
դականությունը:

**ԴՆԹ-ի մոլեկուլի հատվածը, որը ինֆորմացիա է պարունակում
որոշակի պոլիպեպտիդի կամ նուկլեինաթթվի սինթեզի մասին, կոչ-
վում է Գ Ե Ն :**

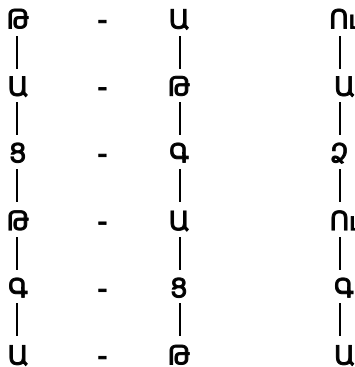
Գենը ժառանգականության և փոփոխականության միավորն է:
Տարբերում են կառուցվածքային գեներ, որտեղ ծածկագրված է կա-

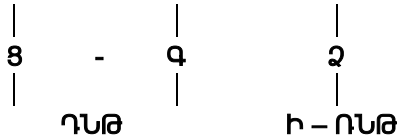
ռուցվածքային և ֆերմենտային սպիտակուցների սինթեզի համար ինֆորմացիան և գեներ փ-ՌՆԹ-ի և ռ-ՌՆԹ-ի սինթեզի համար ինֆորմացիայով:

Ի՞նչ է տրանսկրիպցիան

Սպիտակուցի կառուցվածքի նախագիծը ծածկագրված է ԴՆԹ-ում, որը սպիտակուցի սինթեզի պրոցեսում անմիջական մասնակցություն չի ցուցաբերում: ԴՆԹ-ն հանդիսանում է մատրիցա ի-ՌՆԹ-ի սինթեզի համար: Սպիտակուցի կենսասինթեզի պրոցեսն իրականանում է ռիբոսոմներում, որոնք գտնվում են ցիտոպլազմայում: Հետևաբար, գենետիկական ինֆորմացիան ԴՆԹ-ից սպիտակուցի սինթեզի վայրը փոխանցելու համար պահանջվում է միջնորդ: Այդպիսի միջնորդ է հանդիսանում ի-ՌՆԹ-ն, որը լրացչության սկզբունքի համաձայն սինթեզվում է ԴՆԹ-ի մոլեկուլի շղթաներից մեկի վրա: Այս պրոցեսը կոչվում է **տրանսկրիպցիա կամ արտագրություն**:

Տրանսկրիպցիան տեղի է ունենում ոչ թե ԴՆԹ-ի ողջ մոլեկուլի վրա, այլ նրա մի փոքր հատվածի վրա, որը համապատասխանում է գենին: Այս դեպքում կրկնակի շղթայի մի մասը սկսում է բացվել: Այդ հատվածում ազոտային հիմքերի միջև ջրածնային կապերը խզվում են: ԴՆԹ-ի շղթաներից մեկի վրա ընթանում է ի-ՌՆԹ-ի սինթեզը: Այդ շղթայի երկայնքով շարժվում է ՌՆԹ-պոլիմերազ ֆերմենտը՝ աճող ի-ՌՆԹ-ի շղթային միացնելով նուկլեոտիդները: Տրանսկրիպցիան կարող է ընթանալ ինչպես մեկ մոլեկուլ ԴՆԹ-ի մի շարք գեների վրա միաժամանակ, այնպես էլ ԴՆԹ-ի տարբեր մոլեկուլների գեներում: Արդյունքում առաջանում է ի-ՌՆԹ, որի նուկլեոտիդային հաջորդականությունը մատրիցայի նուկլեոտիդային հաջորդականության ճշգրիտ պատճեն է:

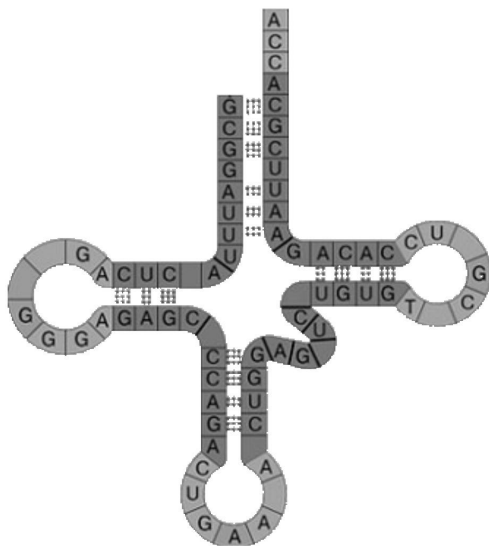




Այսպես, եթե ԴՆԹ-ի մոլեկուլում ազոտային հիմք ցիտոզինն է, ապա ՌՆԹ-ում գուանինն է և հակառակը:

Կորիզում սինթեզված ի-ՌՆԹ-ն անջատվում է ԴՆԹ-ից և կորիզաթաղանթի ծակոտիներով անցնում է ցիտոպլազմա և ամրանում է ռիբոսոմի փոքր ենթամիավորին: Յուրաքանչյուր ռիբոսոմ կազմված է տարբեր մեծության, ձևի և քիմիական կազմի նուկլեոպրոտեիդային ենթամիավորներից, որոնք պահպանվում են միասին ի շնորհիվ մազնեզիումի իոնների: Սպիտակուցի սինթեզի պրոցեսում ռիբոսոմը պաշտպանում է սինթեզվող սպիտակուցը բջջային ֆերմենտների քայքայող ազդեցությունից: Վերջինիս մեխանիզմը կայանում է նրանում, որ նոր սինթեզվող սպիտակուցի սկզբնական մասը ռիբոսոմի մեծ ենթամիավորում է գտնվում:

Ի-ՌՆԹ-ի մեկ մոլեկուլը կարող է կապվել միաժամանակ մի քանի ռիբոսոմների հետ: Նրանց թիվը պայմանավորված է ի-ՌՆԹ-ի երկարությամբ: **Ի-ՌՆԹ-ի և ռիբոսոմի (5-6-ից մինչև մի քանի տասնյակ) համակցությունը կոչվում է պոլիսոմ:** Հենց պոլիսոմի վրա է կատարվում **սպիտակուցի սինթեզը** կամ **տրանսլյացիան** (նկար 19): Տրանսլյացիան սկսվում է **մեկնարկային կոդոնից՝ ԱՌԳ եռյակից:** Այստեղից ի-ՌՆԹ-ի մոլեկուլի վրայով ռիբոսոմը փոխադրվում է ընդհատումներով՝ եռյակից եռյակ: Վերջինս ուղեկցվում է պոլիպեպտիդային շղթայի աճով: Այդպիսի սպիտակուցի մեջ ամի-նաթթուների թիվը հավասար է ի-ՌՆԹ-ի եռյակների թվին:



Նկ. 20. Փոխադրող ՌՆԹ-ի կառուցվածքի սխեման (A-ադենին, G-գուանին, C-ցիտոզին, U-ուրացիլ, T-թիմին)

Ամինաթթուների ճշգրիտ համապատասխանությունը ի-ՌՆԹ-ի կոդոնին ապահովում են փոխադրող ՌՆԹ-ները (նկար 20): Յուրաքանչյուր փ-ՌՆԹ ունի **ակցեպտորային հատված**, որին միանում է ակտիվացած ամինաթթուն: Ամինաթթուների ակտիվացումն իրականացնում են **ամինոացիլ-փ-ՌՆԹ-սինթետազ** ֆերմենտները: Ընդ որում յուրաքանչյուր ամինաթթվի համար գոյություն ունի իր ֆերմենտը: Ակտիվացման մեխանիզմը կայանում է հետևյալում՝ ռիբոսոմի մեծ ենթամիավորում ֆերմենտը փոխազդում

է միաժամանակ և՛ ամինաթթվի, և՛ ԱԵՖ-ի հետ, որը կորցնում է պիրոֆոսֆատ: Ֆերմենտի, ամինաթթվի և ԱԵՖ-ի եռյակի համակցությունը կոչվում է **ակտիվ** (էներգիայով հարուստ) **ամինաթթու**, որն ի վիճակի է առաջացնել պեպտիդային կապ պոլիպեպտիդների մոլեկուլներում: Ակտիվացման այս պրոցեսը սպիտակուցի սինթեզի անհրաժեշտ փուլն է, քանի որ ազատ ամինաթթուները չեն կարող ուղղակիորեն միանալ պոլիպեպտիդային շղթային: Փ-ՌՆԹ-ի ակցեպտորային հատվածի հակառակ մասում գտնվում է մի նուկլեոտիդային եռյակ, որը կոչվում է **հակակոդոն** կամ **կոդային եռյակ** և լրացչության սկզբունքի համաձայն լրացնում է ի-ՌՆԹ-ի որոշակի եռյակին՝ կոդոնին: Այսպիսով, ամինոացիլ-փ-ՌՆԹ համակցությունը կոդային եռյակի միջոցով միանում է ի-ՌՆԹ-ի կոդոնին՝ ռիբոսոմի փոքր ենթամիավորում: Այնուհետև այդ նույն ռիբոսոմին է միանում երկրորդ համակցությունը՝ հաջորդ կոդոնին համապատասխան: Ռիբոսոմում հայտնվում են 2 ամինաթթուներ: Նրանց միջև առաջանում է պեպտիդային կապ: Առաջին փ-ՌՆԹ-ն, ազատվելով ամինաթթվից, հեռանում է ռիբոսոմից: Հետագայում առաջացած կրկնա-

պեպտիդին նույն ձևով միանում է երրորդ ամինաթթվին, հետո չորրորդ և այլն: Սա տևում է այնքան, մինչև ռիբոսոմը հասնում է ի-ՌՆԹ-ի **թերմինացիայի 3 կոդոններից՝ ՈւԱԱ, ՈւԱԳ, ՈւԳԱ** մեկին: Այստեղ սպիտակուցի սինթեզն ավարտվում է: Տրանսլյացիայի պրոցեսում մեծ նշանակություն ունի ռիբոսոմների խմբի՝ պոլիսոմի, մասնակցությունը, որը ի-ՌՆԹ-ի մոլեկուլին հնարավորություն է տալիս հաջորդաբար միանալ նրանց և հանդիսանալ մատրիցա մի շարք, միանման սպիտակուցի մոլեկուլների սինթեզի համար: Սպիտակուցի սինթեզի ավարտից հետո ի-ՌՆԹ-ի մոլեկուլը ֆերմենտների ազդեցության ներքո բաժանվում է առանձին նուկլեոտիդների:

Այսպիսով, **սպիտակուցի կենսասինթեզի պրոցեսում նուկլեինաթթուների դերը՝**

1. կորիզում ԴՆԹ-ի նուկլեոտիդային հաջորդականության տեսքով ներկայացված գենետիկական ինֆորմացիայի վերափոխումն է ի-ՌՆԹ-ի մոլեկուլի տեսքի,
2. ցիտոպլազմայում ի-ՌՆԹ-ի հիման վրա ամինաթթուներից սպիտակուցի սինթեզը:

Սպիտակուցի կենսասինթեզի յուրաքանչյուր փուլ ընթանում է համապատասխան ֆերմենտների և ԱԵՖ-ի ձեղքման էներգիայի հաշվին: Սինթեզված սպիտակուցներն անցնում են դեպի էնդոպլազմային ցանցի խողովակները: Սպիտակուցի մոլեկուլների սինթեզը տեղի է ունենում անընդհատ և մեծ արագությամբ՝ րոպեում 50-60 հազար պեպտիդային կապ: Սպիտակուցի 1 մոլեկուլի սինթեզն ընթանում է 3-4 վրկ.: Արդյունքում մարդու օրգանիզմի սպիտակուցների կեսը (օրգանիզմում կա 17կգ սպիտակուց) նորոգվում է 80 օրում: Կյանքի ընթացքում մարդը թարմացնում է օրգանիզմի սպիտակուցը մոտ 200 անգամ:

Ստուգիչ հարցեր

1. Ո՞րն է նուկլեինաթթուների կենսաբանական նշանակությունը:
2. Նկարագրեք ԴՆԹ-ի կառուցվածքը:
3. Ո՞րն է լրացության սկզբունքի էությունը:
4. Ո՞րն է Չարգաֆի կանոնը:
5. Ինչպե՞ս է տեղի ունենում ԴՆԹ-ի կրկնապատկումը:
6. Ինչո՞վ է ՌՆԹ-ի մոլեկուլի կառուցվածքը տարբերվում ԴՆԹ-ի կառուցվածքից:
7. Բջջում ՌՆԹ-ի ի՞նչ տարատեսակներ կան:

8. Ի՞նչ է ՂՆԹ-ի կողը և ի՞նչ է գենը:
9. Նկարագրեք տրանսկրիպցիայի գործընթացը:
10. Ի՞նչ է պոլիսոմը և ո՞րն է նրա դերը:
11. Սպիտակուցի կենսասինթեզի ո՞ր փուլն է կոչվում տրանսլյացիա:
12. Ո՞րն է նուկլեինաթթուների դերը սպիտակուցի կենսասինթեզի պրոցեսում:
13. Որո՞նք են փ-ՌՆԹ-ի կառուցվածքի առանձնահատկությունները և նրա կենսաբանական դերը:

Լրացնել բաց թողած բառերը.

1. մոլեկուլը երկշղթա պարույր է, որը ոլորված է սեփական առանցքի շուրջը:
2. Նուկլեոտիդների հաջորդականության խախտումների վերացումը ՂՆԹ-ի մոլեկուլում կոչվում է
3. ՂՆԹ-ի շղթայում նուկլեոտիդների հաջորդականությունը է, որի միջոցով գրանցվում է ինֆորմացիան սպիտակուցի սինթեզի մասին:
4. Ի-ՌՆԹ-ի և ռիբոսոմի համակցությունը կոչվում է
5. Պոլիսոմի վրա է կատարվում սպիտակուցի սինթեզը կամ

Թեսթեր

(Ընտրե՛ք ճիշտ պատասխանը)

1. ՂՆԹ-ի յուրաքանչյուր շղթա պոլիմեր է, որի մոնոմերներն են.
 Ա - ամինաթթուները,
 Բ - նուկլեոտիդները,
 Գ - ածխաջրերը,
 Դ - ազոտային հիմքերը:
2. Բջջում ՂՆԹ կա.
 Ա - միայն բջջակորիզում,
 Բ - միայն միտոքոնդրիումներում,
 Գ - միայն քլորոպլաստներում,
 Դ - նշված երեք կառուցվածքներում:

3. Նուկլեինաթթվի շղթայում նուկլեոտիդների միացումը տեղի է ունենում.
- Ա - մեկի ածխաջրի և մյուսի ազոտային հիմքի միջև,
 - Բ - մեկի ածխաջրի և մյուսի ֆոսֆորական թթվի մնացորդի միջև,
 - Գ - մեկի ազոտային հիմքի և մյուսի ֆոսֆորական թթվի մնացորդի միջև,
 - Դ - ֆոսֆորական թթուների մնացորդների միջև:
4. ԴՆԹ-ի երկպարույր շղթայում երկու ջրածնային կապեր առաջանում են.
- Ա - Ա-ի և Թ-ի միջև,
 - Բ - Ա-ի և Ց-ի միջև ,
 - Գ - Գ-ի և Ց-ի միջև ,
 - Դ - Թ-ի և Գ-ի միջև:
5. ԴՆԹ-ի երկշղթա մոլեկուլում 3 ջրածնային կապեր առաջանում են.
- Ա - Ա-ի և Թ-ի միջև,
 - Բ - Ա-ի և Ց-ի միջև ,
 - Գ - Գ-ի և Ց-ի միջև ,
 - Դ - Թ-ի և Գ-ի միջև:
6. Բջջում գտնվող օրգանական նյութերից ամենամեծ երկարությունն ունեն.
- Ա - ճարպերի մոլեկուլները,
 - Բ - ԴՆԹ-ի մոլեկուլները,
 - Գ - սպիտակուցի մոլեկուլները,
 - Դ - ածխաջրերի մոլեկուլները:
7. Թվարկված օրինակներից լրացչության սկզբունքը չի պահպանված.
- Ա - Ա-Թ զույգում,
 - Բ - Գ-Թ զույգում,
 - Գ - Գ-Ց զույգում,
 - Դ - Թ-Ա զույգում:
8. Նուկլեոտիդը միացություն է, որի կազմի մեջ մտնում են.
- Ա - ազոտային հիմք, ամինաթթու և ածխաջուր,

- Բ - ազոտային հիմք, ամինաթթու և ֆոսֆորական թթու,
- Գ - ազոտային հիմք, ֆոսֆորական թթու և ածխաջուր,
- Դ - ամինաթթու, ֆոսֆորական թթու և ածխաջուր:

9. ԴՆԹ-ում հավասար քանակություն ունեն հետևյալ ազոտային հիմքերով նուկլեոտիդները.

- Ա - ադենին ու ցիտոզին,
- Բ - ադենին ու ուրացիլ,
- Գ - ադենին ու թիմին,
- Դ - ցիտոզին ու թիմին:

10. Միայն ՌՆԹ-ի մոլեկուլին բնորոշ նուկլեոտիդը.

- Ա - գուանինայինն է,
- Բ - ցիտոզինայինն է,
- Գ - թիմինայինն է,
- Դ - ուրացիլայինն է:

11. Բջջում կա ռիբոնուկլեինաթթուների.

- Ա - մեկ տիպ,
- Բ - երկու տիպ,
- Գ - երեք տիպ,
- Դ - չորս տիպ:

12. Ռիբոնուկլեինաթթվի բաղադրության մեջ մտնում են.

- Ա - 3 տարբեր տեսակի նուկլեոտիդ,
- Բ - 4 տարբեր տեսակի նուկլեոտիդ,
- Գ - 5 տարբեր տեսակի նուկլեոտիդ,
- Դ - 20 տարբեր տեսակի նուկլեոտիդ:

13. ՌՆԹ-ն ԴՆԹ-ից տարբերվում է նրանով, որ.

- Ա - ունի մեկ շղթա,
- Բ - պարունակում է ռիբոզ,
- Գ - պարունակում է ուրացիլ,
- Դ - ձիշտ են բոլոր պատասխանները:

14. Բերված մոլեկուլներից ինքնակրկնապատկվում է.

- Ա - ԴՆԹ-ն,
- Բ - ինֆորմացիոն ՌՆԹ-ն,
- Գ - փոխադրող ՌՆԹ-ն,

Դ - ռիթմոսոմային ՈՆԹ-ն:

15. ՈՆԹ-ն տարբերվում է ԴՆԹ-ից նրանով, որ չի պարունակում.

- Ա - ադենին,
- Բ - գուանին,
- Գ - ցիտոզին,
- Դ - թիմին:

16. Գեն է կոչվում ԴՆԹ-ի մոլեկուլի այն հատվածը, որը պարունակում է ինֆորմացիա որոշակի.

- Ա - ածխաջրի կառուցվածքի մասին,
- Բ - պոլիպեպտիդի կառուցվածքի մասին,
- Գ - ճարպի կառուցվածքի մասին,
- Դ - ձիշտ են բոլոր պատասխանները:

17. ԴՆԹ-ի շղթայում ամինաթթուներ կոդավորող եռյակների թիվը հավասար է.

- Ա - 4-ի,
- Բ - 61-ի,
- Գ - 64-ի,
- Դ - 16-ի:

18. Միևնույն կոդային եռյակը կարող է կոդավորել.

- Ա - միայն մեկ ամինաթթու,
- Բ - երկու ամինաթթու,
- Գ - չորս ամինաթթու,
- Դ - մեկից մինչև վեց ամինաթթու:

19. Տրանսկրիպցիա է կոչվում.

- Ա - ամինաթթուների փոխադրումը ի-ՈՆԹ-ի վրա,
- Բ - նուկլեոտիդների հերթականության փոխանցումը ամինաթթուների հերթականության,
- Գ - գենում գտնվող ինֆորմացիայի արտագրումը ի-ՈՆԹ-ի վրա,
- Դ - ամինաթթուների միացման պրոցեսը:

20. Սպիտակուցների կենսասինթեզի ընթացքում ամինաթթուների հաջորդականությունը որոշվում է.

- Ա - ի-ՈՆԹ-ով,
- Բ - ռ-ՈՆԹ-ով,

Գ - ռիբոսոմներով,
Դ - փ-ՌՆԹ-ով:

21. Փոխադրող ՌՆԹ-ները փոխադրում են.

Ա - սպիտակուցներ,
Բ - ամինաթթուները դեպի ռիբոսոմներ,
Գ - ամինաթթուները դեպի բջջակորիզ,
Դ - ի-ՌՆԹ-ն դեպի ռիբոսոմներ:

22. Պոլիպեպտիդային շղթայի սինթեզն ընթանում է.

Ա - քլորոպլաստներում,
Բ - Գոլջիի ապարատում,
Գ - միտոքոնդրիումներում,
Դ - ռիբոսոմներում:

23. Տրանսկրիպցիայի պրոցեսում մասնակցում են.

Ա - ԴՆԹ-ի մոլեկուլի երկու թելիկներից մեկը,
Բ - ԴՆԹ-ի մոլեկուլի երկու թելիկներն էլ,
Գ - ԴՆԹ-ի մոլեկուլի մեկ կամ երկու թելիկները՝ կախված գենի երկարությունից,
Դ - ԴՆԹ-ի մոլեկուլի երկու թելիկներից մեկը և փոխադրող ՌՆԹ-ն:

24. Փոխադրող ՌՆԹ-ն իր անվանումը ստացել է փոխադրելով.

Ա - սպիտակուցներ և ամինաթթուներ,
Բ - ճարպաթթուներ և նուկլեոտիդներ,
Գ - միայն նուկլեոտիդներ,
Դ - միայն ամինաթթուներ:

25. Ի-ՌՆԹ-ի մատրիցայի վրա պոլիպեպտիդային շղթայի սինթեզը կոչվում է.

Ա - արտագրում,
Բ - ձևափոխում,
Գ - տրանսլյացիա,
Դ - կրկնապատկում:

26. Տրանսկրիպցիայի և տրանսլյացիայի պրոցեսները տեղի են ունենում.

Ա - բջջակորիզում և ողորկ էնդոպլազմային ցանցում,
Բ - ռիբոսոմներում և հատիկավոր էնդոպլազմային ցանցում,

- Գ - բջջակորիզում և հատիկավոր էնդոպլազմային ցանցում,
Դ - ռիբոսոմներում և ողորկ էնդոպլազմային ցանցում:

**27. Մատրիցային սինթեզի ռեակցիաների ժամանակ բջջում
մատրիցայի դեր է կատարում.**

- Ա - միայն ԴՆԹ-ն,
Բ - ԴՆԹ-ն և ՌՆԹ-ն,
Գ - միայն ՌՆԹ-ն,
Դ - ԴՆԹ-ն, ՌՆԹ-ն և սպիտակուցները:

2.1.1. Գենային ինժեներիա և կլոնավորում

Գ Ե Ն Ա Յ Ի Ն Ի Ն Շ Ե Ն Ե Ր Ի Ա Ն բիոտեխնոլոգիայի մի մեթոդ է, որը զբաղվում է գենոտիպերի վերակառուցման հետազոտություններով: Գենային ինժեներիայի հնարավորությունները թույլ են տալիս փորձանոթում գործողություններ կատարելով գենետիկական ինֆորմացիան մի օրգանիզմից տեղափոխել մյուս օրգանիզմ: Ի շնորհիվ գեների տեղափոխության կարելի է հաղթահարել միջտեսակային պատնեշները և ժառանգական հատկանիշները փոխանցել մի օրգանիզմից մյուսին:

Գենային ինժեներիայի խնդիրների իրականացման պրոցեսում գենոտիպերի վերակառուցումը, նախառաջ, կապված է ԴՆԹ-ի քիմիական կառուցվածքի վերափոխմամբ: ԴՆԹ-ի նուկլեոտիդային հաջորդականության փոփոխությունն էլ փոխում է ԴՆԹ-ի վրա սինթեզվող ՌՆԹ-ի կազմը, որն էլ պայմանավորում է սպիտակուցի սինթեզի պրոցեսում ամինաթթուների նոր հաջորդականությունը: Արդյունքում բջջում սինթեզվում է նոր սպիտակուց, որն էլ առաջ է բերում օրգանիզմի մոտ նոր հատկանիշների դրսևորում:

Գենային ինժեներիայի ծննդյան տարեթիվը կարելի է ընդունել 1973թ., երբ ամերիկացի կենսաքիմիկոս Պոլ Բերգը առաջինը ստացավ երկու վիրուսներից ռեկոմբինանտ ԴՆԹ: ԵՎ չնայած, որ արդեն 1974թ. նույն Բերգը և մի շարք այլ գիտնականներ ահազանգ էին տալիս գենային ինժեներիայի զարգացման վտանգի մասին, տրանսգենային օրգանիզմների ստացման մեթոդների բուռն զարգացումը հնարավոր չէր կանգնեցնել:

Գենային ինժեներիայի մեթոդների էությունը նրանում է, որ օրգանիզմի գենոտիպ են ներգրավում, կամ նրանցից բացառում առանձին գեներ կամ գեների խմբեր: Գենային ինժեներիայի առավել տարածված մեթոդներից է հանդիսանում **ռեկոմբինանտների** ստացման մեթոդը: Այս պրոցեսը կազմված է մի քանի փուլերից.

- 1.**ռեստրիկցիա՝** ԴՆԹ-ի (օրինակ, մարդու) մասնատումը հատվածների,
2. **լիգացիա՝** անհրաժեշտ գեն պարունակող հատվածի ընդգրկումը պլազմիդ (օտարածին գեներ տեղափոխող վեկտորային մոլեկուլներից մեկն է) և նրա միացումը,
- 3.**տրանսֆորմացիա՝** ռեկոմբինանտ պլազմիդի մուտքը դեպի բակտերիա: Տրանսֆորմացված բակտերիաները այս դեպքում ձեռք են բերում որոշակի հատկություններ: Տրանսֆորմացված բակտերիաներից յուրաքանչյուրը բազմանում է և ա-

ռաջացնում է բազմահազար սերունդների գաղութ՝ **կլոն**:

4.Սկրինինգ՝ տրանսֆորմացված բակտերիաների կլոնից այն պլազմիդների ընտրությունը, որոնք կրում են մարդու անհրաժեշտ գենը:

Ողջ այս պրոցեսը կոչվում է **կլոնավորում**: Կլոնավորման շնորհիվ կարելի է ստանալ մարդու կամ այլ օրգանիզմի ԴՆԹ-ի ցանկացած հատվածի ավելի քան միլիոն պատճեն: Եթե կլոնավորված հատվածը կոդավորում է սպիտակուցը, ապա փորձնականորեն կարելի է հետազոտել մեխանիզմը, որը կարևորում է այդ գենի տրանսկրիպցիան, ինչպես նաև ստանալ սպիտակուցը անհրաժեշտ քանակությամբ: Բացի դրանից մի օրգանիզմի ԴՆԹ-ի կլոնավորված հատվածը կարելի է ներքաշել այլ օրգանիզմի բջջի մեջ: Վերջինս հնարավորություն կտա գիտության հետագա զարգացման դեպքում մարդու սաղմի մեջ շտկել գենետիկական թերությունները, որն էլ թույլ կտա խուսափել գենետիկական հիվանդություններից:

Կենդանիների կլոնավորման փորձերը կատարվում են վաղուց: Բավական է ծվաբջջից հեռացնել կորիզը, այնտեղ ընդգրկել սաղմնային հյուսվածքի մեկ այլ բջջի կորիզ և այն աճեցնել կամ փորձանոթում, կամ էլ հոգեմոր արգանդում: Համաշխարհային հասարակության մեջ առանձնապես մեծ ռեզոնանս են ստացել Ռուսլինի համալսարանի գիտնականների հետազոտությունների արդյունքները, որոնց հաջողվել է ոչխարի կաթնագեղձի բջջից ստանալ նրա գենետիկորեն ճշգրիտ պատճեն՝ «Դոլլի» անունով կլոնավորված ոչխարը: Սրան հաջորդել են մի շարք հաղորդագրություններ կովերի, մկների, այծերի, խոզերի մարմնական բջիջներից նրանց գենետիկական երկվորյակների վերարտադրման մասին: Սակայն կենդանիների կլոնավորման մշակված մեթոդները դեռևս կատարյալ չեն: Այնուամենայնիվ, ոչխարների և կապիկների կլոնավորման հաջողությունները տեսական հնարավորություն են ստեղծել նաև մարդու գենետիկական պատճենների ստացման համար: Ֆանտաստիկայի սիրահարները խոսում են նաև գենետիկական գենքի ստեղծման հնարավորության մասին: Ինչևէ, **գենային ինժեներիան կյանքը փոխելու հզոր միջոց է**, սակայն նրա պոտենցիալը կարող է լուրջ վտանգ հասցնել, ընդ որում առաջին հերթին շրջակա միջավայրի վրա: Գիտության զարգացումը պոտենցիալ է տալիս ինչպես վատի, այնպես էլ լավի համար: Կարևոր է մեր կատարած ընտրությունը: Շատ գիտնականների կարծիքով XXI դարում պետք է գործի մոլեկուլային բժշկությունը և գենային ինժեներիան:

2.1.2. Խնդիրներ ժառանգական ինֆորմացիայի ծածկագրման և տրանսկրիպցիայի վերաբերյալ: Օգտվել ամինաթթուների կազմի կոդավորման աղյուսակից

Պոլիպեպտիդային շղթայում յուրաքանչյուր ամինաթթվի համապատասխանում է երեք նուկլեոտիդների զուգակցում՝ եռյակ: Աղյուսակ 2-ում ներկայացված է բոլոր 20 ամինաթթուները (ամինաթթուների անվանումները գրված են կրճատ ձևով) կոդավորող եռյակների կազմը:

Աղյուսակ 2

Ի-ՈՆԹ-ի նուկլեոտիդների եռյակների կազմը

Եռյակի առաջին հիմք	Եռյակի երկրորդ ազոտային հիմք				Եռյակի երրորդ հիմք
	Ը (Ա)	Ց (Գ)	Ա (Թ)	Գ (Ց)	
Ու (Ա)	Ֆեն	սեր	տիր	ցխ	Ու (Ա)
	Ֆեն	սեր	տիր	ցխ	Ց (Գ)
	լեյ	սեր	–	–	Ա (Թ)
	լեյ	սեր	–	տրի	Գ (Ց)
Ց (Գ)	լեյ	պրո	հիս	արգ	Ու (Ա)
	լեյ	պրո	հիս	արգ	Ց (Գ)
	լեյ	պրո	գլի	արգ	Ա (Թ)
	լեյ	պրո	գլի	արգ	Գ (Ց)
Ա (Թ)	իլե	տրե	ասն	սեր	Ու (Ա)
	իլե	տրե	ասն	սեր	Ց (Գ)
	իլե	տրե	լիզ	արգ	Ա (Թ)
	մեթ	տրե	լիզ	արգ	Գ (Ց)
Գ (Ց)	ծալ	ալա	ասպ	գլի	Ու (Ա)
	ծալ	ալա	ասպ	գլի	Ց (Գ)
	վալ	ալա	գլու	գլի	Ա (Թ)
	վալ	ալա	գլու	գլի	Գ (Ց)

Քանի որ պոլիպեպտիդային շղթայի սինթեզի դեպքում ինֆորմա-

ցիան սկսվում է ի-ՌՆԹ-ից, ապա աղյուսակում ներկայացված է ի-ՌՆԹ-ի նուկլեոտիդների եռյակների կազմը (փակագծերում գրված են ԴՆԹ-ի լրացնող ազոտային հիմքերը): Նշենք, որ ՌԻԱԱ, ՌԻԱԳ և ՌԻԳԱ եռյակները ամինաթթուներ չեն կոդավորում, այլ հանդիսանում են սպիտակուցի սինթեզի ավարտի ազդանշաններ:

Աղյուսակից օգտվելը դժվար չէ: Եռյակի առաջին նուկլեոտիդը համապատասխանում է ձախ ուղղաձիգ շարքի նուկլեոտիդին, երկրորդը՝ վերին հորիզոնականի, իսկ երրորդը՝ աջ ուղղաձիգ սյունակի նուկլեոտիդին: Երեք նուկլեոտիդների հատման կետում գտնվում է որոնելի ամինաթթուն:

Խնդիրներ

1. Օգտվելով աղյուսակ 2-ից, որոշե՛ք, ո՞ր ամինաթթվի մասին է ինֆորմացիա հաղորդում ի-ՌՆԹ-ի ՈւԳԳ եռյակը:
 2. Օգտվելով ի-ՌՆԹ-ի նուկլեոտիդների եռյակների կազմը ներկայացնող աղյուսակից, որոշե՛ք, թե ինչ ամինաթթուներ են կոդավորում ՑԱԹ, ԹԹԹ, ԳԱԹ եռյակները:
 3. Օգտվելով աղյուսակ 2-ից, որոշե՛ք, թե ինչ նուկլեոտիդների եռյակներով են կոդավորված վալ, ֆեն, տրի ամինաթթուները:
 4. Ի՞նչ ամինաթթու է փոխադրում կոդային ԳԳԳ եռյակ ունեցող փ-ՌՆԹ-ն:
 5. ԴՆԹ-ի հատվածի վրա, որն ունի -Ա-Թ-Գ-Գ-Ց-Թ-Ա-Թ- կազմությունը սինթեզվել է ի-ՌՆԹ-ի մի հատված: Ինչպիսի՞ն է նրա կազմությունը:
 6. Ինֆորմացիոն ՌՆԹ-ն կոդավորում է 150 ամինաթթու պարունակող սպիտակուց: Ինչպիսի՞ երկարություն (նուկլեոտիդների թիվը) ունի ի-ՌՆԹ-ն:
 7. 300 նուկլեոտիդներից կազմված ի-ՌՆԹ-ի մոլեկուլը կոդավորում է մի սպիտակուց: Քանի՞ ամինաթթվային մնացորդից է կազմված այդ սպիտակուցը:
 8. Ցիստինուռիայով հիվանդ մարդու մեզի հետ անջատվում են ամինաթթուներ, որոնց համապատասխանում են ի-ՌՆԹ-ի հետևյալ եռյակները՝ ՌԻՑՈԻ, ՌԻԳՈԻ, ԳՑՈԻ, ԳԳՈԻ, ՑԱԱ, ԱԳԱ, ԱԱԱ: Առողջ մարդու մեզի մեջ առկա են ալանին, սերին, գլյուտամինային թթու և գլիցին:
- ա) Ցիստինուռիայով հիվանդի մեզի հետ ինչպիսի՞ ամինաթթուներ են անջատվում:
- բ) Ի-ՌՆԹ-ի ինչպիսի՞ եռյակներով են կոդավորվում առողջ մար-

դու մեզի ամինաթթուները:

9. Ամինաթթվի միջին մոլեկուլային մասսան 110 է, իսկ նուկլեոտիդինը՝ 300: Որոշե՛ք սպիտակուցն է ծանր, թե՞ զեռնը:

Մաս 3. Հատկանիշների ժառանգման օրինաչափությունները

3.1. Հասկացողություն ժառանգականության մասին: Գենոտիպ, ֆենոտիպ: Ալելային գեներ: Հոմոզիգոտ և հետերոզիգոտ օրգանիզմներ: Մենդելի օրենքները: Մարդու դոմինանտ և ռեցեսիվ հատկանիշներ

Եթե 19-րդ դարը համաշխարհային քաղաքակրթության պատմության մեջ հայտնի է որպես ֆիզիկայի դար, ապա անցած 20-րդ դարը, որում մեզ բախտ է վիճակվել ապրել, հավանաբար, կանվանվի կենսաբանության դար և, միգուցե, նաև գենետիկայի դար:

18-19-րդ դարերի սահմանագծին կատարվել են առաջին փորձերը մարդկանց մոտ տարբեր ախտաբանական երևույթների ժառանգման գնահատման վերաբերյալ: Ադամսը իր աշխատանքներում արդեն գրել է մարդու մոտ, «ընտանեկան» (ռեցեսիվ) և «ժառանգական» (դոմինանտ) գործոնների մասին: Նա նկատել է ընտանեկան հիվանդությունների դրսևորումներ, որոնք թույլ են տալիս կանխագուշակել որոշ հիվանդությունների հայտնվելը ազգականների մոտ:

19-րդ դարի սկզբին մի շարք տոհմածառերի ուսումնասիրության պրոցեսում հայտնաբերել են հեմոֆիլիայի ժառանգման որոշ օրինաչափություններ: 1865թ. Գալտոնը ենթադրել է, որ մարդու ընդունակությունները կախված են ժառանգական գործոններից: 1889թ. նա առաջարկել է ուսումնասիրել այն հատկանիշները, որոնք կարող են նպաստել մարդու առողջությանը: Նա մշակել է մարդու ժառանգականության ուսումնասիրության տոհմաբանական և երկվորյակային մեթոդները: 1876թ. Գորները նկարագրել է դալտոնիզմի ժառանգումը (սեռի հետ շղթայակցված, ռեցեսիվ ժառանգում): 1975թ. Գերտվիգը նկարագրել է բեղմնավորման պրոցեսը: 1882թ. Վան Բեդենը ցույց է տվել, որ սեռական բջիջներում քրոմոսոմների թիվը երկու անգամ ավելի քիչ է, քան մարմնական բջիջներում, իսկ բեղմնավորման դեպքում քրոմոսոմների թիվը կրկնապատկվում է:

1865թ. Գ. Մենդելը (նկար 1) հայտնաբերել է մոնո-, դի-, և պոլի-հիբրիդ հատկանիշների ժառանգման օրենքները, որոնք էլ հիմք են հանդիսացել գենետիկայի, որպես գիտության, զարգացման համար: Սակայն գենետիկայի ծննդյան պաշտոնական տարեթիվը համարվում է 1900թ. գարունը, երբ միմյանցից անկախ Գ. դե Ֆրիզը (Հոլանդիա), Կորենսը (Գերմանիա) և Չերմակը (Ավստրիա) վերա-

հայտնագործեցին Մենդելի օրենքները:

1910թ. Մորգանը (նկար 2) և աշխատակիցները պարզել են քրոմոսոմների դերը ժառանգականության պրոցեսում և նկարագրել են շղթայակցված ժառանգման օրենքները, որոնք Մենդելի օրենքների հետ միասին դասական գենետիկայի հիմնաքարն են հանդիսանում:

Հ ա տ կ ա ն ի շ ը գենի ֆենոտիպային դրսևորումն է:

Օրգանիզմի բոլոր հատկանիշների ամբողջությունը, որը պայմանավորված է գենոտիպի և շրջակա միջավայրի փոխազդեցությամբ, կոչվում է **ֆենոտիպ**:

Օրգանիզմի ժառանգական բոլոր հատկանիշների և հատկությունների զարգացումը որոշում է նրա **գենոտիպը**, այսինքն միմյանց հետ փոխազդող գենների ամբողջությունը:

Այսպիսով, օնտոգենեզում գործում են ոչ թե առանձին գեներ, այլ գենոտիպը, որպես ամբողջական, պատմականորեն ձևավորված համակարգ՝ բարդ կապերով և փոխհարաբերություններով գենների և շրջակա միջավայրի միջև: Ընդ որում այդ համակարգն անընդհատ կարող է փոփոխվել և կատարելագործվել:

Հակադիր հատկանիշներ պայմանավորող զույգ գեները կոչվում են ալելներ: Ալելները հոմոլոգ քրոմոսոմներում զբաղեցնում են հոմոլոգ հատվածներ (լոկուսներ) և կատարում են միևնույն ֆունկցիան: Ալելները կարող են լինել կամ միևնույն վիճակում (երկուսն էլ դոմինանտ AA կամ երկուսն էլ ռեցեսիվ aa) և այդ դեպքում անհատը կոչվում է **հոմոզիգոտ**՝ տվյալ ալելային զույգի նկատմամբ, կամ էլ տարբեր վիճակներում (մեկը դոմինանտ, մյուսը՝ ռեցեսիվ Aa) և անհատը կոչվում է **հետերոզիգոտ**: Մեյոզի արդյունքում հասուն սաղմնային բջիջ է անցնում մեկական ալել յուրաքանչյուր զույգից, այնպես որ յուրաքանչյուր երեխա միշտ ստանում է ծնողական ալելային զույգից միայն մեկ ալել: Ամենապարզ դեպքում գենը ներկայացված է երկու ալելներով: Սակայն ալելների թիվը կարող է լինել և ավելին՝ մինչև մի քանի տասնյակ (օրինակ, մարդու մոտ հեմոգլոբինի սինթեզը կարգավորող գենի համար): Սակայն ալելների թվից անկախ, սեռական բջիջներում պարունակվում է միայն մեկ ալել (գամետների մաքրության վարկած), իսկ օրգանիզմի դիպլոիդ բջիջներում 2-ից ոչ ավել:

Մենդելի օրենքները

Չեխ գիտնական Գրեգոր Մենդելը (1822-1884թթ.) ոլոռի տարբեր սորտերի խաչասերման փորձերի արդյունքների վրա հիմնելով (տե՛ս գլուխ. նկ. 13; 14) ձևակերպել է օրինաչափություններ, որոնք ներկայումս հայտնի են որպես Մենդելի օրենքներ:

Ժառանգական օրինաչափությունների վերլուծությունը Մենդելը սկսել է **մոնոհիբրիդ** (միահիբրիդ) խաչասերումից, երբ ծնողական զույգերը միմյանցից տարբերվում են միայն մեկ զույգ հատկանիշներով: Բայց բնական պայմաններում խաչասերումը սովորաբար տեղի է ունենում շատ հատկանիշներով տարբերվող առանձնյակների միջև: **Պոլիհիբրիդ** (բազմահիբրիդ) խաչասերման դեպքում ծնողական ձևերը միմյանցից տարբերվում են երկու (երկհիբրիդի ժամանակ) և ավելի զույգ հատկանիշներով:

Մ ե ն դ ե լ ի առաջին օրենքը (հիբրիդների առաջին սերնդի միակերպության օրենք կամ դոմինանտության օրենք) վկայում է՝ հակադիր հատկանիշներով հոմոզիգոտ ծնողական ձևերի խաչասերման արդյունքում հիբրիդների առաջին սերնդի (F_1) բոլոր առանձնյակները միակերպ են ըստ գենոտիպի և ֆենոտիպի (տե՛ս գլուխ. նկ. 15ա): Հատկանիշը, որը դրսևորվում է հիբրիդների առաջին սերնդում կոչվում է **դոմինանտ**, իսկ ճնշվող հակադիր հատկանիշը կոչվում է **ռեցեսիվ**:

Այդուսակ 3-ում ներկայացված են մարդու դոմինանտ և ռեցեսիվ հատկանիշների մի քանի օրինակներ:

Մ ե ն դ ե լ ի երկրորդ օրենքի (ձեղքավորման օրենք) համաձայն առաջին սերնդի հիբրիդները (F_1) հետագա բազմացման դեպքում տալիս են ձեղքավորում նրանց սերնդում (F_2), ըստ հետազոտվող հատկանիշի (ֆենոտիպի) 3:1 հարաբերությամբ՝ լրիվ դոմինանտության և 1:2:1՝ ոչ լրիվ դոմինանտության դեպքում (տե՛ս գլուխ. նկ. 15բ):

Մ ե ն դ ե լ ի երրորդ օրենքը (գեների անկախ բաշխման օրենք) վկայում է, որ հատկանիշների յուրաքանչյուր զույգի ձեղքավորումն ընթանում է հատկանիշների մյուս զույգերից անկախ: Այս օրենքը վերաբերում է միայն այն գեներին, որոնք գտնվում են կամ տարբեր քրոմոսոմներում, կամ էլ միևնույն քրոմոսոմում, բայց միմյանցից բավականաչափ հեռու:

Մենդելի փորձերը հիմք հանդիսացան ժամանակակից գենետիկայի զարգացման համար: Նա բացահայտել է ժառանգականության օրինաչափությունները, օգտագործելով սկզբունքային նոր մեթոդա-

կան մոտեցումներ, որոնց մինչ այսօր հետևում են բոլոր գեներտիկները.

1. խաչասերվող օրգանիզմները պետք է պատկանեն միևնույն տեսակին,
2. խաչասերվող օրգանիզմները պետք է իրարից տարբերվեն լավ արտահայտված մեկ, երկու կամ մի քանի զույգ հակադիր հատկանիշներով,
3. ուսումնասիրվող հատկանիշները պետք է լինեն հաստատուն, այսինքն խաչասերելիս վերարտադրվեն սերնդից սերունդ,
4. անհրաժեշտ է անհատական վերլուծության ենթարկել յուրաքանչյուր հիբրիդային օրգանիզմի սերունդները,
5. անհրաժեշտ է օգտագործել հաջորդական սերունդների ընթացքում հակադիր հատկանիշներով տարբերվող հիբրիդային օրգանիզմների քանակական ստույգ հաշվառում:

Վերը նշված դրույթները հիմք հանդիսացան սկզբունքային նոր՝ հիբրիդոլոգիական հետազոտության մեթոդի ստեղծման համար, որը նոր փուլ էր ժառանգականության և փոփոխականության ուսումնասիրության պրոցեսում:

Աղյուսակ 3

Մարդու մի շարք դոմինանտ և ռեցեսիվ հատկանիշներ

ԴՈՄԻՆԱՆՏ ՀԱՏԿԱՆԻՇ	ՌԵՑԵՍԻՎ ՀԱՏԿԱՆԻՇ
խոշոր աչքեր	փոքր աչքեր
շագանակագույն աչքեր	երկնագույն աչքեր
մոնղոլոիդ աչքեր	եվրոպոիդ աչքեր
կարճատեսություն	նորմալ տեսողություն
խոշոր քիթ	միջին կամ փոքր քիթ
նեղ քիթ	լայն քիթ
արծվաքիթ	ուղիղ քիթ
լայն քթանցք	նեղ քթանցք
երկար կզակ	կարճ կզակ
լայն կզակ	նեղ և սուր կզակ
ուղիղ կզակ	հետ մղված կզակ
կտրիչների միջև ճեղք	ճեղքը բացակայում է

շիկակարմիր մազեր շագանակագույն մազեր կլոր դեմք հաստ կախված ստորին շրթունք հաստ մաշկ մուգ մաշկ պեպենների առկայություն աջիկություն	բաց խարտյաշ մազեր բաց խարտյաշ մազեր երկարավուն դեմք նորմալ շրթունք բարակ մաշկ սպիտակ մաշկ ժեպեններ չկան ձախիկություն
--	---

Ստուգիչ հարցեր

1. 19-20-րդ դարերի սահմանագծին կատարված ո՞ր հայտնագործություններն են նպաստել գենետիկա գիտության ձևավորմանը:
2. Բնորոշեք գենոտիպ և ֆենոտիպ հասկացողությունները:
3. Ո՞ր գեներն են կոչվում ալելային գեներ:
4. Բնութագրեք հոմոզիգոտ և հետերոզիգոտ օրգանիզմներ հասկացությունները:
5. Սահմանեք Մենդելի օրենքները:
6. Ո՞րն է Մենդելի կիրառած հիբրիդոլոգիական մեթոդի առանձնահատկությունները:

Լրացնել բաց թողած տերմինները.

1. Օրգանիզմի բոլոր հատկանիշների ամբողջությունը, որը պայմանավորված է գենոտիպի և շրջակա միջավայրի փոխազդեցությամբ, կոչվում է
2. Օրգանիզմի ժառանգական բոլոր հատկանիշների և հատկությունների զարգացումը որոշում է նրա, այսինքն միմյանց հետ փոխազդող գեների ամբողջությունը:
3. Օրգանիզմի միմյանց հետ փոխազդող գեների ամբողջությունը կոչվում է
4. Հակադիր հատկանիշները պայմանավորող զույգ գեները կոչվում են
5. Մենդելի I օրենքը, կամ վկայում է, որ հակադիր հատկանիշներով հոմոզիգոտ ծնողական ձևերի խաչասերման արդյունքում հիբրիդների I սերնդի բոլոր առանձնյակները միակերպ են ըստ գե-

նոտիայի և ֆենոտիպի:

6. օրենքը վկայում է, որ հատկանիշների յուրաքանչյուր զույգի ճեղքավորումն ընթանում է հատկանիշների մյուս զույգերից անկախ:

Թեսթեր

(Ընտրե՛ք ճիշտ պատասխանը)

1. Գենետիկայի հիմնադիրն է.

- Ա - Ռ. Հուկը,
- Բ - Թ. Մորգանը,
- Գ - Գ. Մենդելը,
- Դ - Չ. Դարվինը:

2. Օրգանիզմի բոլոր հատկանիշների ամբողջությունը կոչվում է.

- Ա - ֆենոտիպ,
- Բ - ժառանգականություն,
- Գ - փոփոխականություն,
- Դ - գենոտիպ:

3. Ալելային գեները.

- Ա - լինում են զույգ,
- Բ - դասվորված են հոմոլոգ քրոմոսոմներում,
- Գ - մեյոզի ժամանակ հայտնվում են տարբեր գամետներում,
- Դ - բոլոր պատասխանները ճիշտ են:

4. Սերնդում հատկանիշի գերակշռման երևույթը կոչվում է.

- Ա - հոմոզիգոտություն,
- Բ - հետերոզիգոտություն,
- Գ - դոմինանտություն,
- Դ - ռեցեսիվություն:

5. Ըստ տվյալի հատկանիշի հոմոզիգոտ են անվանում այն օրգանիզմները.

- Ա - որոնք ինքնափոշոտման ժամանակ սերնդում ճեղքավորում չեն տալիս,
- Բ - որոնք տալիս են գամետների միայն մեկ տեսակ,
- Գ - որոնք ունեն միևնույն ալելային գեները,

Դ - բոլոր պատասխանները ճիշտ են:

6. Ալելային գեները տեղադրված են.

Ա - տարբեր, ոչ հոմոլոգ քրոմոսոմներում,

Բ - նույն քրոմոսոմում,

Գ - հոմոլոգ քրոմոսոմների միևնույն մասերում,

Դ - հոմոլոգ քրոմոսոմների տարբեր մասերում:

7. Գենը կարող է.

Ա - վերահսկել մեկ հատկանիշի դրսևորումը մյուս գեներից անկախ,

Բ - միևնույն հատկանիշի դրսևորման վրա ազդել այլ գեների հետ համատեղ,

Գ - ազդել մի քանի հատկանիշների դրսևորման վրա,

Դ - բոլոր պատասխանները ճիշտ են:

8. Մենդելի փորձերի բնորոշ գիծը.

Ա -այն է, որ նա կատարում էր արտաքին միջավայրի գործոնների հաշվարկ՝ հատկանիշի դրսևորման նկատմամբ,

Բ - բջջաբանական վերլուծությունն էր,

Գ- հետազոտվող հատկանիշների դրսևորման քանակական հաշվարկն էր,

Դ - հետազոտման քիմիական մեթոդն էր:

9. Մենդելի օրենքներն են.

Ա - դոմինանտության,

Բ - ձեղքավորման,

Գ - գեների անկախ բաշխման,

Դ - բոլոր պատասխանները միասին:

3.2. Գամետների մաքրության վարկածը

Մենդելի ենթադրության համաձայն հիբրիդների առաջացման դեպքում ժառանգական գործոնները չեն խառնվում, այլ պահպանվում են անփոփոխ վիճակում: Հիբրիդում առկա են 2 գործոններ՝ **դոմինանտ (A) և ռեցեսիվ (a)**, բայց հատկանիշի ձևով դրսևորվում է դոմինանտ ժառանգական գործոնը, իսկ ռեցեսիվը ճնշվում է: Սե-

ռական բազմացման դեպքում սերունդների միջև կապն իրագործվում է սեռական բջիջների՝ գամետների, միջոցով: Հետևաբար կարելի է ենթադրել, որ յուրաքանչյուր գամետ կրում է զույգերից միայն մեկ գործոն: Բեղմնավորման պրոցեսում 2 գամետների, որոնցից յուրաքանչյուրը կրում է ռեցեսիվ ժառանգական գործոն, միաձուլումից կառաջանա ֆենոտիպորեն դոմինանտ ռեցեսիվ հատկանիշով օրգանիզմ (aa): Իսկ դոմինանտ հատկանիշ կրող գամետների, կամ եթե նրանցից մեկը պարունակում է դոմինանտ, իսկ մյուսը ռեցեսիվ գործոն, միաձուլումից կգարգանա դոմինանտ հատկանիշներով օրգանիզմ (AA կամ Aa): Այսպիսով, Երկրորդ սերնդում ծնողներից մեկի ռեցեսիվ հատկանիշի դրսևորումը հնարավոր է 2 պայմանների դեպքում՝

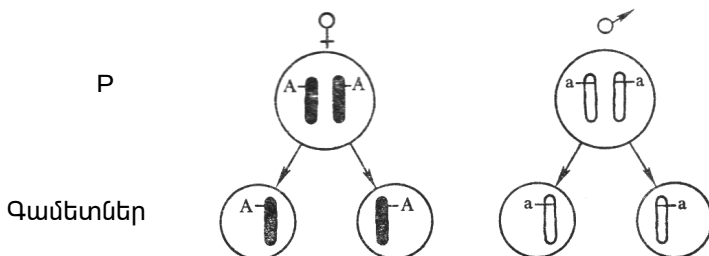
1. եթե հիբրիդների մոտ ժառանգական գործոնները պահպանվում են անփոփոխ ձևով,
2. եթե սեռական բջիջները պարունակում են ալելային զույգից միայն մեկ ժառանգական գործոն:

Հետերոզիգոտ (Aa) օրգանիզմների խաչասերման դեպքում ձեռքավորման երկույթը Մենդելը բացատրել է նրանով, որ գամետները գենետիկորեն մաքուր են, այսինքն, ալելային զույգից կրում են միայն մեկ գեն:

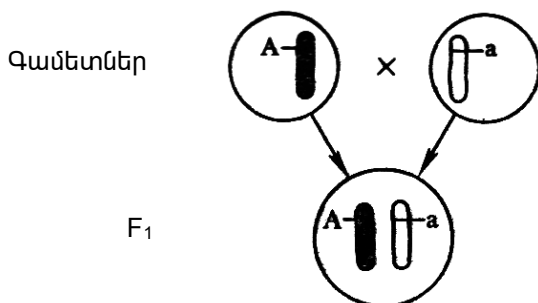
Գ ա մ ե տ ն ե ր ի մ ա ք ո ւ թ յ ա ն վ ա ր կ ա ծ ը ,
այժմ այն անվանում են օրենք, կարելի է ձևակերպել հետևյալ կերպ՝
մեյոզի պրոցեսում **սեռական բջիջների առաջացման դեպքում ալելային զույգից միայն մեկ գեն է անցնում յուրաքանչյուր գամետ:**

Ինչու՞ և ինչպե՞ս է այն կատարվում:

Հայտնի է, որ օրգանիզմի յուրաքանչյուր բջջում պարունակվում է քրոմոսոմների միևնույն դիպլոիդ հավաքակազմը: Երկու հոմոլոգ քրոմոսոմները պարունակում են երկու միատեսակ գեներ: Գենետիկորեն «մաքուր» գամետներն առաջանում են հետևյալ ձևով՝



Արական և իգական գամետների միաձուլման դեպքում առաջանում է քրոմոսոմների դիպլոիդ հավաքակազմով հիբրիդ



(Aa):

Պայմանականորեն ընդունված նշանակումներն են՝

♀-իգական սեռ (Վեներայի հայելու նշան),

♂-արական սեռ (Մարսի նետ ու աղեղի նշան),

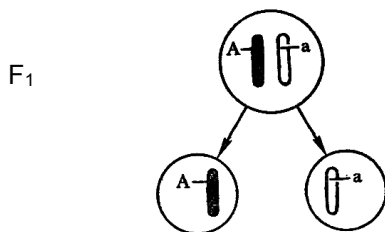
P-ծնողական օրգանիզմ (լատիներեն *parentale`* ծնողական բառի սկզբնատառն է),

F₁-առաջին սերունդ, F₂-երկրորդ սերունդ (լատ *filiale`* դուստր բառի սկզբնատառն է), դոմինանտ հատկանիշը որոշող գենը նշանակում են այբուբենի որևէ գլխատառով (օրինակ՝ **A**), իսկ նրան համապատասխան ռեցեսիվ գենը՝ փոքրատառով (համապատասխանաբար՝ **a**):

A և **a** գեները կրող գամետների միացումը նշանակում են բազմապատկման նշանով՝ **A × a = Aa**:

Ինչպես երևում է վերը ներկայացված սխեմայից՝ զիգոտը քրոմոսոմների կեսը ստանում է հայրական օրգանիզմից, իսկ մյուս կեսը՝ մայրականից:

Գամետների առաջացման պրոցեսում հիբրիդի հոմոլոգ քրոմոսոմներն առաջին մեյոտիկ բաժանման ժամանակ ընկնում են



Գամետներ

տարբեր բջիջների մեջ՝

Ըստ տվյալ ավելային զույգի առաջանում են 2 տիպի գամետներ: Բեղմնավորման պրոցեսում միևնույն կամ տարբեր ավելներ կրող գամետները պատահաբար հանդիպում են միմյանց հետ: Համաձայն վիճակագրական հավանականության, գամետների բավականաչափ մեծ քանակության դեպքում, սերնդում գենոտիպերի 25%-ը կլինեն հոմոզիգոտ դոմինանտ, 50%-ը հետերոզիգոտ, 25%-ը հոմոզիգոտ ռեցեսիվ, այսինքն հաստատվում է 1AA:2Aa:1aa հարաբերությունը: Համապատասխանաբար, երկրորդ սերնդի առանձնյակները մոնոհիբրիդ խաչասերման դեպքում ֆենոտիպորեն բաժանվում են 3:1 հարաբերությամբ:

Այսպիսով, **մոնոհիբրիդ խաչասերման դեպքում ձեռքավորման բջջաբանական հիմունքների էությունը, հոմոլոգ քրոմոսոմների տարամիտումն է և մեյոզի պրոցեսում հապլոիդ սեռական բջիջների առաջացումն է:**

3.2.1. Խնդիրներ միահիբրիդ խաչասերման վերաբերյալ

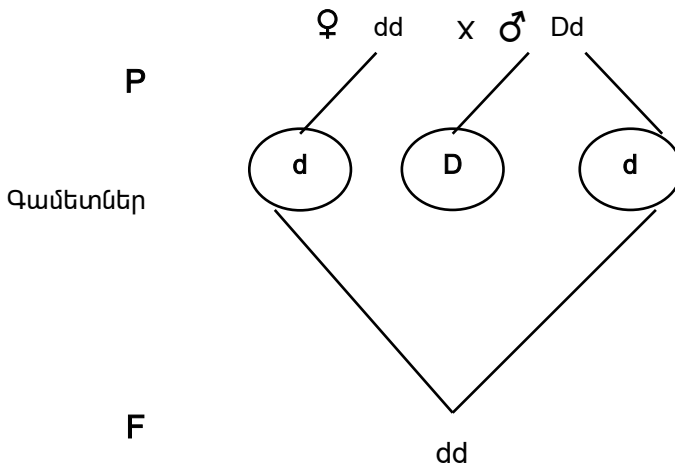
1. Մարդու դոմինանտ D գենը առաջ է բերում կմախքի զարգացման անոմալիա՝ գանգ-անրակային դիզոստոզ (գանգի ոսկրների փոփոխություն և անրակի ապաձ):

ա) Կմախքի նորմալ կառուցվածքով կինն ամուսնացել է գանգ-անրակային դիզոստոզով տառապող տղամարդու հետ: Այդ ամուսնությունից ծնված երեխան ունի կմախքի նորմալ կառուցվածք: Կարելի՞ է, արդյոք, ըստ երեխայի ֆենոտիպի որոշել հոր գենոտիպը:

Լուծում՝ Խնդրի պայմանի համաձայն դոմինանտ հատկանիշը որոշող գենը նշանակում ենք **D** տառով, իսկ նրան համապատասխան ռեցեսիվ գենը՝ **d** փոքրատառով: Համապատասխանաբար, կմախքի նորմալ կառուցվածքով կնոջ գենոտիպը կլինի **dd**, իսկ հիվանդ տղամարդու գենոտիպը կարող է լինել **Dd**, կամ էլ **DD** (քանի որ կմախքի զարգացման անոմալիան պայանավորված է դոմինանտ **D** գենով):

Հայտնի է, որ այդ ամուսնությունից ծնված երեխան ունի կմախքի նորմալ կառուցվածք, այսինքն **dd** գենոտիպ: Իսկ վերջինս հնարավոր է միայն այն դեպքում, երբ հոր գենոտիպը **Dd** է:

Օգտագործելով մեզ հայտնի նշանակումները, սխեմատիկորեն կարելի է պատկերել այսպես՝



կմախքի նորմալ կառուցվածքով երեխա

Պատասխան՝ այո՛, կարելի է, հոր գենոտիպը Dd է:

- բ) Գանգ-անրակային դիզոստոզով տառապող կինն ամուսնացել է կմախքի նորմալ կառուցվածք ունեցող տղամարդու հետ: Այդ ամուսնությունից ծնված երեխան մորից ժառանգել է կմախքի թերությունը: Կարելի՞ է, արդյոք, որոշել մոր գենոտիպը:
- գ) Ծնողները տառապում են գանգ-անրակային դիզոստոզով: Երեխան ունի կմախքի նորմալ կառուցվածք: Որոշե՛ք ծնողների և երեխայի գենոտիպը:
- 2.** Մարդու ռեցեսիվ s գենը պայմանավորում է բնածին խուլիամբություն:
- ա) Խուլուիամբ տղամարդն ամուսնացել է նորմալ լսողությամբ կնոջ հետ: Նրանց երեխան ունի նորմալ լսողություն: Կարելի՞ է, արդյոք, որոշել մոր գենոտիպը:
- բ) Բնածին խուլուիամբ կինն ամուսնացել է նորմալ լսողությամբ տղամարդու հետ: Ծնվել է խուլուիամբ երեխա: Կարելի՞ է, արդյոք, որոշել ծնողների գենոտիպը:
- 3.** Մարդու դոմինանտ A գենը պայմանավորում է գաճաճություն:

Նրա ալելը՝ ռեցեսիվ *a* գենը, պայմանավորում է կմախքի նորմալ կառուցվածք:

ա) Կմախքի նորմալ կառուցվածք ունեցող կինն ամուսնացել է հետերոզիգոտ տղամարդու հետ: Ինչպիսի՞ն է հավանականությունը, որ երեխան կծնվի գաճաճ:

բ) Կմախքի նորմալ կառուցվածքով կինն ամուսնացել է հոմոզիգոտ, գաճաճ տղամարդու հետ: Ինչպիսի՞ն է հավանականությունը, որ երեխան կլինի գաճաճ:

4. Ընտանեկան միոպլեգիան (վերջույթների պարբերաբար կրկնվող անդամալուծություն) պայմանավորված է դոմինանտ *M* գենով:

ա) Հիվանդ տղամարդը (հետերոզիգոտ ըստ ընտանեկան միոպլեգիայի գենի) ամուսնացել է առողջ կնոջ հետ: Ինչպիսի՞ն է հավանականությունը, որ նրանց երեխան կլինի հիվանդ:

բ) Կինը և ամուսինը ազգականներ են: Երկուսն էլ հետերոզիգոտ են ըստ ընտանեկան միոպլեգիայի գենի: Որոշե՛ք հիվանդ երեխա ծնվելու հավանականությունը:

5. Ֆենիլկետոնուրիան (ամինաթթվային փոխանակության խանգարում, որն առաջացնում է ուղեղի ախտահարում) ժառանգվում է որպես ռեցեսիվ հատկանիշ (*p*):

ա) Ծնողները հետերոզիգոտ են ըստ ֆենիլկետոնուրիայի գենի: Ինչպիսի՞ն է հիվանդ երեխա ծնվելու հավանականությունը:

բ) Կինը հետերոզիգոտ է ըստ ֆենիլկետոնուրիայի գենի, իսկ ամուսինը հոմոզիգոտ է ըստ այդ գենի նորմալ ալելի: Ինչպիսի՞ն է հավանականությունը, որ երեխան կծնվի հիվանդ:

6. Ցիստինուրիայով տառապող կինն ամուսնացել է առողջ տղամարդու հետ: Հայտնի է, որ ցիստինուրիան (մեզի մեջ ցիստեինի բարձր պարունակությունը) զարգանում է հոմոզիգոտ վիճակում: Ինչպիսի՞ն կլինի այդ ամուսնությունից ծնված երեխաների, ինչպես նաև թոռների մոտ ցիստեինի պարունակությունը մեզի մեջ, այն պայմանների դեպքում, եթե երեխաներն ամուսնացել են ցիստինուրիայով տառապող անձանց հետ:

3.2.2. Խնդիրներ երկհիբրիդ խաչասերման վերաբերյալ

1. Եթե շագանակագույն աչքերով (դոմինանտ հատկանիշ), ծախլիկ (ռեցեսիվ հատկանիշ) տղամարդն ամուսնացել է երկնագույն աչքերով, աջլիկ կնոջ հետ, ապա ինչպիսի՞ գենոտիպ կունենան

մայրը, հայրը և երեխան:

2. Մայրն ունի ազատ ականջաբլթակ (դոմինանտ հատկանիշ) և հարթ կզակ, իսկ հայրն ունի փոսիկ կզակի վրա (դոմինանտ հատկանիշ) և ականջաբլթակն ազատ չէ: Տղան ունի ազատ ականջաբլթակ և փոսիկ կզակի վրա, իսկ դուստրն ունի նույն հատկանիշներն ինչ որ մայրը: Գրե՛ք ծնողների և երեխաների հնարավոր գենոտիպերը:
3. Հայրը գանգրահեր է (դոմինանտ հատկանիշ) և առանց պեպենների, իսկ մայրն ունի ուղիղ մազեր և պեպենոտ է (դոմինանտ հատկանիշ): Նրանք ունեն երեք երեխա, ընդ որում բոլորը գանգրահեր են և պեպենոտ: Ինչպիսի՞ գենոտիպ կունենան ծնողները և երեխաները:
4. Գանգրահեր, պեպենոտ կինը, որի հայրն ուներ ուղիղ մազեր և պեպենոտ չէր, ամուսնացել է պեպենոտ, ուղիղ մազերով տղամարդու հետ (նրա և՛ հայրը, և՛ մայրն ունեն նույն հատկանիշները): Ինչպիսի՞ երեխաներ կունենա այս զույգը:
5. Մարդու մոտ կարճատեսությունը (M) դոմինանտ հատկանիշ է, իսկ նորմալ տեսողությունը՝ ռեցեսիվ, շագանակագույն աչքերը (B) դոմինանտ հատկանիշ է, իսկ երկնագույնը՝ ռեցեսիվ:
 - ա) Կարճատես, շագանակագույն աչքերով ծնողների միակ երեխան ունի երկնագույն աչքեր և նորմալ տեսողություն: Պարզե՛ք ծնողների և երեխայի գենոտիպը:
 - բ) Երկնագույն աչքերով կարճատես տղամարդը (որի մայրն ուներ նորմալ տեսողություն), ամուսնացել է շագանակագույն աչքերով, նորմալ տեսողությամբ կնոջ հետ: Նրանց առաջին երեխան կարճատես է, շագանակագույն աչքերով, իսկ երկրորդը կարճատես է, երկնագույն աչքերով: Պարզե՛ք երեխաների և ծնողների գենոտիպերը:
 - գ) Երկնագույն աչքերով կարճատես կնոջ և շագանակագույն աչքերով նորմալ տեսողությամբ տղամարդու ամուսնությունից ծնվել է շագանակագույն աչքերով կարճատես երեխա: Կարելի՞ է, արդյոք, պարզել ծնողների գենոտիպը:
6. Տարածվային երկվորյակները ծնվել են խուլուհամր (ռեցեսիվ հատկանիշ): Աղջիկը մոր նման ճակատային մասում ունի սպիտակ խոպոպ (դոմինանտ հատկանիշ): Երկվորյակների ծնողներն ունեն նորմալ լսողություն: Ի՞նչ կարելի ասել ծնողների և երեխաների գենոտիպերի մասին:

3.3. *Գեների փոխազդեցության ձևերը: Մորզանի քրոմոսոմային տեսությունը: Կրոսինգովեր: Գենետիկական քարտեզներ: Ժառանգականության քրոմոսոմային տեսության հիմնական դրույթները*

Գ Ե Ն Ե Ր Ի փ ո խ ա զ դ Ե ց ու թ յ ու ն ը այն երևույթն է, երբ մեկ հատկանիշի համար պատասխանատու են մի շարք գեներ (ալելներ):

Այդ փոխազդեցությունները լինում են **ալելային**, երբ ալելները պատկանում են միևնույն գենին և **ոչ ալելային**՝ տարբեր գեների դեպքում:

Տարբերում են ալելային փոխազդեցությունների հետևյալ տիպերը՝ **դոմինանտություն**, **ոչ լրիվ դոմինանտություն**, **կոդոմինանտություն**:

Դ ո մ ի ն ա ն տ ու թ յ ու ն ը, միևնույն գենի 2 ալելների այնպիսի փոխազդեցություն է, որի դեպքում մեկը ամբողջությամբ ճնշում է մյուսի դրսևորումը: Արդյունքում, ըստ ֆենոտիպի հետերոզիգոտ օրգանիզմները ճիշտ համապատասխանում են հոմոզիգոտ ըստ դոմինանտ ալելների ծնողական ձևերին: Լրիվ դոմինանտության օրինակ է մարդու մոտ մուգ մազերի դոմինանտությունը բաց գույնի նկատմամբ, շագանակագույն աչքերի դոմինանտությունը կապույտի նկատմամբ:

Ո չ լ Ր Ի Վ դ ո մ ի ն ա ն տ ու թ յ ու ն ը կամ **ժառանգման միջանկյալ բնույթը** նկատվում է այն դեպքում, երբ հետերոզիգոտ հիբրիդի ֆենոտիպը տարբերվում է ծնողական հոմոզիգոտ ձևերի ֆենոտիպից, այսինքն հատկանիշի դրսևորումը միջանկյալ է՝ այս կամ այն չափով շեղված է ծնողներից մեկի կամ մյուսի կողմը:

Այս երևույթի պատճառը նա է, որ ռեցեսիվ ալելը ակտիվ չէ, իսկ դոմինանտ ալելի ակտիվության աստիճանը բավական չէ, որ ապահովի դոմինանտ հոմոզիգոտ ծնողական հատկանիշի դրսևորումը: Ոչ լրիվ դոմինանտությունը լայնորեն տարածված երևույթ է: Այն նկատվում է մարդու մազերի գանգրության և մի շարք այլ մորֆոլոգիական և ֆիզիոլոգիական հատկանիշների ժառանգման պրոցեսում:

Կ ո դ ո մ ի ն ա ն տ ու թ յ ու ն ը երկու ալելների (հայրական և մայրական) մասնակցությունն է հետերոզիգոտ առանձնյակի հատկանիշի դրսևորման գործում: Կոդոմինանտության վառ օրինակ է մարդու արյան հակագենային խմբերի ժառանգումը ըստ ABO համակարգի:

Ոչ ավելային գեների փոխազդեցության արդյունքում սերնդում դրսևորվում են երկհետերոզիգոտներ ըստ ֆենոտիպի անսովոր ճեղքավորումով՝ 9:3:4, 9:7, 9:6:1, 13:3, 12:3:1, 15:1: Հայտնի են երկու, երեք և ավելի թվով ոչ ավելային գեների փոխազդեցության ձևեր: Նրանց մեջ կարելի է առանձնացնել հետևյալ հիմնական տիպերը՝ կոմպլեմենտարություն, էպիստազ և պոլիմերիա:

Կ ո մ պ լ ե մ ե ն տ ա ռ կ ա մ լ Ր ա ց ու ց ի չ է կոչվում ոչ ավելային դոմինանտ գեների այնպիսի փոխազդեցությունը, որի արդյունքում դրսևորվում է նոր այնպիսի հատկանիշ, որն առանձին գեներով չի պայմանավորվում:

Է պ ի ս տ ա զ ը գեների փոխազդեցության այնպիսի ձև է, որի դեպքում մի ավելային գույգի գենը ճնշում է մյուսի դրսևորումը:

Այն գեները, որոնք ճնշում են մյուս գեների ազդեցությունը կոչվում են **էպիստատիկ, ինհիբիտորներ** կամ **սուպրեսորներ**: Ճնշվող գենը կոչվում է **հիպոստատիկ**: Էպիստազը կարելի է համեմատել լրիվ դոմինանտության հետ: Երկու դեպքում էլ մի ավելը ճնշում է մյուսին: Սակայն էպիստազի դեպքում տարբեր գեների ավելներ են, իսկ դոմինանտության դեպքում՝ միևնույն գենի:

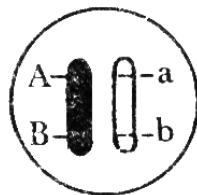
Պ ո լ ի մ ե ռ ի ա ն գեների փոխազդեցության այնպիսի եղանակ է, որի դեպքում միևնույն ֆենոտիպային արտահայտությամբ մի քանի գեներ վերահսկում են միևնույն հատկանիշի ժառանգումը: Այդպիսի գեները կոչվում են **պոլիմեր**: Օրգանիզմի գենոտիպում ինչքան շատ է դոմինանտ ավելների քանակը, այնքան ավելի վառ է դրսևորվում տվյալ հատկանիշը, քանի որ գենի քանակի ավելացման հետ նրա ազդեցությունը գումարվում է: Պոլիմերիայի ճանապարհով են ժառանգվում մարդու քաշը, հասակը, մաշկի պիգմենտացիան: Մարդու մաշկի պիգմենտների քանակը կախված է միևնույն ուղղությամբ գործող դոմինանտ ոչ ավելային գեների թվից: Օրինակ՝ սևամորթ տղամարդու և սպիտակամորթ կնոջ ամուսնությունից ծնվում են երեխաներ մաշկի միջանկյալ գույնով՝ մուլատներ: Մուլատ կնոջ և տղամարդու երեխաների մաշկի գույնը կարող է լինել 3 տիպի՝ սևից սպիտակ, որը պայմանավորված է 3 գույգ ավելների կոմբինացիայով:

Ժառանգականության քրոմոսոմային տեսությունը

1910թ. ամերիկացի գենետիկ Մորգանը փորձնականորեն ապացուցել է, որ որոշակի գեներ գտնվում են որոշակի քրոմոսոմներում:

Հետազայում (1911-1926 թթ.) Մորգանը ստեղծել է **Ժառանգականության քրոմոսոմային տեսությունը**: Համաձայն այդ տեսության, ժառանգական ինֆորմացիայի փոխանցումը կապված է քրոմոսոմների հետ, որտեղ գծային, որոշակի հաջորդականությամբ տեղակայված են գեները: Այսպիսով, ժառանգականության նյութական հիմքը հանդիսանում են քրոմոսոմները: Գեների անկախ բաշխումը (Մենդելի III օրենքը) գործում է այն պայմաններում, երբ տվյալ հատկանիշները պայմանավորող գեները գտնվում են հոմոլոգ քրոմոսոմների տարբեր զույգերում: Հետևաբար, յուրաքանչյուր օրգանիզմի մեյոզի ընթացքում անկախ զուգակցվող գեների թիվը սահմանափակվում է քրոմոսոմների զույգերի թվով: Սակայն, օրգանիզմի գեների թիվը, որպես կանոն, զգալիորեն գերազանցում է քրոմոսոմների թվին: Այսպես, օրինակ մարդու մոտ հայտնի են մոտ 25 հազար գեն, իսկ քրոմոսոմները 23 զույգ են: Սա թույլ է տալիս ենթադրել, որ յուրաքանչյուր քրոմոսոմում տեղակայված են բազմաթիվ գեներ: **Գեները, որոնք գտնվում են մեկ քրոմոսոմում կազմում են շղթայակցման խումբ և ժառանգվում են միասին**: Գեների համատեղ ժառանգումը Մորգանն առաջարկել է անվանել **շղթայակցված ժառանգում**: Շղթայակցման խմբերի թիվը համապատասխանում է քրոմոսոմների հապլոիդ հավաքակազմին: Շղթայակցված գեների ժառանգման եղանակը տարբերվում է այն գեների ժառանգումից, որոնք տեղակայված են հոմոլոգ քրոմոսոմների տարբեր զույգերում:

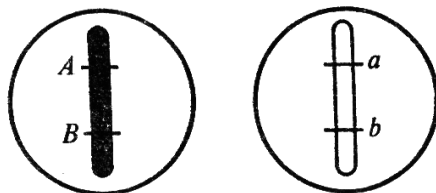
Ենթադրենք, որ հոմոլոգ քրոմոսոմների զույգերից մեկը պարունակում է 2 դոմինանտ գեն (AB), իսկ մյուսը՝ երկու ռեցեսիվ



(ab) գեն:

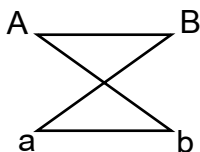
Մեյոզի պրոցեսում առաջանում են գամետներ, որոնցից մեկը պարունակում է AB, իսկ մյուսը՝ ab գեներով քրոմոսոմներ:

Այսպիսով, երկհետերոզիգոտ օրգանիզմը 4-ի փոխարեն (AB, Ab, aB, ab) առաջացնում է երկու տիպի գամետներ: Պարզվել է, որ շղթայակցված գեների դեպքում, բացի սովորական գամետներից՝ AB և ab,



առաջանում են նաև ծնողական գամետներից տարբեր, Ab և ab գամետներ գեների նոր զուգակցումներով:

Նոր գամետների առաջացման պատճառը հանդիսանում է **կրոսինգոզ**՝ **հոմոլոգ քրոմոսոմների փոխանակումը հատվածներով**: Այն կարելի է նշանակել այսպես՝



Տրամախաչումը տեղի է ունենում մեյոզի առաջին պրոֆազում՝ հոմոլոգ քրոմոսոմների կոնյուգացիայի արդյունքում: Այդ ժամանակ երկու քրոմոսոմները փոխանակում են իրենց մասերը: Արդյունքում առաջանում են որակապես նոր քրոմոսոմներ, որոնք պարունակում են հատվածներ (գեներ) ինչպես մայրական, այնպես էլ հայրական քրոմոսոմներից: Միևնույն քրոմոսոմում գտնվող երկու գեների տրամախաչման հաճախականությունը համեմատական է նրանց միջև հեռավորությանը: Որքան քրոմոսոմի մեջ մոտ են դասավորված գեները, այնքան հազվադեպ են նրանք բաժանվում տրամախաչման ժամանակ հոմոլոգ քրոմոսոմների միջև:

Գեների միջև հեռավորությունը բնութագրում է շղթայակցման ուժը և արտահայտվում է **մորգանիդներով** (Մորգանի պատվին) կամ **տրամախաչման տոկոսներով**:

Գենետիկական այն հեռավորությունը, որի դեպքում տրամախաչումը տեղի է ունենում 1% հավանականությամբ, անվանում են սանտիմորգան (ՍՄ): Շղթայակցված ժառանգման դեպքում տրամախաչման առավելագույն մեծությունը չի գերազանցում 50%: Եթե այն ավելի բարձր է, ապա ավելային զույգերի միջև տեղի է ունենում ազատ զուգակցում, որը չի տարբերվում անկախ

ժառանգումից:

Կրոսինգովերի կենսաբանական նշանակությունը շատ մեծ է՝ այն թույլ է տալիս ստեղծել գեների նոր, նախկինում գոյություն չունեցող համակցություններ, որի հետևանքով էլ ապահովել էվոլյուցիայի ընթացքում օրգանիզմների բարձր ապրելունակությունը:

Գենետիկական քարտեզներ

Մորգանը մի շարք հետազոտողների հետ միասին պարզել է, որ շղթայակցման երևույթի և կրոսինգովերի իմացությունը թույլ է տալիս բացահայտել ոչ միայն գեների շղթայակցման խմբերը, այլև կառուցել քրոմոսոմների գենետիկական քարտեզներ:

Գ ե ն տ ի կ ա կ ան ք ա ռ տ ե զ ը շղթայակցման միևնույն խմբում գտնվող գեների դասավորվածության սխեման է: Գենետիկական քարտեզներ են կազմում հոմոլոգ քրոմոսոմների յուրաքանչյուր զույգի համար: Գենետիկական քարտեզների կառուցման հիմքում ընկած է որոշակի գեների միջև տրամախաչման տոկոսի հաստատուն լինելը: Եթե հայտնի է քրոմոսոմում գեների փոխադարձ դիրքը (նրանց միջև հեռավորությունը և կարգը), ապա դա կարելի է արտացոլել սխեմայի տեսքով:

Գենետիկական քարտեզների առկայությունը գիտական մեծ հետաքրքրություն է ներկայացնում և վկայում է այս կամ այն տեսակի օրգանիզմների ուսումնասիրվածության բարձր մակարդակի մասին: Այդպիսի օրգանիզմը հոյակապ օբյեկտ է փորձարարական հետազա աշխատանքների անցկացման համար:

Ներկայումս ավարտվել է «Մարդու գենոմը» միջազգային ծրագրի առաջին փուլը: Նախագծի հեղինակները հրատարակել են հետևյալ տվյալները մարդու գենոմի առանձնահատկությունների մասին:

1. Գեները քրոմոսոմներում տեղակայված են բավականին խիտ-խիտ՝ կազմելով խմբեր, որոնց միջև կարող են լինել դատարկ տարածություններ: Տարբեր քրոմոսոմներում առկա են տարբեր քանակությամբ գեներ (նրանց թիվն ամենաշատն է 19-րդ քրոմոսոմում):
2. Մարդու գենոմում գեների ընդհանուր քանակը մոտ 30 000 է:
3. Մարդկային մեկ գենին բաժին ընկնող սպիտակուցի տարատեսակներն առավել շատ են, քան այլ

- օրգանիզմներին: Մարդու մեկ գենին համապատասխանում է սպիտակուցի մոտ երեք տարատեսակ, այն դեպքում, երբ այլ տեսակների օրգանիզմների մոտ սպիտակուցների թիվը, մոտավորապես, հավասար է գեների թվին:
4. Մարդու օրգանիզմի սպիտակուցներն առավել բարդ են, քան այլ օրգանիզմների սպիտակուցները:
 5. Մոտ 200 գեն մարդը «ժառանգել» է բակտերիաներից:
 6. ԴՆԹ-ի կրկնվող հաջորդականությունները, որոնք նախկինում համարվում էին անպիտան, կարող են հանդիսանալ էվոլյուցիայի «սև արկղը» և մեզ «պատմել» օրգանական աշխարհի զարգացման անցած 800 մլն. տարվա մասին:
 7. Կրկնվող հաջորդականությունների միջին երկարությունը 200-300 նուկլեոտիդ է:
 8. Մուտացիաների մակարդակը տղամարդկանց մոտ երկու անգամ ավել է, քան կանանց մոտ, և մարդկությունն իր առաջընթացի համար պարտական է տղամարդկանց:
 9. Homo sapiens-ի բոլոր ներկայացուցիչները 99,9%-ով իդենտիկ են ըստ ԴՆԹ-ի:
 10. Մարդու քրոմոսոմի հետագա քարտեզավորումը կունենա պրակտիկ նշանակություն: Հնարավոր կդառնա գենային ինժեներիայի մեթոդներով անցկացնել բազմաթիվ ժառանգական հիվանդությունների պրոֆիլակտիկան և բուժումը:

Ժառանգականության քրոմոսոմային տեսության հիմնական դրույթները

Կրոսինգովերի, շղթայակցված ժառանգման երևույթի անալիզը, գենետիկական և բջջաբանական քարտեզների համեմատությունը, թույլ են տվել ձևակերպել **Ժառանգականության քրոմոսոմային տեսության հիմնական դրույթները:**

1. Գեները տեղակայված են քրոմոսոմներում: Ընդ որում տարբեր քրոմոսոմներ պարունակում են տարբեր թվով գեներ: Ոչ հոմոլոգ քրոմոսոմներից յուրաքանչյուրի գեների հավաքակազմը եզակի է:
2. Գեները տեղավորված են քրոմոսոմներում որոշակի գծային հաջորդականությամբ:

3. Ալելային գեները գտնվում են հոմոլոգ քրոմոսոմների միևնույն մասերում:
4. Ալելային գեները ժամանակ առ ժամանակ փոխանակվում են տեղերով՝ վերահամակցվում են, որի հաճախականությունը ուղիղ համեմատական է գեների միջև հեռավորությանը:
5. Միևնույն քրոմոսոմի գեներն առաջացնում են շղթայակցման խմբեր, որի շնորհիվ տեղի է ունենում որոշ հատկանիշների շղթայակցված ժառանգում:
6. Կենսաբանական յուրաքանչյուր տեսակի համար բնորոշ է շղթայակցման խմբերի իր քանակը, որը հավասար է հապլոիդ հավաքակազմում քրոմոսոմների թվին: Այսպես, մարդու մոտ հայտնի է շղթայակցման 23 խումբ:

Ստուգիչ հարցեր

1. Նկարագրեք գեների փոխազդեցությունները և նրանց ձևերը:
2. Ալելային փոխազդեցությունների ինչպիսի՞ տիպեր են հայտնի, բնութագրեք դրանք:
3. Նկարագրեք ոչ ալելային գեների փոխազդեցության հիմնական ձևերը՝ կոմպլեմենտարությունը, էպիստազը և պոլիմերիան:
4. Սահմանեք ժառանգականության քրոմոսոմային տեսության էությունը:
5. Հոմոլոգ քրոմոսոմներում գեների տեղադրման ո՞ր ձևի դեպքում է իրականանում Մենդելի III օրենքը (անկախ բաշխման) և ո՞ր դեպքում Մորգանի շղթայակցման օրենքը:
6. Բնութագրեք գեների շղթայակցված ժառանգման եղանակը: Ի՞նչ է կրոսինգովերը:
7. Ինչի՞ց է կախված միևնույն քրոմոսոմում գտնվող երկու գեների տրամախաչման հաճախականությունը:
8. Որ՞ն է կրոսինգովերի կենսաբանական նշանակությունը:
9. Ի՞նչ է գենետիկական քարտեզը, ինչպիսի՞ հետաքրքրություն է այն ներկայացնում:
10. Որո՞նք են ժառանգականության քրոմոսոմային տեսության հիմնական դրույթները:
11. Ինչպիսի՞ տվյալներ գիտեք մարդու գենոմի առանձնահատկությունների մասին:

Լրացնել բաց թողած տերմինները.

1. Տարբերում են փոխազդեցությունների հետևյալ տիպերը՝ դոմինանտություն, ոչ լրիվ դոմինանտություն, կոդոմինանտություն:
2. միևնույն գենի 2 ալելների այնպիսի փոխազդեցություն է, որի դեպքում մեկը ամբողջությամբ ճնշում է մյուսի դրսևորումը:
3. 2 ալելների մասնակցությունն է հետերոզիգոտ առանձնյակի հատկանիշների դրսևորման գործում:
4. Հայտնի են գենների փոխազդեցությունների հետևյալ հիմնական տիպերը՝ կոմպլեմենտարություն, էպիստազ և
5. է կոչվում ոչ ալելային դոմինանտ գենների այնպիսի փոխազդեցությունը, որի արդյունքում դրսևորվում է նոր այնպիսի հատկանիշ, որն առանձին գեներով չի պայմանավորվում:
6. Այն գեները, որոնք ճնշում են մյուս գենների ազդեցությունը կոչվում են
7. Ճնշվող գենը կոչվում է
8. ճանապարհով են ժառանգվում մարդու քաշը, հասակը, մաշկի պիգմենտացիան:
9. Շղթայակցման խմբերի թիվը համապատասխանում է քրոմոսոմների հավաքակազմին:
10. շղթայակցման միևնույն խմբում գտնվող գենների դասավորվածության սխեման է:

Թեսթեր

(Ընտրե՛ք ճիշտ պատասխանը)

1. Ոչ լրիվ դոմինանտության դեպքում հետերոզիգոտ առանձնյակներն արտաքինից.
Ա - չեն տարբերվում հոմոզիգոտներից,
Բ - տարբերվում են հոմոզիգոտներից,
Գ - չեն տարբերվում ըստ ռեցեսիվ գենի հոմոզիգոտ առանձնյակներից,
Դ - ճիշտ պատասխանը բացակայում է:
2. Ալելային գենների փոխազդեցությունը կարող է.
Ա - բերել լրիվ դոմինանտության,

Բ - բերել ոչ լրիվ դոմինանտության,
Գ - առաջացնել մուտացիաներ,
Դ - ճիշտ են Ա և Բ պատասխանները:

3. Ոչ ալելային երկու դոմինանտ գեների փոխազդեցությունը, որի արդյունքում դրսևորվում է նոր հատկանիշ, հանդիսանում է
- Ա - էպիստազ,
Բ - պոլիմերիա,
Գ - կոմպլեմենտար,
Դ - ոչ լրիվ դոմինանտություն:

4. Շրթայակցված ժառանգման օրինաչափություններն առաջին անգամ ուսումնասիրել է.
- Ա - Մորգանը,
Բ - Մենդելը,
Գ - Լամարկը,
Դ - Հուկը:

5. Շրթայակցված են կոչվում այն գեները, որոնք գտնվում են.
- Ա - տարբեր զույգ քրոմոսոմներում,
Բ - միևնույն քրոմոսոմում,
Գ - հոմոլոգ քրոմոսոմներում,
Դ - միայն ոչ սեռական քրոմոսոմներում:

6. Միևնույն քրոմոսոմում գտնվող գեների շրթայակցումը կարող է խախտվել.
- Ա - մեյոզի 2-րդ բաժանման պրոֆազում քրոմոսոմների տրամախաչման հետևանքով,
Բ - բեղմնավորման պրոցեսի խախտման հետևանքով,
Գ - մեյոզի I բաժանման պրոֆազում քրոմոսոմների տրամախաչման հետևանքով,
Դ - ճիշտ պատասխանը բացակայում է:

7. Տրամախաչման հաճախականությունը կախված է.
- Ա - գեների միջև եղած հեռավորությունից,
Բ - գեների դոմինանտ կամ ռեցեսիվ լինելուց,
Գ - տրամախաչման տևողությունից,
Դ - ճիշտ են Ա և Բ պատասխանները:

8. Տրամախաչումը տեղի է ունենում.

- Ա - հոմոլոգ քրոմոսոմների կոնյուգացիայի ժամանակ,
- Բ - մեյոզի առաջին բաժանման անաֆազում,
- Գ - մեյոզի երկրորդ բաժանման պրոֆազում,
- Դ - մեյոզի երկրորդ բաժանման անաֆազում,

9. Տրամախառնը տեղի է ունենում.

- Ա - հոմոլոգ քրոմոսոմների կոնյուգացիայի ժամանակ,
- Բ - մեյոզի առաջին բաժանման պրոֆազում,
- Գ - մեյոզի երկրորդ բաժանման պրոֆազում,
- Դ - ճիշտ են Ա և Բ պատասխանները:

3.4. Արյան խմբերի և ռեզուս գործոնի ժառանգում

Արյան խմբերի, այսինքն էրիթրոցիտների գենետիկորեն պայմանավորված հակազենային հատկությունների ժառանգումը որոշվում են կոդոմինանտ գեներով:

Մարդու մոտ հայտնի են 3 տիպի ալելներ՝ J^A, J^B, J^O : Հոմոզիգոտ $J^A J^A$ գենոտիպի դեպքում էրիթրոցիտներն ունեն միայն A հակազենը, որը պայմանավորում է արյան A կամ II խումբը: Հոմոզիգոտ $J^B J^B$ գենոտիպի դեպքում էրիթրոցիտները կրում են միայն հակազեն B (արյան B կամ III խումբ): $J^O J^O$ հոմոզիգոտության դեպքում էրիթրոցիտները զուրկ են A և B հակազեններից (արյան O կամ I խումբ): $J^A J^O$ կամ $J^B J^O$ հետերոզիգոտության դեպքում արյան խումբը որոշվում է համապատասխանաբար՝ A (II խումբ) կամ B (III խումբ):

$J^A J^B$ գենոտիպով հետերոզիգոտ մարդկանց մոտ էրիթրոցիտները կրում են 2 հակազենները (արյան AB խումբ կամ IV): J^A և J^B ալելները հետերոզիգոտ առանձնյակի մոտ չեն ձնշում մեկը մյուսին, նրանք հավասարաբեք են, կոդոմինանտ:

Ռեզուս գործոնի ժառանգում

Ռեզուս գործոնը (Rh) մարդու արյան էրիթրոցիտներում հայտնի մոտ 200 տարբեր ագլյուտինոգեններից մեկն է: Ըստ վիճակագրական տվյալների երկրագնդի բնակչության 85% կրում է ռեզուս գործոնը և նրանք համարվում են ռեզուս-դրական (Rh^+), իսկ 15% մոտ այս գործոնը բացակայում է, այսինքն նրանք ռեզուս-բացասական են (Rh^-): Երբ Rh^- արյուն ունեցող մարդկանց ներարկում

են Rh^+ արյուն, ռեցիպիենտի արյան մեջ արտադրվում են հակառեզուս-ագլյուտինիններ (հակամարմիններ), որոնք կրկնակի փոխներարկման դեպքում առաջացնում են էրիթրոցիտների ագլյուտինացիա (էրիթրոցիտների միմյանց կաշում): Վերջինս տեղի է ունենում էրիթրոցիտների ագլյուտինոգենների և հակամարմինների ագլյուտինինների փոխազդեցության արդյունքում: Նման երևույթ է տեղի ունենում ծննդաբերության ընթացքում, երբ մայրը Rh^- է, իսկ երեխան՝ Rh^+ : Այս դեպքում մոր օրգանիզմում կարող են առաջանալ Rh հակամարմիններ, եթե հղիության և ծննդաբերության ընթացքում նրանց արյան մեջ հայտնվեն երեխայի Rh^+ էրիթրոցիտները: Հաջորդ հղիության ժամանակ, եթե պտուղը կրկին լինի ռեզուս դրական, կարող է առաջանալ երեխայի հեմոլիտիկ հիվանդություն («ռեզուս կոնֆլիկտ»), որը անտենատալ շրջանում (օրգանիզմի զարգացման ձևավորումից մինչև ծննդաբերությունը ընկած շրջան) կոմպենսացվում է էրիթրոպոեզի (օրգանիզմում էրիթրոցիտների առաջացման պրոցեսի) խթանումով: Ծննդաբերությունից հետո, երբ էրիթրոցիտների քայքայման արդյունքում առաջացած բիլիռուբինը արդեն չի կարող արտազատվել մոր լյարդի միջոցով, երեխայի մոտ դեղնախտի արագ սաստկացում է տեղի ունենում: Այս երևույթի ուսումնասիրության արդյունքում մշակվել են միջոցառումներ Rh - անհամատեղելիության պրոֆիլակտիկայի համար՝ երեխայի Rh^+ էրիթրոցիտների հեռացում մոր արյան միջից հակա- Rh շիճուկի միջոցով: Բացի դրանից, Rh^+ երեխա ծննդաբերելուց անմիջապես հետո Rh^- մայրերի արյան մեջ պետք է ստուգել երեխայի էրիթրոցիտների առկայությունը:

Rh -անհամատեղելիությունն ունի գենետիկական հիմքեր, այս դեպքում Rh^- արյունը աուտոսոմ-ռեցեսիվ հատկանիշ է, իսկ Rh^+ հանդիսանում է դոմինանտ հատկանիշ: Այդ պատճառով էլ ախտահարումը լինում է միայն հետերոզիգոտ Rh^+ երեխաների մոտ, որոնք Rh^- գենը ստացել են իրենց հոմոզիգոտ Rh^- մայրերից:

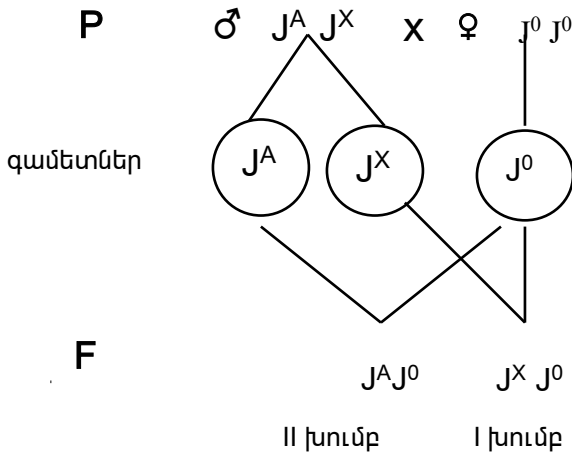
Վերը նշված տվյալները շատ պարզեցված են ներկայացնում «ռեզուս կոնֆլիկտը», իրականում ռեզուս համակարգն ընդգրկում է մի շարք հակազենային հատկանիշներ:

Խնդիրներ արյան խմբերի և ռեզուս գործոնի ժառանգման վերաբերյալ

1. Մարդու արյան I խումբը պայմանավորված է J^0 ռեցեսիվ գենով, II խումբը՝ J^A գենով, իսկ III խումբը՝ J^B գենով:

ա) Ծնողների և երեխայի արյան խմբերը որոշելիս պարզվել է, որ մայրն ունի արյան I խումբ, հայրը՝ II, իսկ երեխան՝ I: Որոշել երեխայի հոր գենոտիպը:

Լուծում՝ արյան I խումբ ունեցող մոր գենոտիպը J^0J^0 է: Երեխայի գենոտիպը նույնպես J^0J^0 է: Արյան II խումբ ունեցող հոր գենոտիպը J^AJ^X է: Օգտագործելով մեզ հայտնի նշանակումները սխեմատիկորեն կարելի է պատկերել այսպես՝



Պատասխան՝ $X=O$, հետևաբար հոր գենոտիպը J^AJ^0 է:

բ) Երեխան ունի արյան I խումբ, նրա մայրը՝ II, հայրը՝ III խումբ: Որոշել ծնողների գենոտիպերը:

գ) Մայրն ունի արյան II խումբ, իսկ հայրը՝ III: Կարելի՞ է, արդյոք, որոշել նրանց գենոտիպը, եթե հայտնի է, որ երեխան ունի արյան IV խումբ:

2. Մարդու J^0 գենը պայմանավորում է արյան I խումբը: J^A (II խումբ) և J^B (III խումբ) ալելները դոմինանտ են J^0 -ի նկատմամբ և կոդոմինանտ են միմյանց նկատմամբ: Նրանց զուգակցումն ապահովում է արյան IV խումբը:

ա) Ամուսիններն ունեն արյան I խումբ: Ինչպիսի՞ն է

հավանականությունը, որ երեխան կունենա արյան I, II, III և IV խումբ:

- բ) Ամուսինները հետերոզիգոտ են և ունեն արյան II խումբ: Ինչպիսի՞ն է հավանականությունը, որ երեխան կունենա արյան I, II, III և IV խումբ:
- գ) Ամուսինն ունի արյան I խումբ, իսկ կինը՝ IV: Ինչպիսի՞ն է հավանականությունը, որ երեխան կունենա արյան I, II, III և IV խումբ:
- դ) Ծնողները հետերոզիգոտ են ըստ արյան III խմբի: Որոշել III խմբի արյուն ունեցող երեխա ծնվելու հավանականությունը:
3. Ծնողներն ունեն արյան I և III խումբ: Առաջին երեխան ունի արյան I խումբ: Արյան ինչպիսի՞ խումբ կունենա երկրորդ երեխան:
4. Ծնողներն ունեն արյան I և IV խումբ: Կարո՞ղ են, արդյոք, երեխաները ժառանգել ծնողների արյան խմբերը, և կարելի՞ է անհրաժեշտության դեպքում ծնողներից արյուն փոխներարկել երեխաներին:
5. Զույգ քույրերից մեկն ունի արյան III խումբ և մորից ժառանգել է կտրիչների բնածին բացակայությունը: Մյուս քույրն ունի արյան II խումբ և նորմալ ատամներ: Ծնողներն ունեն արյան IV խումբ: Որոշե՛ք ընտանիքի անդամների գենոտիպերը և պարզե՛ք քույրերը միաձվային երկվորյակներ են, թե՞ տարաձվային:
6. Մարդու էրիթրոցիտներում ռեզուս գործոն հակազենի առկայությունը (Rh^+) պայմանավորված է դոմինանտ D գենով: Նրա d ալելը պայմանավորում է այդ հակազենի բացակայությունը (Rh^-): Արյան I խմբի գենը (J^O) ռեցեսիվ է II խմբի (J^A) և III խմբի (J^B) գենների նկատմամբ: J^A և J^B ալելները կոդոմինանտ են և նրանց զուգակցումը (J^AJ^B) պատասխանատու է արյան IV խմբի համար:
- ա) Ամուսնու գենոտիպը ddJ^AJ^O է, իսկ կնոջ գենոտիպը՝ DdJ^BJ^B : Ինչպիսի՞ն է հավանականությունը, որ երեխան կունենա IV խմբի ռեզուս դրական արյուն:
- բ) II խմբի Rh^+ արյուն ունեցող կինը, որի հայրն ունեցել է I խմբի Rh^- արյուն, ամուսնացել է I խմբի Rh^- տղամարդու հետ: Ինչպիսի՞ն է հավանականությունը, որ երեխան ժառանգել է հոր երկու հատկանիշները:
- գ) IV խմբի Rh^- արյուն ունեցող տղամարդն ամուսնացել է III խմբի Rh^+ կնոջ հետ: Կնոջ հայրն ունեցել է I խմբի Rh^- արյուն: Երեխաներից մեկն ունի III խմբի Rh^- , իսկ մյուսը՝ I խմբի Rh^+

արյուն: Դատաբժշկական փորձաքննությունը պարզել է, որ զավակներից մեկն արտամուսնական է: 2 զույգ ալելներից ո՞րն է բացառում հայրությունը:

7. Ամուսնացել են բացասական ռեզուս գործոն ու արյան I խումբ ունեցող կինը և դրական ռեզուս գործոն և արյան IV խումբ ունեցող տղամարդը: Հայտնի է, որ ամուսնու մայրն ունեցել է ռեզուս բացասական արյուն: Որոշե՛ք իմունային բախման հավանականությունը և արյան հնարավոր խմբերը երեխաների մոտ:

Մաս 4. Ժառանգականությունը և միջավայրը

4.1. Գենոտիպի և արտաքին միջավայրի դերը հատկանիշների դրսևորման գործում: Փոփոխականության ձևերը: Մուտագիաների դասակարգումը: Մուտագեն գործոններ

Փ ո փ ո խ ա կ ա ն ու թ յ ու ն ը կենդանի համակարգերի ունակությունն է ձեռք բերել նոր հատկանիշներ (կառուցվածքային, ֆիզիոլոգիական, կենսաքիմիական) և անհատական զարգացման առանձնահատկություններ՝ շրջակա միջավայրի գործոնների ազդեցության ներքո:

Դեռևս իրենց ճանապարհորդությունների ընթացքում Դարվինի և Ուոլեսի ուշադրությանն են արժանացել տեսակի սահամաններում օրգանիզմների մորֆոլոգիական ապշեցուցիչ տարբերությունները: Այդ տարբերությունների ժառանգաբար փոխանցման օրինաչափ բնույթը հիմք է հանդիսացել Մենդելի ուսումնասիրությունների համար: Դարվինը բացահայտել է, որ որոշակի հատկանիշներ կարող են զարգանալ ընտրության արդյունքում, իսկ Մենդելը, բացատրել է այն մեխանիզմները, որոնք ապահովում են սերնդից սերունդ հատկանիշների (որոնց համաձայն կատարվում է ընտրությունը) փոխանցումը: Մենդելը նկարագրել է, թե ինչպես են ժառանգական գործոնները որոշում օրգանիզմի գենոտիպը, որը զարգացման պրոցեսում դրսևորվում է ֆենոտիպի կառուցվածքային, ֆիզիոլոգիական և կենսաքիմիական առանձնահատկություններում: Եթե յուրաքանչյուր հատկանիշի ֆենոտիպային դրսևորումը պայմանավորված է գեներով, որոնք հսկում են այդ հատկանիշը, ապա որոշակի հատկանիշների զարգացման աստիճանի վրա կարող է ազդել շրջակա միջավայրը: Գենոտիպի և շրջակա միջավայրի փոխազդեցության երևույթը ներկայացրել է դանիացի գենետիկ Իոհանսենը: Երկար տարիների ընթացքում կատարված հետազոտությունների ընթացքում նա պարզել է, որ հատկանիշի ֆենոտիպային դրսևորման վրա ազդում է ինչպես ժառանգականությունը, այնպես էլ միջավայրը: Ընդ որում ուսումնասիրությունների արդյունքները վկայում են, որ առաջնայինը գենոտիպն է: Ինչ վերաբերում է մարդկային այնպիսի հատկությունների զարգացմանը, ինչպես, օրինակ, անհատականությունը, խառնվածքը և մտածողական ընդունակությունը, նրանք կախված են թե՛ ժառանգական, թե՛ շրջակա միջավայրի գործոններից, որոնք փոխազդելով իմյանց հետ տարբեր անհատների մոտ տարբեր աստիճանով են ազդում հատկանիշի վերջնական

դրսևորման վրա: Հենց այդ հատկանիշներն էլ ստեղծում են ֆենո-տիպային տարբերություններ անհատների միջև: Նշենք, որ գրականության մեջ դեռևս չկան տվյալներ, որոնք վկայում են, թե այս գործոններից, որի ազդեցությունն է ճնշողը, սակայն, միևնույն ժամանակ, միջավայրը երբեք չի կարող ֆենոտիպը դուրս հանել գենոտիպի կողմից որոշված սահմաններից:

Հատկանիշների ֆենոտիպային դրսևորման վրա գենոտիպի և շրջակա միջավայրի ունեցած դերի մասին ինֆորմացիայի հիմնական աղբյուր է հանդիսանում մարդու գենետիկական ուսումնասիրության **երկվորյակային մեթոդը**: Այս մեթոդը բժշկական պրակտիկա է ներմուծել Ֆ. Հալտոնը 1876 թ.:

Երկվորյակային մեթոդի էությունը երկվորյակների հատկանիշների զարգացման ուսումնասիրությունն է:

Տարբերում են **մոնոզիգոտ և դիզիգոտ երկվորյակներ**: Մոնոզիգոտ երկվորյակները զարգանում են մեկ բեղմնավորված ձվաբջջից (զիգոտից) և նրանց հաճախ անվանում են միաձվային երկվորյակներ: Մոնոզիգոտ երկվորյակները ունեն բացարձակապես նույն գենոտիպը և, եթե նրանք տարբերվում են ֆենոտիպորեն, ապա վերջինս պայմանավորված է արտաքին միջավայրի գործոններով: Միաձվային երկվորյակների ուսումնասիրությունը նրանց ամբողջ կյանքի ընթացքում, հատկապես, եթե նրանք տարբեր պայմաններում են ապրում, արժեքավոր շատ տվյալներ է տալիս մարդու մարմնական և հոգևոր հատկությունների զարգացման վրա միջավայրի ունեցած դերի մասին:

Դիզիգոտ երկվորյակները ծագում են կրկնակի օվուլյացիայի (միաժամանակ երկու ձվաբջջի հասունացման) դեպքում, երբ յուրաքանչյուր ձվաբջիջ բեղմնավորվում է առանձին սերմնաբջիջով: Ահա թե ինչու հաճախ դիզիգոտ երկվորյակներին անվանում են երկձվային երկվորյակներ: Նրանք ունեն տարբեր գենոտիպեր, ծնվում են թե՛ միևնույն սեռի, թե՛ տարբեր սեռի երեխաներ, որոնք նման են միմյանց ինչպես երկվորյակներ չհանդիսացող սովորական քույր և եղբայր, կամ երկու քույր կամ երկու եղբայր: Դիզիգոտ երկվորյակների ֆենոտիպային տարբերությունները պայմանավորված են ինչպես գենոտիպով, այնպես էլ շրջակա միջավայրի գործոններով:

Մոնոզիգոտ երկվորյակները խիստ նման են ըստ այն հատկանիշի, որոնք պայմանավորված են գենոտիպով: Օրինակ, մոնոզիգոտ երկվորյակները միշտ միասեռ են, ունեն արյան միևնույն խումբը ըստ տարբեր համակարգերի (ABO, Rh և այլն), աչքերի միևնույն գույնը, մատների և ափերի միատիպ դերմատոգլիֆիկ ցուցանիշներ:

րը: Այս ֆենոտիպային հատկանիշներն էլ հենց օգտագործվում են որպես երկվորյակների զիգոտության որոշման չափանիշ:

Ըստ հետազոտվող հատկանիշի երկվորյակների նմանության տոկոսն անվանում են **կոնկորդանտություն**, իսկ տարբերությունների տոկոսը՝ **դիսկորդանտություն**: Քանի որ մոնոզիգոտ երկվորյակներն ունեն միևնույն գենոտիպը, ապա նրանց կոնկորդանտությունը բարձր է, քան դիզիգոտ երկվորյակներինը:

Այս կամ այն հատկանիշի զարգացման վրա ժառանգականության և միջավայրի դերի գնահատման համար օգտվում են **Հոլցինգե-րի բանաձևից**՝

$$d \frac{4\text{ՄԵ\%} - 4\text{ԴԵ\%}}{100\% - 4\text{ԴԵ\%}}$$

որտեղ d -ն ժառանգականության բաժինն է, 4ՄԵ%-ը մոնոզիգոտ երկվորյակների կոնկորդանտությունն է, իսկ 4ԴԵ%-ը դիզիգոտ երկվորյակների կոնկորդանտությունն է:

Ըստ հատկանիշների փոփոխության բնույթի և ծագման մեխանիզմների տարբերում են փոփոխականության 2 ձև՝ **ժառանգական և ոչ ժառանգական**:

Ոչ ժառանգական կամ մոդիֆիկացիոն (ֆենոտիպային) փոփոխականությունը օրգանիզմի էվոլյուցիայի ընթացքում ամրապնդված, հարմարվածության ռեակցիան է շրջակա միջավայրի պայմանների փոփոխությանը՝ առանց գենոտիպի փոփոխության:

Մոդիֆիկացիաները չեն ժառանգվում և պահպանվում են միայն տվյալ օրգանիզմի կյանքի ընթացքում:

Օրգանիզմների բոլոր հատկանիշները և հատկությունները որոշված են ժառանգաբար, սակայն օրգանիզմը ժառանգում է ոչ թե հատկանիշները և հատկությունները, այլև նրանց զարգացման հնարավորությունը: Հատկանիշի ձևավորումը պրոցեսների մի շղթա է, որ սկսվում է գեններից, հետո ի-ՌՆԹ, պոլիպեպտիդ, ֆերմենտ և նորմալ է ընթանում միայն այն դեպքում, եթե բջջում առկա են բոլոր անհրաժեշտ ելակետային նյութերը, էներգիայի աղբյուրը և ռեակցիայի համար համապատասխան պայմանները: Այսպիսով, միջավայրը պետք է ապահովի այն պայմանները, որոնք անհրաժեշտ են հատկանիշի ձևավորման համար: Ընդ որում, այս կամ այն հատկանիշի արտահայտվածության աստիճանը տարբեր է, կախված

շրջակա միջավայրի պայմաններից, մի դեպքում այն ավելի ուժեղ է, մեկ այլ դեպքում՝ ավելի թույլ: Այդ փոփոխությունների սահմանները որոշվում են գենոտիպի հնարավորությունների սահմաններում:

Հատկանիշի ձևափոխման սահմանները, որոնք սահմանափակվում են գենոտիպի ազդեցությամբ կոչվում են ռեակտիվ ադապտացիա:

Օրգանիզմի տարբեր հատկությունների և հատկանիշների համար սահմանները, որոնք որոշվում են ռեակցիայի նորմայով, տարբեր են:

Մոդիֆիկացիաների նշանակությունը կայանում է նրանում, որ նրանց մեծ մասն ունեն հարմարողական նշանակություն և նպաստում են օրգանիզմների ադապտացիային շրջակա միջավայրի փոփոխությանը:

Ժառանգական փոփոխականությունը ընդունված է բաժանել **կոմբինատիվ և մուտացիոն փոփոխականության:**

Կոմբինատիվ (համակցական) փոփոխականության հիմքում ընկած է օրգանիզմների սեռական բազմացումը, որի արդյունքում առաջանում է գենոտիպերի մեծ բազմազանություն:

Կոմբինատիվ փոփոխականության աղբյուր են հանդիսանում հետևյալ երեք պրոցեսները՝

1. Խոնդրոգ քրոմոսոմների քրոմատիդների միջև կրոսինգովերը: Այն ստեղծում է շղթայակցման նոր խմբեր, այսինքն ավելների գենետիկական վերահամակցությունների կարևոր աղբյուր է հանդիսանում: Վերահամակցված քրոմոսոմները հայտնվելով զիգոտում նպաստում են նոր, ծնողներին ոչ բնորոշ, հատկանիշների առաջացմանը:
2. Մեյոզի պրոցեսում քրոմոսոմների և քրոմատիդների պատահական կոդմնորոշումը և նրան հաջորդող անկախ տարամիտումը հնարավորություն են ստեղծում գամետներում մեծ թվով քրոմոսոմային համակցությունների համար:

Կոմբինատիվ փոփոխականության երրորդ աղբյուրը բեղմնավորման պրոցեսում գամետների պատահական զուգակցությունն է: Կոմբինատիվ փոփոխականության այս երեք աղբյուրները գործում են անկախ և միաժամանակ, ապահովելով գեների մշտական «վերաբաշխումը», որն ընկած է անընդհատ կատարվող գենետիկական փոփոխությունների հիմքում: Միջավայրն ազդում է ստացված բոլոր ֆենոտիպերի վրա, որոնցից տվյալ միջավայրին առավել հարմարվածները բարգավաճում են: Վերջինս առաջ է բերում պոպուլյացիայում գենոտիպերի փոփոխություն: **Կենդանի**

օրգանիզմներին բնորոշ ողջ ժառանգական բազմազանության կարևորագույն աղբյուր է հանդիսանում կոմբինատիվ փոփոխականությունը: Սակայն, փոփոխականության վերը նշված աղբյուրները գենոտիպում չեն առաջացնում խոշոր փոփոխություններ, որոնք, համաձայն էվոլյուցիոն տեսության, անհրաժեշտ են նոր տեսակների ծագման համար: Այդպիսի փոփոխություններ առաջանում են միայն մուտացիաների հետևանքով:

Ժ առանգական կամ մոտագիոն (գենոտիպային) փոփոխականություն է կոչվում գենոտիպի փոփոխականությունը: Մուտացիան տվյալ օրգանիզմի ԴՆԹ-ի կառուցվածքի կամ քանակի փոփոխությունն է: Մուտացիաները առաջ են բերում գենոտիպի փոփոխություն, որը կարող է ժառանգվել այն բջիջների կողմից, որոնք ծագել են մուտանտ բջիջ միտոզի կամ մեյոզի արդյունքում: Մուտացիաները, որոնք ծագում են սեռական բջիջներում, կոչվում են **գեներատիվ** և փոխանցվում են օրգանիզմների հաջորդ սերունդներին: Իսկ սոմատիկ բջիջներում տեղի ունեցող փոփոխությունները, որոնք կոչվում են **սոմատիկ մուտացիաներ** ժառանգվում են միայն միտոզի ճանապարհով առաջացող դուստր բջիջների կողմից:

Մուտացիաների մասին պատկերացումը գիտության մեջ առաջադրել է հոլանդացի բուսաբան դե ֆրիզը 1901թ. իշախոտ (էնոթերիա) *Oenothera lamarckiana* կոչված բույսի ժառանգականությունը ուսումնասիրելիս: 9 տարի անց Մորգանը սկսել է հետազոտել մուտացիաները դրոզոֆիլի մոտ և շատ շուտով հայտնի են դարձել ավելի քան 500 մուտացիաներ: **Գ. դե ֆրիզի մուտացիոն տեսության դրույթները հետևյալն են՝**

1. մուտացիաները ծագում են անսպասելիորեն,
2. նոր ձևերը կայուն են,
3. ի տարբերություն ոչ ժառանգական փոփոխությունների մուտացիաները չեն առաջացնում անընդհատ շարքեր: Մուտացիաները հանդիսանում են որակական փոփոխություններ,
4. մուտացիաները դրսևորվում են տարբեր ձևերով և կարող են լինել ինչպես օգտակար, այնպես էլ վնասակար,
5. մուտացիաների հայտնաբերման հավանականությունը կախված է հետազոտված անհատների թվից,
6. միանման մուտացիաները կարող են կրկնվել,
7. մուտացիաները ուղղորդված չեն (ինքնաբերական են), այսինքն, մուտացիայի կարող է ենթարկվել քրոմոսոմի ցանկացած հատված, առաջ բերելով ինչպես աննշան, այնպես էլ կյանքի

համար կարևոր հատկանիշների փոփոխություններ:

Մուտացիաները լինում են **դոմինանտ** և **ռեցեսիվ**: Մուտացիաների մեծ մասը ռեցեսիվ են և չեն դրսևորվում հետերոզիգոտների մոտ: Վերջինս շատ կարևոր է տեսակի պահպանման համար: Տվյալ մուտացիաները, որպես կանոն վնասակար են: Տարբերում են նաև **օգտակար** և **չեզոք մուտացիաներ**:

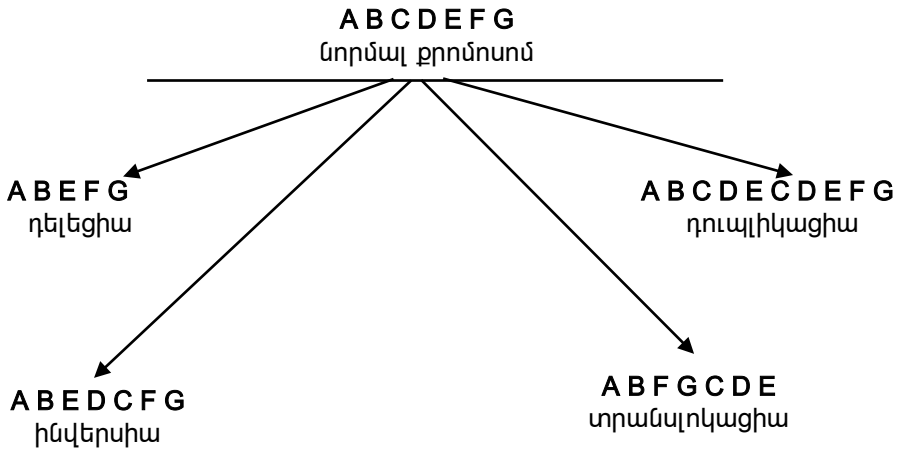
Հոմոզիգոտ վիճակում մուտացիաները հաճախ նվազեցնում են առանձնյակների կենսունակությունը: Մուտացիաները, որոնք խիստ իջեցնում են կենսունակությունը, մասամբ կամ ամբողջությամբ դադարեցնում են զարգացումը, կարող են ունենալ մահաբեր վախճան: Մարդու մոտ այդպիսի մուտացիաներին են վերաբերում հեմոֆիլիայի գենը և մանգաղաձև անեմիայի գենը:

Տարբերում են մի քանի տիպի մուտացիաներ՝ **գենոմային**, **քրոմոսոմային** և **գենային**:

Գ ե ն ո մ ա յ ի ն մուտացիաները (անեուպլոիդիան, հապլոիդիան և պոլիպլոիդիան) դրանք քրոմոսոմների թվի փոփոխություններն են բջջի գենոմում:

Ք ռ ո մ ո ս ո մ ա յ ի ն մուտացիաները կամ քրոմոսոմային աբերացիաները (վերակառուցում) արտահայտվում են քրոմոսոմների կառուցվածքի փոփոխությամբ: Հայտնի են տարբեր տիպի վերակառուցումներ՝

1. **դելեցիա**՝ քրոմոսոմի հատվածի կորուստը,
2. **դուպլիկացիա**՝ քրոմոսոմի որոշակի հատվածում տեղակայված գենների հավաքակազմի երկու կամ մի քանի անգամ կրկնությունը,
3. **ինվերսիա**՝ քրոմոսոմի հատվածի պտույտը 180°-ով,
4. **տրանսլոկացիա**՝ քրոմոսոմի հատվածի տեղափոխությունը դեպի նրա մյուս ծայրը կամ միացումը մեկ այլ, ոչ հոմոլոգ քրոմոսոմին:



Դելեցիայի և դուպլիկացիայի դեպքում փոփոխվում է քրոմոսոմի գենետիկական նյութի քանակը: Ֆենոտիպային փոփոխության աստիճանը կախված է նրանից, թե ինչքանով են քրոմոսոմի համապատասխան հատվածները մեծ և պարունակում են, արդյոք, կարևոր գեներ:

Քրոմոսոմային վերակառուցումների օրինակները շատ են տարբեր օրգանիզմների և մարդու մոտ: Ծանր ժառանգական հիվանդություն «կատվի ճիչ» սինդրոմը (անվանվել է ըստ հիվանդ մանկիկի ձայնի բնույթի) պայմանավորված է հետերոզիգոտությամբ, ըստ 5-րդ քրոմոսոմի դելեցիայի: Այս սինդրոմն ուղեկցվում է մտավոր հետամնացությամբ: Սովորաբար այսպիսի սինդրոմով տառապող երեխաները շուտ են մահանում:

Դուպլիկացիաները կարևոր դեր են կատարում գենոմի էվոլյուցիայի պրոցեսում, քանի որ կարող են ծառայել որպես նյութ նոր գենների ծագման համար:

Ինվերսիայի և տրանսլոկացիայի դեպքում գենետիկական նյութի ընդհանուր քանակը անփոփոխ է, փոփոխվում է միայն նրա դիրքը:

Գ ե ն ա յ ի ն կ ա մ կ ե տ ա յ ի ն մուտացիաները ծագում են որոշակի գենի նուկլեոտիդային հաջորդականության փոփոխության հետևանքով: Նրանք տեղի են ունենում ա) կառուցվածքային գենների փոփոխության և բ) ֆունկցիոնալ գենների փոփոխության հետևանքով: Հայտնի են կառուցվածքային գենների փոփոխության հետևյալ ձևերը՝

1. մեկ կամ մի քանի նուկլեոտիդային զույգերի ավելացում կամ կորուստ,
2. տրանզիցիա, որը պուրինային ազոտային հիմքի փոխարինումն է պուրինայինով կամ պիրիմիդինային ազոտային հիմքինը՝ պիրիմիդինայինով ($Ա \leftrightarrow Գ$, $Ց \leftrightarrow Թ$),
3. տրանսվերզիա՝ պուրինային ազոտային հիմքի փոխարինում պիրիմիդինայինով կամ պիրիմիդինայինի փոխարինումը պուրինայինով ($Ա \leftrightarrow Ց$, $Գ \leftrightarrow Թ$):

Գենային մուտացիաները հիմնականում դրսևորվում են ֆենոտիպորեն և հանդիսանում են նյութափոխանակության խանգարման (գենային հիվանդությունների) պատճառ, որոնց դրսևորման հաճախականությունը մարդու պոպուլյացիայում 1-2% է: Բացահայտում են կենսաքիմիական և ռեկոմբինանտ ԴՆԹ-ի մեթոդներով:

Մուտացիա առաջացնող գործոնները կոչվում են մ ու տ ա - գ ե ն ո ն եր : Մուտագենները կարող են լինել՝

1. քիմիական բնույթի՝ (օրգանական և անօրգանական թթուներ, հիմքեր, մետաղների աղեր և այլն),
2. ֆիզիկական բնույթի (ուլտրամանուշակագույն ճառագայթներ, ռենտգեն ճառագայթներ, իոնիզացնող ռադիացիա),
3. կենսաբանական բնույթի (վիրուսներ, վակցինաներ, որոշ բակտերիաներ և այլն):

Ստուգիչ հարցեր

1. Ի՞նչ է փոփոխականությունը:
2. Ինչպիսի՞ն է գենոտիպի և արտաքին միջավայրի դերը հատկանիշների դրսևորման գործում:
3. Նկարագրեք մարդու ժառանգականության ուսումնասիրության երկվորյակային մեթոդը:
4. Փոփոխականության ինչպիսի՞ ձևեր գիտեք:
5. Բնութագրեք մոդիֆիկացիոն փոփոխականությունը: Ո՞րն է մոդիֆիկացիաների նշանակությունը:
6. Ի՞նչ է կոմբինատիվ փոփոխականությունը: Որ՞ պրոցեսներն են կոմբինատիվ փոփոխականության աղբյուր հանդիսանում:
7. Ո՞րն է կոմբինատիվ փոփոխականության նշանակությունը:
8. Ի՞նչ է մուտացիան: Որո՞նք են Գ. դե Ֆրիզի մուտացիոն տեսության դրույթները:
9. Թվարկեք և բնութագրեք մուտացիաների տիպերը:

10. Ինչպիսի՞ մուտագեններ գիտեք:

Լրացնել սահմանումները.

1. կենդանի համակարգերի ունակությունն է ձեռք բերել նոր հատկանիշներ (կառուցվածքային, ֆիզիոլոգիական, կենսաքիմիական) և անհատական զարգացման առանձնահատկություններ՝ շրջակա միջավայրի գործոնների ազդեցության ներքո:
2. Հատկանիշի ձևափոխման սահմանները, որոնք սահմանափակվում են գենոտիպի ազդեցությամբ, կոչվում են:
3. կամ փոփոխականությունը օրգանիզմի, էվոլյուցիայի ընթացքում ամրապնդված, հարմարվածության ռեակցիան է շրջակա միջավայրի պայմանների փոփոխությանը՝ առանց գենոտիպի փոփոխության:
4. փոփոխականության հիմքում ընկած է օրգանիզմների սեռական բազմացումը, որի արդյունքում առաջանում է գենոտիպերի մեծ բազմազանություն:
5. կամ փոփոխականություն է կոչվում գենոտիպի փոփոխականությունը:
6. Մուտացիան տվյալ օրգանիզմի կառուցվածքի կամ քանակի փոփոխությունն է:
7. մուտացիաները արտահայտվում են քրոմոսոմների կառուցվածքի փոփոխությամբ:
8. քրոմոսոմի միջին հատվածի կորուստն է:
9. քրոմոսոմի որոշակի հատվածում տեղակայված գեների հավաքակազմի երկու կամ մի քանի անգամ կրկնությունն է:
- 10..... քրոմոսոմի հատվածի պտույտն է 180°-ով:
- 11..... մուտացիաները ծագում են որոշակի գենի նուկլեոտիդային հաջորդականության փոփոխության հետևանքով:
- 12.Մուտացիա առաջացնող գործոնները կոչվում են

Թեսթեր

(Ընտրե՛ք ճիշտ պատասխանը)

1. Ֆենոտիպը.

Ա - պայմանավորված է միայն գենոտիպով,

Բ - կախված է միայն արտաքին միջավայրի պայմաններից,

- Գ - որոշվում է գենոտիպի և արտաքին միջավայրի փոխազդեցությամբ,
- Դ - գենոտիպից և արտաքին միջավայրի պայմաններից կախված չէ:

2. Գենոտիպի փոփոխման հետ կապված չէ.

- Ա - մուտացիոն փոփոխականությունը,
- Բ - ժառանգական փոփոխականությունը,
- Գ - մոդիֆիկացիոն փոփոխականությունը,
- Դ - համակցական փոփոխականությունը:

3. Մոդիֆիկացիոն փոփոխականության համար բնորոշ է այն, որ.

- Ա-առաջացած փոփոխությունները փոխանցվում են սերնդեսերունդ,
- Բ-առաջացած փոփոխությունները չեն փոխանցվում են սերնդեսերունդ,
- Գ-փոփոխություններն առաջանում են հանկարծակի, թռիչքաձև, ոչ ուղղորդված,
- Դ -առաջացած փոփոխությունները մուտացիաների արդյունք են:

4. Մոդիֆիկացիոն փոփոխականությանը բնորոշ չէ.

- Ա - ոչ ժառանգական բնույթը,
- Բ - հարմարողական բնույթը,
- Գ - թռիչքային բնույթը,
- Դ - զանգվածային բնույթը:

5. Մոդիֆիկացիաները.

- Ա - կարող են անփոփոխ փոխանցվել սերնդից սերունդ,
- Բ - ուղղորդված չեն միջավայրի կողմից,
- Գ - առաջացնում են փոփոխականության անընդհատ շարք,
- Դ - ունեն թռիչքային բնույթ:

6. Արտաքին և ներքին միջավայրի գործոնների ազդեցության տակ քրոմոսոմներում տեղի ունեցող փոփոխություններն անվանում են.

- Ա - կոնյուգացիա,
- Բ - մոդիֆիկացիա,
- Գ - մուտացիա,

Դ - ռեակցիայի նորմա:

7. Սեռական բազմացման ժամանակ սերունդներին չեն փոխանցվում.

Ա - գենային մուտացիաները՝ գամետներում,

Բ - քրոմոսոմային մուտացիաները՝ սոմատիկ բջիջներում,

Գ - քրոմոսոմային մուտացիաները՝ սեռական բջիջներում,

Դ - ճիշտ են բոլոր պատասխանները:

8. Մուտացիոն փոփոխականությանը բնորոշ չէ.

Ա - առաջացող փոփոխությունների անսպասելիությունը,

Բ - փոփոխությունների անհետացումը՝ առաջացնող գործոնի

ազդեցության ընդհատումից հետո,

Գ - փոփոխությունների թռիչքաձև բնույթը,

Դ - բոլոր թվարկածները:

9. Բոլոր մուտացիաների համար հատկանշական է.

Ա - օրգանիզմի համար վնասակարությունը,

Բ - թռիչքաձև բնույթը,

Գ - դոմինանտությունը,

Դ - օրգանիզմի համար օգտակարությունը:

10. Գենետիկական բազմազանության աղբյուր չէ.

Ա - մուտացիան,

Բ - գեների վերախմբավորումը,

Գ - գոյության կռիվը,

Դ - քրոմոսոմների տրամախաչումը:

11. Ժառանգաբար փոխանցվում են մարդու.

Ա - սոմատիկ բջիջների դոմինանտ մուտացիաները,

Բ - գամետներ առաջացնող բջիջների մուտացիաները,

Գ - սոմատիկ բջիջների ռեցեսիվ մուտացիաները,

Դ-սոմատիկ բջիջների դոմինանտ և ռեցեսիվ մուտացիաները:

12. Կոմբինատիվ փոփոխականությունը տարատեսակ է.

Ա - մոդիֆիկացիոն փոփոխականության,

Բ - գենոտիպային փոփոխականության,

- Գ - հարաբերակցական փոփոխականության,
- Դ - ճիշտ պատասխանը բացակայում է:

13. Համակցական (կոմբինատիվ) փոփոխականության չի բերում.

- Ա - տրամախաչումը,
- Բ - պոլիպոլիդիան,
- Գ - մեյոզում քրոմոսոմների անկախ տարամիտումը,
- Դ - բեղմնավորման ժամանակ գամետների պատահական զուգորդումը:

14. Մուտացիաները լինում են.

- Ա - միայն վնասակար,
- Բ - միայն օգտակար,
- Գ - միայն չեզոք,
- Դ - ինչպես վնասակար, այպես էլ օգտակար և չեզոք:

Մաս 5. Ժառանգականությունը և պաթոլոգիան

5.1. Մարդու ժառանգական հիվանդությունները, նրանց դասակարգումը: Քրոմոսոմային հիվանդություններ

Ներկայումս գրանցված են մարդու մոտ 4000 ժառանգական հիվանդություններ: Առողջապահության համաշխարհային կազմակերպության տվյալների համաձայն, ի շնորհիվ ախտորոշման նոր մեթոդների կիրառման, ամեն օր գրանցվում է մոտ 3 նոր ժառանգական հիվանդություն, որոնք հանդիպում են տարբեր մասնագիտության բժիշկների՝ թերապևտի, վիրաբույժի, էնդոկրինոլոգի, նյարդաբանի պրակտիկայում: Հիվանդություն, որն ընդհանրապես կապ չունի ժառանգականության հետ, գոյություն չունի: Տարբեր հիվանդությունների (վիրուսային, բակտերիական կամ մանրէական, սնկային) և նույնիսկ վնասվածքների ընթացքը և նրանցից հետո ապաքինումը այս կամ այն չափով կախված է անհատի ժառանգական, իմունոլոգիական, ֆիզիոլոգիական և հոգեկան առանձնահատկություններից:

Մարդու գենետիկական թերությունների ուսումնասիրությունը և հետևանքների հնարավոր կանխարգելումը բժշկական գենետիկայի առարկան է:

Ժառանգական ախտաբանության բնույթը շատ բարդ է: Գենետիկական տեսանկյունից բոլոր հիվանդությունները, կախված ժառանգական և շրջակա միջավայրի գործոնների, նրանց զարգացման վրա ունեցած, ազդեցությունից բաժանվում են երեք խմբի՝ ժառանգական, ժառանգական նախահակվածությամբ պայմանավորված և ոչ ժառանգական: Կախված գենետիկական և կլինիկական տեսանկյունից առանձնացնում են դասակարգման մի քանի տիպ:

Ժառանգական հիվանդությունների գենետիկական դասակարգման հիմքում առաջին հերթին մուտացիաների տեսակն է, իսկ երկրորդ՝ շրջակա միջավայրի հետ փոխազդեցության բնույթը: Համապատասխանաբար, ժառանգական հիվանդությունները ներկայումս բաժանում են 5 խմբի՝

1. գենային հիվանդություններ, որոնք ծագում են գենային մուտացիաների արդյունքում: Նրանք փոխանցվում են սերնդից սերունդ և ժառանգվում են Մենդելի օրենքներին համապատասխան:
2. Քրոմոսոմային հիվանդություններ, որոնք առաջանում են քրոմոսոմային և գենոմային մուտացիաների արդյունքում:

3. Ժառանգական նախահավաքվածությամբ պայմանավորված հիվանդություններ (մուլտիֆակտորիալ հիվանդություններ), որոնք ծագում են համապատասխան գենետիկական և շրջակա միջավայրի որոշակի գործոնների առկայության դեպքում: Շրջակա միջավայրի գործոնների ազդեցության ներքո դրսևորվում է ժառանգական նախատրամադրվածությունը: Ընդ որում որոշ դեպքերում ժառանգական նախատրամադրվածությունը որոշվում է մեկ մուտանտ գենով (մոնոգեն հիվանդություններ), իսկ մյուս դեպքերում ձևավորվում է մի շարք գենների համատեղ ազդեցության ներքո (պոլիգեն հիվանդություններ): Ժառանգական նախատրամադրվածությամբ պայմանավորված հիվանդությունների թվին են պատկանում հիպերտոնիկ հիվանդությունը, շաքարային դիաբետի որոշ ձևեր, բրոնխիալ ասթման, ստամոքսի խոցային հիվանդությունը, աթերոսկլերոզը, շիզոֆրենիան, զարգացման բնածին արատները և այլ հիվանդություններ: Ժառանգական նախատրամադրվածությամբ պայմանավորված հիվանդությունների դեպքում առողջների և հիվանդների թվի հարաբերակցությունը, որպես կանոն, չի համապատասխանում մենդելյան ձեղքավորմանը:
4. Գենետիկական սոմատիկ հիվանդություններ, որոնք ծագում են սոմատիկ բջիջների մուտացիաների արդյունքում: Սրանց են վերաբերվում որոշ ուռուցքային և աուտոիմուն հիվանդություններ, զարգացման արատներ:
5. Մոր և պտղի գենետիկական անհամատեղելիությամբ պայմանավորված հիվանդություններ:

Քրոմոսոմային հիվանդությունները հիվանդությունների մի խումբ են, որոնք ծագում են քրոմոսոմների թվի (գենոմային մուտացիաներ) կամ կառուցվածքի (քրոմոսոմային աբերացիաներ) փոփոխության արդյունքում: Քրոմոսոմային հիվանդությունները բավականին հաճախ են հանդիպում: Քրոմոսոմային հիվանդությունների հաճախականությունը յուրաքանչյուր 10 000 ծնված երեխայից 2-4 դեպք է կազմում: Քրոմոսոմային անոմալիաների մեծամասնությունը կյանքի հետ անհամատեղելի են: Քրոմոսոմային հիվանդությունների վերջնական փստորոշումը կատարվում է բջջագենետիկական մեթոդներով: Գոյություն ունեն կարիոտիպի բազմաթիվ անոմալիաներ: Քրոմոսոմային աբերացիաները և քրոմոսոմների թվի փոփոխությունները, եթե արդեն գոյություն ունեն ծնողների սեռական բջիջներում, ապա կարող են նկատվել զարգացող օրգանիզմի բոլոր բջիջներում (լրիվ մուտանտ): Քրոմոսոմային անո-

մալիաներ կարող են ծագել նաև սաղմնային զարգացման պրոցեսում՝ զիգոտի տրոհման ժամանակ: Նորմայում յուրաքանչյուր բլաստոմեր պարունակում է միևնույն քրոմոսոմային հավաքակազմը, որն իդենտիկ է զիգոտի հավաքակազմին: Սակայն որոշ դեպքերում հնարավոր է քրոմոսոմների տարամիտման խախտում, որի արդյունքում տարբեր բլաստոմերներ են տարամիտվում նրանց տարբեր քանակներ: Հետագա տրոհման դեպքում ծագում են բջջային կլոններ, որոնք պահպանում են անոմալ կարիոտիպի առանձնահատկությունները: Այն բջիջները, որոնք ծագել են նորմալ բլաստոմերներից, կունենան անփոփոխ կարիոտիպ: Այս երևույթը կոչվում է **գենետիկական մոզաիցիզմ**: Մոզաիկ օրգանիզմները կարող են պարունակել մի քանի (2, 3, 4 և ավելի) բջջային կլոններ տարբեր կարիոտիպերով: Այս երևույթը կարող է ուղեկցվել ամբողջ օրգանիզմի կամ նրա առանձին օրգանների և համակարգերի պաթոլոգիայով: Անոմալ բջիջների աննշան քանակի դեպքում հիվանդությունը ֆենոտիպորեն կարող է չդրսևորվել:

Քրոմոսոմային հիվանդությունների հիմքում այնպիսի սինդրոմներ են, որոնք կապված են գենոմային մուտացիաների հետ: Գենոմային մուտացիաներին են վերաբերում պոլիպլոիդիան, հապլոիդիան և անեուպլոիդիան, որոնք հանդիսանում են քրոմոսոմների թվի փոփոխության աղբյուր:

Պ ո լ ի պ լ ո ի դ ի ա ն քրոմոսոմների հապլոիդ, հավաքակազմի ավելացումն է բազմապատիկ անգամ: Տարբեր քանակով քրոմոսոմների հապլոիդ հավաքակազմ ունեցող բջիջները կոչվում են **տրիպլոիդ (3n), տետրապլոիդ (4n), հեքսապլոիդ (6n), օկտապլոիդ (8n)** և այլն:

Պոլիպլոիդները սովորաբար առաջանում են մեյոզի կամ միտոզի պրոցեսում դեպի բջջի բևեռները քրոմոսոմների տարամիտման խանգարման պրոցեսում: Վերջինս տեղի է ունենում ֆիզիկական (բարձր և ցածր ջերմաստիճան, ռադիոակտիվ ճառագայթում) և քիմիական (կոլիխիցին, վինբլաստին, աքեմաֆտեն, քլորոֆորմ, եթեր և այլն) գործոնների ազդեցության ներքո: Այսպես, օրինակ, կոլիխիցինը բաժանվող բջիջներում ճնշում է միտոտիկ իլիկի ձևավորումը, որի արդյունքում կրկնապատկված քրոմոսոմները չեն տարամիտվում և բջիջը հանդիսանում է տետրապլոիդ:

Գրականության տվյալների համաձայն բոլոր սպոնտան աբորտների 22,6%-ը կազմում են պոլիպլոիդ սաղմերի վիժումները, որոնցից մոտ 4%-ը կազմում են տրիպլոիդ սաղմերը, իսկ 1%-ը՝ տետրապլոիդ, ընդ որում տետրապլոիդ սաղմերը մահանում են ավելի

շուտ: Տրիպլոիդ բջիջներով սաղմերը նույնպես հազվադեպ են գոյատևում, եթե տրիպլոիդ բջիջների հետ միասին չեն պարունակում դիպլոիդ նորմալ բջիջներ: 69,XXY/46X կամ 69,XXY/46,XY կարիոտիպ ունեցող անհատների մոտ հայտնաբերել են զարգացման հետևյալ արատները՝ սինդակտիլիա (դաստակների կամ ոտնաթաթերի մատների լրիվ կամ մասնակի սերտաձև), մարմնի ասիմետրիկ կառուցվածք, մտավոր թերզարգացվածություն, հերմոֆրոդիտիզմ: Անսովոր մեծ ընկերքի առկայությունը զարգացման արատներով թերաճ երեխայի դեպքում տրիպլոիդայի կասկածներ է ներշնչում:

Հ ա պ լ ո ի դ ի ա ն (1 ո) քրոմոսոմների միակի հավաքակազմն է: Հապլոիդների կենսունակությունը ցածր է, քանի որ տվյալ դեպքում դրսևորվում են եզակի թվով պարունակվող բոլոր ռեցեսիվ գեները: Կաթնասունների և մարդու մոտ այս մուտացիան առաջ է բերում մահ:

Ա ն ե ու պ լ ո ի դ ն եր ի կամ հ ե տ եր ո պ լ ո ի դ ն եր ի մոտ քրոմոսոմների նորմալ թիվը ավելանում կամ նվազում է: Անեուպլոիդները ծագում են այն դեպքում, երբ առանձին քրոմոսոմների քրոմատիդները միտոզի ընթացքում կամ առանձին հոմոլոգ քրոմոսոմները մեյոզի պրոցեսում չեն տարամիտվում: Գամետոգենեզի ընթացքում քրոմոսոմների չբաժանվելու արդյունքում կարող են ծագել սեռական բջիջներ լրացուցիչ քրոմոսոմներով: Այդպիսի սեռական բջիջները (24 քրոմոսոմներով) նորմալ հապլոիդ գամետների հետ միաձուլվելիս (23 քրոմոսոմ) առաջացնում են **2n+1 (տրիսոմիկ)** գիգոտ ըստ որոշակի քրոմոսոմի: Եթե գամետներից մեկը պարունակում է մեկ քրոմոսոմով ավելի քիչ, ապա հետագա բեղմնավորման արդյունքում առաջանում է **2n-1 (մոնոսոմիկ)** գիգոտ՝ ըստ ինչ-որ քրոմոսոմի, որից զարգանում է անկենսունակ սաղմ: Հանդիպում են նաև **2n-2** ձևեր կամ **նուլիսոմիկներ**, քանի որ բացակայում է հոմոլոգ քրոմոսոմների զույգը և **2n+n** ձևեր կամ **պոլիսոմիկներ**: Մարդու մոտ անեուպլոիդիան հաճախ առաջ է բերում չբերություն և այս դեպքերում չի ժառանգվում: Մոր տարիքը 38-ից ավել լինելու դեպքում երեխաների մոտ անեուպլոիդիայի հաճախականությունն ավելանում է մինչև 2,5%:

Մարդու քրոմոսոմային հիվանդությունների առավել հաճախ հանդիպող ձևերից են **մոնոսոմիան (2n-1)** և **պոլիսոմիան**, մասնավորապես, **տրիսոմիան (2n+1)**: Առանձնապես ծանր են մոնոսոմիաները: Պարզվել է, որ մոնոսոմիաների մոտ 20%-ն ավարտվում է մահվամբ սաղմնային զարգացման դեռևս առաջին օրերին կամ առաջ է բերում սաղմի վախճան ավելի ուշ փուլերում: Կյանքի հետ համա-

տեղելի մոնոսոմիան նկարագրվել է միայն X քրոմոսոմի համար:

Շ եր ե 2 և ս կ ի - Տ ե ռ ն եր ի (44 + XO) ս ի ն դ - ր ո մ ը (մոնոսոմիա X) հանդիպում է կանանց մոտ, որոնց բնորոշ է մարմնի անհամաչափ կառուցվածքը (ցածր հասակ, կարճ պարանոց), սեռական համակարգի խանգարումներ (երկրորդային սեռական հատկանիշների մեծամասնության բացակայություն), մտավոր թերզարգացվածություն: Հիվանդները թույլ զարգացած ձվարանների հետ մեկտեղ ունեն զարգացման տարբեր արատներ՝ աորտայի ելանցքի ստենոզ, պայտածն երիկամ, նախադաստակի որոշ ոսկորների կարճացում, մաշկային ծալքեր պարանոցի երկու կողմերում "pterygium coli", ծոծրակային կողմնային վեր աճող մազափնջեր: Այս հիվանդների միջին հասակը 141,5սմ է:

Տրիսոմիկ կանայք (44 + XXX) տարաբերվում են սեռական և մտավոր զարգացման խանգարումներով (**տրիպլո-իքս սինդրոմ**): Հանդիպման հաճախականությունը 1:1000: XXX անհատները ֆիզիկապես կարծես թե չեն տարբերվում, սակայն նրանց մոտ նկատվում է թուլամտություն: Այսպիսի կանայք կարող են հղիանալ և ծննդաբերել առողջ երեխաներ:

1959թ. Ջեկոբսը և Սթրոնգը, ինչպես նաև Ֆորդը իր աշխատակիցների հետ հայտնաբերել են տրիսոմիան ըստ X քրոմոսոմի (XXY) Կլայնֆելտերի սինդրոմի դեպքում և մոնոսոմիան (XO) Տերների սինդրոմի դեպքում:

Կլայնֆելտերի սինդրոմը նկարագրվել է 1942թ. Կլայնֆելտերի կողմից: Կլայնֆելտերի սինդրոմի (**44+XXY**) հանդիպման հաճախականությունը 1:500 - 1:700: XXY-տրիսոմիայով հիվանդների մոտ մանկական հասակում կարող է նկատվել թույլ զարգացած մտավոր ընդունակություններ, միջինից բարձր հասակի դեպքում ցածր կենսունակություն, հաղորդակցվելու խանգարված ընդունակություն՝ ագրեսիվության պոթելումներով, դժվարություններ կարդալու և գրելու ուսուցման պրոցեսում: XXY-տրիսոմիայով տառապող հասուն տղամարդկանց հասակը միջին հաշվով 6սմ բարձր է իրենց առողջ եղբայրներից, որը պայմանավորված է երկար ոտքերով: Կլայնֆելտերի սինդրոմով հիվանդները դեռ փոքր հասակից համեմատաբար բարձրահասակ են և երկար վերջավորություններով: Սեռական հասունացման շրջանում, որը սկսվում է ժամանակին, նկատվում է անբավարար սեռական զարգացում՝ սերմնարանները թույլ են զարգացած, սպերմատոգենեզը բացակայում է, երկրորդային սեռական հատկանիշները թույլ են զարգացած (տե՛ս գլուխ. նկ. 16): Երբեմն վերջինիս արտահայտվածությունը նոր-

մալ է: Հիվանդության ախտորոշումը կատարվում է բերանի խոռոչի լորձաթաղանթի քսուքներում քրոմատինային մարմնիկների հայտնաբերման հիման վրա: Օժանդակ դպրոցների աշակերտների մոտ 1%-ը կազմում են **XXY**- տրիսոմիայով հիվանդները:

Հայտնի են նաև **XXYY**, **XXY**, **XXXXY**, **XXXXX** անոմալիաներ: Հետազոտությունների արդյունքում պարզվել է, որ **XXYY** անոմալիայի պատճառը նա է, որ մեյոզի I և II բաժանումների ընթացքում քրոմոսոմները միմյանցից չեն բաժանվում: Վերջինս կախված է ծնողների տարիքից: **XXYY** անոմալիայի դեպքում ֆենոտիպը նման է Կլայնֆելտերի սինդրոմին, սակայն հիվանդները տարբերվում են ավելի բարձր հասակով և բռնի գործողությունների նկատմամբ բարձր հակումով:

XXY սինդրոմի պատճառը նա է, որ սեռական բջիջների քրոմոսոմները մեյոզի II բաժանման ընթացքում չեն տարամիտվում: Վերջինս կախված է հոր տարիքից: **XXY** տղամարդկանց հասակը հաճախ միջինից ավելի բարձր է, իսկ մնացած հարցերում ֆիզիկապես չեն տարբերվում: **XXY** տղամարդիկ կարող են ունենալ նորմալ սերունդ **46,XX** կամ **46,XY** կարիոտիպերով, սակայն երբեմն **XXY** հայրերից ծնվում են նաև **XXY** տղաներ:

Բազմաթիվ անգամ հաստատվել է **XXY** սինդրոմով տղամարդկանց հակումը հակահասարակական ագրեսիվ գործողությունների նկատմամբ: Մինևոյն ժամանակ 15000 **XXY** տղամարդկանց վարքի ուսումնասիրությունները Նոելի կողմից ժխտել են այդ փաստը:

Հասունացման երկու փուլերում քրոմոսոմների չտարամիտվելու հետևանքով կարող է առաջանալ **XXXX** հապլոիդ ծվաբջիջ, որից էլ **XXXXX** կամ **XXXXY** անհատներ: Քրոմոսոմների այսպիսի կրկնակի հաջորդական բաժանվելը կախված է մոր տարիքից:

Աուտոսոմ քրոմոսոմների հետ կապված անոլալիաներից ավելի հաճախ հանդիպում են **Պատաուի (տրիսոմիա 13)**, **Էդվարդսի (տրիսոմիա 18)** և **Դաունի (տրիսոմիա 21)** սինդրոմները, որոնց բնութագրերը տրված են աղյուսակ 4-ում:

13-րդ, 18-րդ և 21-րդ աուտոսոմաների տրիսոմիաներով կամ **XXY** և **XXX** անոմալիաներով տառապող երեխաների մայրերի տարիքը, այլ մայրերի հետ համեմատած գերազանցում է 30 տարեկանին: Մինչև 30 տարեկան կանանց մոտ քրոմոսոմների բաշխման խախտումները մեյոզի ընթացքում չի ավելանում, իսկ 30-ից հետո այն աճում է լոգարիթմական սանդղակով: Եթե հոր տարիքը 46-ից բարձր է, իսկ մայրը 41-46 տարեկան է, ապա Դաունի սինդրոմով հիվանդ երեխա ծնվելու հավանականությունը աճում է մինչև 4,1%:

Տրիստմիաների մի մասը ծագում է անկախ մոր տարիքից: Այդ տրիստմիաները, հավանաբար, պայմանավորված են սպերմատոգենեզում քրոմոսոմների տարամիտման հետ: Եթե դա այդպես է, ապա տրիստմիաների մոտ 30%-ը կարելի է բացատրել արական սաղմնային բջիջների մեյոզի խախտումներով:

Աղյուսակ 4

Պատաուի, Էդվարդսի և Ղաունի սինդրոմների բնութագրերը

Տրիստմիայի տիպը	Տրիստմիա 13 (D-տրիստմիա, Պատաուի սինդրոմ)	Տրիստմիա 18 (E-տրիստմիա, Էդվարդսի սինդրոմ)	Տրիստմիա 21 (G-տրիստմիա, Ղաունի սինդրոմ)
Հաճախականությունը	1:5000 – 1:7000	1:5000 – 1:7000	1:900
Մահացությունը մոտ 50%	Մինչև կյանքի I ամսվա վերջը	Մինչև կյանքի II ամսվա վերջը	Մինչև կյանքի 10-րդ տարին
Ծնվելու պահին մարմնի միջին մասսան, գ.	2500	2200	3200

Արտաքին մորֆոլոգիական հատկանիշներ	Միկրոֆտալմիա, կոլոբոմա (աչքի տարբեր հյուսվածքների բնածին արատներ), ձևախախտված ականջախեցիներ, գլխի մաշկի արատ, մազանոթային հեմանգիոմաներ, գայլի երախ, դաստակների և ոտնաթաթերի վրա 6-րդ մատի առկայություն, ձեռքերի նեղ, լայնակի կորացած եղունգներ, կրիպտորխիզմ (տե'ս գուն. նկ. 17)	Դոլիխոցեֆալիա (զանգի երկայնակի չափերի զգալի գերակշռում լայնակիի նկատմամբ) ձևախախտված ականջախեցիներ, միկրոգնատիա (վերին ծնոտի փոքր չափեր), միկրոստոմա (նեղ բերանի ճեղք), դակտիլոգրիպոզ (դաստակների կամ ոտնաթաթերի ձևախախտումներ՝ ծռված մատներով), ոտնաթաթի կարճ մեծ մատի առկայություն, կարճ կրծոսկր (տե'ս գուն. նկ. 18)	Բրախիցեֆալիա (գլխի համեմատաբար մեծ լայնակի տրամագիծ), միկրոտիա (փոքր ականջախեցի, արտաքին լսողական անցքի բացակայություն), էպիկանտուս (ուղղահայաց մաշկային ծալք, որը փակում է աչքի ճեղքի ներքին անկյունը), ծիածանաթաղանթի սպիտակավուն բծեր, տափակ քիթ, կարճ ճկույթ, անհարթ մաշկ (տե'ս գուն. նկ. 19)
Ներքին օրգանների զարգացման արատներ	Ուղեղիկի թերաճ, սրտի արատ, երիկամների պոլիկիստոզ, արզանդի ձևախախտում	Սրտի արատ, ուղեղիկում հետերոտոպիաներ (այլ հյուսվածքների առկայություն)	Սրտի արատ

Ֆունկցիոնալ ախտանիշներ	Խլություն, ցնցումներ, մկանների հիպոտոնիա (ցածր տոնուս), մտավոր հետամնացություն	Ծանրաստիճան մտավոր հետամնացություն, բազմաթիվ ինֆեկցիոն հիվանդությունների նկատմամբ նախահակվածություն	Թուլամտություն, բազմաթիվ ինֆեկցիոն հիվանդությունների նկատմամբ նախահակվածություն, միատոնիա (մկանային տոնուսի բացակայություն՝ պայմանավորված ողնուղեղի նյութափոխանակության խանգարումով)
Դերմատոզիֆիկա (ծեռքերի ավերի և ոտնաթաթերի ներբանների մաշկին բնորոշ ռելիեֆ)	Ափի միջաձիգ ծալք	Մատների ծալող ծալքերի բացակայություն, ափի միջաձիգ ծալք	Ափի միջաձիգ ակոս-ծալք՝ կապիկի ծալք (տե՛ս գուն. նկ. 19)

Դաունի սինդրոմով հիվանդների 2%-ի մոտ հայտնաբերվել է **տրիսոմիկ և նորմալ բջիջների մոզաիցիզմ**: Այդպիսի **մոզաիկը՝ 47,XX+21/46,XX** (որտեղ, ըստ 1971թ. Փարիզի միջազգային կոնֆերանսում ընդունված նշանակումների՝ 47-ը քրոմոսոմների թիվն է, հետո նշված են սեռական քրոմոսոմները, «+» նշանը լրացուցիչ աուտոսոմն է, թեք գծիկով մոզաիցիզմի դեպքում անջատվում են տարբեր բջիջները, 46, XX - նորմալ բջիջն է), կարող է առաջանալ տրիսոմիկ զիգոտից, միտոտիկ բաժանման ժամանակ 21-րդ քրոմոսոմներից մեկի կորստի հետևանքով, կամ նորմալ բջիջ, երբ միտոզի ընթացքում քրոմոսոմները չեն տարամիտվում: Նշենք, որ առաջին դեպքում մոր տարիքը բարձր է, ինչպես սովորական տրիսոմիա 21-ի դեպքում և տրիսոմիկ բջիջները կգերակշռեն: Նորմալ բջիջների համեմատաբար մեծ քանակի դեպքում հիվանդների մտավոր զարգացումը առավել է քան տրիսոմա 21-ի դեպքում: Դաունի սինդրոմի մոզաիկ ձևի դեպքում նորմալ բջիջների քանակը կարող է այնքան գերակշռել, որ տրիսոմիկ բջիջները ֆենոտիպորեն ընդհանրապես չարտահայտվեն կամ դրսևորվեն որոշ ախտանիշներով: Հայտնի է նաև Դաունի հիվանդության տրանսլոկացիոն ձևը,

որի կլինիկական դրսևորումները նույնն են, ինչ որ տրիսոմիայի դեպքում:

Ստուգիչ հարցեր

1. Ո՞րն է բժշկական գենետիկայի առարկան:
2. Մարդու ժառանգական հիվանդությունների ինչպիսի՞ դասակարգում է ներկայումս ընդունված:
3. Որո՞նք են ժառանգական նախատրամադրվածությամբ պայմանավորված հիվանդությունները:
4. Բնութագրեք քրոմոսոմային հիվանդությունները:
5. Ի՞նչ է պոլիպլոիդիան: Ո՞րն է պոլիպլոիդների առաջացման պատճառը:
6. Ինչպիսի՞ գենոմային մուտացիաներ գիտեք:
7. Նկարագրեք Շերեշևսկի-Տերների և տրիպլո-իքս սինդրոմների առաջացման պատճառները և կլինիկական պատկերը:
8. Նկարագրեք տրիսոմիա XXY-ը և XXYY-ը: Որո՞նք են այս ձևերի դրսևորման նմանությունները և տարբերությունները:
9. Նկարագրեք XYY, XXXXY, XXXXX անոմալիաների առաջացման պատճառները: Ինչպիսի՞ն է նրանց ֆենոտիպային դրսևորումը:
10. Բնութագրեք աուտոսոմ քրոմոսոմների հետ կապված անոմալիաները.
 - ա) Պատաուի սինդրոմ կամ տրիսոմիա 13,
 - բ) Էդվարդսի սինդրոմ կամ տրիսոմիա 18:
11. Նկարագրեք Դաունի սինդրոմի (սովորական տրիսոմիա և մոզայիկ ձև), առաջացման պատճառները և կլինիկական պատկերը:

Լրացնել բաց թողած տերմինները.

1. ժառանգական հիվանդությունների գենետիկական դասակարգման հիմքում առաջին հերթին տեսակն է:
2. հիվանդությունների մի խումբ են, որոնք ծագում են քրոմոսոմների թվի (գենոմային մուտացիաներ) կամ կառուցվածքի (քրոմոսոմային աբերացիաներ) փոփոխության արդյունքում:
3. մուտացիաներին են վերաբերում պոլիպլոիդիան,

հապլոիդիան և անեուալոիդիան:

4. քրոմոսոմային հավաքակազմի ավելացումն է բազմապատիկ անգամ:
5. Անեուալոիդների կամ մոտ քրոմոսոմների նորմալ թիվը ավելանում կամ նվազում է:
6. XXYY անոմալիայի դեպքում ֆենոտիպը նման է սինդրոմին, սակայն հիվանդները տարբերվում են ավելի բարձր հասակով:
7. Դաունի սինդրոմով հիվանդների 2%-ի մոտ հայտնաբերվել է տրիսոմիկ և նորմալ բջիջների

Թեսթեր

(Ընտրե՛ք ճիշտ պատասխանը)

1. **Քրոմոսոմային հիվանդությունները պայմանավորված են.**
 - Ա - գենային մուտացիաներով,
 - Բ - գենոմային և քրոմոսոմային մուտացիաներով,
 - Գ - քրոմոսոմային մուտացիաներով,
 - Դ - գենոմային մուտացիաներով:
2. **Պոլիպլոիդ բջիջն առաջանում է.**
 - Ա - գենային մուտացիաների արդյունքում,
 - Բ - քրոմոսոմի մի մասը նրան ոչ հոմոլոգ քրոմոսոմի վրա տեղափոխվելու արդյունքում,
 - Գ - քրոմոսոմի որևէ հատվածը 180° անկյան տակ պտտվելու արդյունքում,
 - Դ - երբ բջջի բաժանման ժամանակ քրոմոսոմները չեն տարամիտվում և դուստր բջիջներ չեն առաջանում:
3. **Պոլիպլոիդների առաջացումը կապված է.**
 - Ա - քրոմոսոմների հապլոիդ թվակազմի բազմապատիկ ավելացման հետ,
 - Բ - քրոմոսոմների թվակազմի փոքրացման հետ,
 - Գ - գեների թվակազմի փոքրացման հետ,
 - Դ - քրոմոսոմի մի մասի նրան ոչ հոմոլոգ մեկ այլ քրոմոսոմի վրա տեղափոխվելու հետ:
4. **Պոլիպլոիդիայի երևույթին հանգեցնում է.**
 - Ա - ամինաթթուների հաջորդականության փոփոխությունը,

- Բ - քրոմոսոմների հապլոիդ հավաքակազմերի թվաքանակի բազմապատիկ փոփոխությունը,
- Գ - ԴՆԹ-ի կազմից նուկլեոտիդային զույգի դուրս ընկնելը,
- Դ - քրոմոսոմների միջև հատվածների փոխանակումը:

5. Շերեշևսկի-Տերների սինդրոմով հիվանդ կնոջ քրոմոսոմային հավաքակազմը բաղկացած է.

- Ա - 44 աուտոսոմից, XX քրոմոսոմներից,
- Բ - 42 աուտոսոմից, XXX քրոմոսոմներից,
- Գ - 46 աուտոսոմից, XX քրոմոսոմներից,
- Դ - 44 աուտոսոմից, XO քրոմոսոմներից:

6. Ժառանգական հիվանդություն, որ կապված է քրոմոսոմների թվի փոփոխության հետ.

- Ա - Մարֆանի սինդրոմ,
- Բ - Կլայնֆելտերի սինդրոմ,
- Գ - հեմոֆիլիա,
- Դ - դալտոնիզմ:

7. Աուտոսոմ քրոմոսոմների հետ կապված անոմալիաներից է.

- Ա - Պատաուի սինդրոմը,
- Բ - Էդվարդսի սինդրոմը,
- Գ - Դաունի սինդրոմը,
- Դ - բոլոր թվարկածները:

8. Էդվարդսի սինդրոմով հիվանդների քրոմոսոմների թիվը մարմնական բջիջներում հավասար է.

- Ա - 44,
- Բ - 45,
- Գ - 46,
- Դ - 47:

9. Տարբերում են Դաունի սինդրոմի.

- Ա - մոզայիկ ձև,
- Բ - տրանսլոկացիոն ձև,
- Գ - տրիսոմային ձև,
- Դ - բոլոր թվարկածները միասին:

5.2. *Գեոային հիվանդություններ*

Գ Ե Ն Ա Յ Ի Ն Ի Ի Վ Ա Ն Դ Ո Ւ Յ Ո Ւ Ն Ն Ե Ր պայմանավորված են գեոային մուտացիաներով: Գեոային կամ կետային մուտացիաները կապված են գենի կառուցվածքի փոփոխության հետ: Գեոային մուտացիաները ծագում են ուլտրամանուշակագույն ճառագայթման, իոնիզացնող ճառագայթման, քիմիական մուտագենների և այլ գործոնների ազդեցության ներքո: Հատկապես բացասական ազդեցություն ունի մեր մոլորակի իոնիզացնող ռադիացիայի ֆոնը: Ռադիացիայի բնական ֆոնի նույնիսկ աննշան աճը (1/3-ով), օրինակ՝ միջուկային գենքի փորձարկումների ժամանակ, կարող է հարուցել յուրաքանչյուր 20 միլիոն մարդուց մեկի մոտ ծանր ժառանգական հիվանդություններ:

Գեոային հիվանդություններից են հեմոֆիլիան, ալբինիզմը, ֆենիլկետոնուրիան, մանգաղաձև անեմիան, ախոնդրոպլազիան, մուկովիսցեդոզը: Ներկայումս հայտնի մոնոգեն ժառանգական հիվանդությունների թիվը մոտ 4000 է: Այդ հիվանդությունները հանդիպում են 1:500 - 1:100 000 հաճախականությամբ: Գեոային հիվանդությունների ժառանգման առանձնահատկությունները պայմանավորված են Մենդելի օրենքներով:

Քանի որ գեոային մուտացիաները կարող են վերաբերվել միևնույն գենի տարբեր հատվածներին, ապա միևնույն հիվանդությունը կարող է հանդիպել տարբեր կլինիկական տարբերակներով: Այսպես, հայտնի են ավելի քան 30 պաթոլոգիական մուտացիաներ ֆենիլկետոնուրիայի գենի համար, բացահայտվել է հեմոգլոբինի գենի մուտացիաների ավելի քան 120 տարբերակ, որոնք առաջ են բերում սակավարյունություն: Յուրաքանչյուր գենում կարող է ծագել հիվանդություն առաջացնող մինչև մի քանի տասնյակ և հարյուր մուտացիա: Հետևաբար, կարելի է հաշվել, թե ինչ քանակությամբ մոնոգեն հիվանդություններ կարող են լինել մարդու մոտ: Իրականում, սպիտակուցի առաջնային կառուցվածքի մուտացիոն փոփոխությունը հաճախ առաջ է բերում բջջի ոչնչացում և մուտացիան չի դրսևորվում որպես հիվանդություն: Այդպիսի սպիտակուցները կոչվում են **մոնոմորֆ սպիտակուցներ**: Նրանք ապահովում են բջջի հիմնական ֆունկցիաները, պահպանելով բջջի տեսակային կազմավերվածության կայունությունը:

Մուտացիա կարող է ծագել ցանկացած գենում, առաջ բերելով սպիտակուցային մոլեկուլի համապատասխան պոլիպեպտիդային շղթայի կառուցվածքի փոփոխություն: Քանի որ մարդու օրգանիզ-

մում հայտնի է սպիտակուցի ավելի քան 100 000 տեսակ, ապա պարզ է դառնում մոնոգեն հիվանդությունների կլինիկական դրսևորումների չափազանց մեծ բազմազանությունը: Փոփոխական սպիտակուցի ֆունկցիայից կախված օրգանիզմում տեղի են ունենում կենսաքիմիական պրոցեսներ, որոնք առաջ են բերում ժառանգական հիվանդության սպեցիֆիկ կլինիկական պատկեր: Այսպես, ֆենիլալանինը հիդրոլիզող ֆենիլալանինհիդրօքսիլազ ֆերմենտի ամինաթթվային հաջորդականությունը որոշող գենի մուտացիայի դեպքում ծագում է ֆենիլկետոնուրիա հիվանդությունը:

Հայտնի է մոնոգեն ժառանգական հիվանդությունների դասակարգման մի քանի մոտեցում՝ **գենետիկական, պաթոգենետիկական, կլինիկական** և այլն:

Գենային հիվանդությունների դասակարգման **կլինիկա-կան սկզբունքը** հիմնված է նրա վրա, թե ինչ օրգան կամ օրգան-համակարգեր են ընդգրկված ախտաբանական պրոցեսում: **Տարբերում են նյարդային, շնչառական, սիրտ-անոթային համակարգերի, մաշկի, տեսողական օրգանի, էնդոկրին, արտազատման համակարգերի, հոգեկան** և այլ օրգան-համակարգերի հիվանդություններ:

Դասակարգման հաջորդ մոտեցումը հիմնված է **պաթոգենետիկական սկզբունքի** վրա: Համաձայն այս սկզբունքի բոլոր մոնոգեն հիվանդությունները կարելի է բաժանել նյութափոխանակության ժառանգական հիվանդությունների, զարգացման բազմաթիվ բնածին արատների մոնոգեն սինդրոմների և կոմբինացված ձևերի:

Առավել հաճախ են կիրառում **գենետիկական սկզբունքի** վրա հիմնված դասակարգումը, որի համաձայն մոնոգեն հիվանդությունները կարելի է դասակարգել ըստ ժառանգման տիպի՝ աուտոսոմ-դոմինանտ, աուտոսոմ-ռեցեսիվ, X-շղթայակցված դոմինանտ, X-շղթայակցված ռեցեսիվ, Y-շղթայակցված և ցիտոպլազմային կամ միտոքոնդրիումային ժառանգում:

Նկարագրենք կլինիկական պրակտիկայում հանդիպող մոնոգեն ժառանգական հիվանդությունների մի քանի առավել հետաքրքիր օրինակներ:

5.2.1. Գենային հիվանդությունների դասակարգումը գենետիկական սկզբունքին համաձայն *Աուտոսոմ-դոմինանտ մոնոգեն հիվանդություններ*

Ա ու տ ո ս ո մ - դ ո մ ի ն ա ն տ հիվանդությունները պայմանավորված են կառուցվածքային սպիտակուցների դեֆեկտներով կամ գեների էքսպրեսիայի կարգավորման խախտումներով: Հայտնի են ավելի քան 3000 այսպիսի հիվանդություններ: Ախտահարվում են տղամարդիկ և կանայք նույն հաճախականությամբ: Բացառություն են կազմում աուտոսոմային այն դեֆեկտները, որոնց ժառանգումը կախված է սեռից: Աուտոսոմ-դոմինանտ հիվանդությունների համար բնորոշ է **ֆենոտիպային պոլիմորֆիզմը**, որը կախված է **ալելի պենետրանտությունից** և էքսպրեսիվությունից:

Ա լ ե լ ի պ ե ն ե տ ր ա ն տ ո թ յ ու ն է կոչվում պոպուլյացիայում նրա դրսևորման հաճախականությունը:

Ա լ ե լ ի է ք ս պ ր ե ս ի վ ո թ յ ու ն է կոչվում նրա դրսևորումը մեկ անհատի մոտ: Ալելի լրիվ պենետրանտության դեպքում հատկանիշը արտահայտվում է պոպուլյացիայի բոլոր անհատների մոտ: Ոչ լրիվ պենետրանտության դեպքում հատկանիշը դրսևորվում է ոչ բոլոր անհատների մոտ: Օրգանիզմը, որը կրում է ցածր էքսպրեսիվությամբ արատավոր ալել, կարող է ունենալ նորմալ ֆենոտիպ: Ոչ լրիվ պենետրանտության կամ ցածր էքսպրեսիվության ալելը «չի դրսևորվում» մեկ կամ մի քանի սերունդներում և կարող է համարվել որպես նոր մուտացիա հետագա դրսևորման դեպքում: Սեռական բջիջների դոմինանտ գենի մուտացիան դրսևորվում է առաջին սերնդում: Այդ պատճառով էլ նոր ծագած մուտացիաները համարվում են աուտոսոմ-դոմինանտ հիվանդությունների հիմնական պատճառը: Պարզել են, որ այս խմբի որոշ հիվանդությունների հավանականությունը մեծ է տարիքով մեծ հորից ծնված երեխաների մոտ: Այսպիսով, հոր տարիքը մի գործոն է, որը նախատրամադրվածություն է ստեղծում դոմինանտ գեների մուտացիաների ծագման համար:

Նորմալ էքսպրեսիվությամբ դոմինանտ գենի դեֆեկտով պայմանավորված հիվանդությունները, սովորաբար դրսևորվում են մեկ ընտանիքի բոլոր սերունդներում: Դեֆեկտավոր գենի ժառանգման հավանականությունը կազմում է՝

- 100%, եթե ծնողներից գոնե մեկը հոմոզիգոտ է ըստ դոմինանտ գենի,
- 75%, եթե երկու ծնողներն էլ հետերոզիգոտ են,
- 50%, եթե ծնողներից մեկը հետերոզիգոտ է ըստ ռեցեսիվ գենի:

Աուտոսոմ-դոմինանտ հիվանդությունների ժառանգումը

կախված չէ երեխայի սեռից և ծնողների հիվանդության ծանրությունից:

Աուտոսոմ-դոմինանտ է ժառանգվում Մարֆանի սինդրոմը, էիլերս-Դանլոսի սինդրոմը, հիպերխոլեստերինեմիան:

Մ ա ր ֆ ա ն ի ս ի ն դ ռ ո մ ը (նույն է՝ ինչ արախնոդակտիլիան, ակրոմակրիան, դոլիխոստենոմելիան, բնածին մեզոդերմալ դիստրոֆիան կամ Դենի-Մարֆանի սինդրոմը) բնութագրվում է արախնոդակտիլիայով և աչքի, կմախքի և վիսցերալ դեֆեկտների համակցությամբ: 1896թ. Մարֆանը առաջինն է նկարագրել կմախքի անոմալիաները, իսկ 1912թ. Սեյլը հայտնաբերել է աչքի և սրտի անոմալիաների համակցությունը կմախքի անոմալիաների հետ: Մարֆանի հիվանդության բնորոշ հատկանիշներն են ոսկրա-հոդային, սիրտ-անոթային համակարգի փոփոխությունները, փափուկ հյուսվածքների, երիկամների դեֆեկտները: Հիվանդների մեծամասնության մոտ նկատվում են աչքի հիվանդություններ՝ միոպատիա, շլություն, ոսպնյակի էկտոպիա և մթազնում և ծիածնաթաղանթի կոլոբոմա:

Է հ լ ե ռ ս - Դ ա ն լ ո ս ի ս ի ն դ ռ ո մ ը բնածին անգիոպատիայի (անոթների բնածին փոփոխություն, որ դրսևորվում է արյունահոսությամբ) տարատեսակ է: Արյունահոսության հիմնական պատճառը էլաստիկ հյուսվածքի, մասնավորապես, անոթների կառուցվածքի փոփոխությունն է: Առաջինը սինդրոմը նկարագրել են 1901թ. Էիլերսը և Դանլոսը 1908թ.: Պաթոգենեզի հիմքում կուլագենային և էլաստիկ հյուսվածքների դեգեներատիվ փոփոխություններն են:

Հ ի պ ե ռ խ ո լ ե ս տ ե ռ ի ն ե մ ի ա յ ի ընթացքում նկատվում է լիպոպրոտեինների մակարդակի բարձրացում, որը պայմանավորված է պլազմայում խոլեստերոլի պարունակության ավելացումով:

Աուտոսոմ-ռեցեսիվ մոնոգեն հիվանդություններ

Հայտնի է ավելի քան 1600 այսպիսի հիվանդություն: Հիվանդները միշտ հոմոզիգոտ են ըստ ռեցեսիվ ալելի, քանի որ ռեցեսիվ ալելի էքսպրեսիան անհնար է նորմալ ալելի առկայության դեպքում:

Ա ու տ ո ս ո մ – ռ ե ց ե ս ի վ հիվանդությունները հիմնականում պայմանավորված են ֆերմենտների դեֆեկտներով, իսկ ավելի հազվադեպ՝ կառուցվածքային սպիտակուցների դեֆեկտներով: Ահա թե ինչու նյութափոխանակության բազմաթիվ խախտում-

ները պատկանում են այս խմբի հիվանդություններին: Հիվանդանում են կանայք և տղամարդիկ նույն հաճախականությամբ: Բացառություն են կազմում աուտոսոմային դեֆեկտները, որոնց ժառանգումը կախված է սեռից:

Ռեցեսիվ գենի համար բնորոշ է լրիվ պենետրանտությունը և բարձր էքսպրեսիվությունը: Ֆենոտիպային պոլիմորֆիզմն ավելի թույլ է արտահայտված, քան աուտոսոմ-դոմինանտ ժառանգման դեպքում: Առողջ ծնողների երեխայի մոտ աուտոսոմ-ռեցեսիվ հիվանդության դրսևորումը կարող է հանդիսանալ ռեցեսիվ ավելի նոր մուտացիայի արդյունք:

Ռեցեսիվ գենետիկական դեֆեկտով պայմանավորված հիվանդությունը միևնույն ընտանիքի բոլոր սերունդներում կարող է չդրսևորվել:

Աուտոսոմ-ռեցեսիվ հիվանդության հավանականությունը երեխայի մոտ կազմում է՝

- 100 %, եթե ծնողները հոմոզիգոտ են ըստ ռեցեսիվ գենի,
- 50 %, եթե ծնողներից մեկը հոմոզիգոտ է, իսկ երկրորդը հետերոզիգոտ է ըստ ռեցեսիվ գենի,
- 25 %, երբ ծնողները հետերոզիգոտ են ըստ ռեցեսիվ գենի:

Հետերոզիգոտ ծնողների մոտ նորից հիվանդ երեխա ծնվելու հաճախականությունը նույնպես 25 % է:

Ծնողներից երկուսի մոտ էլ միևնույն ռեցեսիվ ավելի առկայության հավանականությունը մեծանում է հարազատների միջև ամուսնությունների դեպքում:

Աուտոսոմ-ռեցեսիվ են ժառանգվում էնդոկրին հիվանդությունների մեծ մասը, ամինաթթուների, ածխաջրերի նյութափոխանակության և գլիկոգենի սինթեզի բնածին խանգարումները, ինչպես նաև կուտակման հիվանդությունները, տեսողության և լսողության խանգարումների շատ ձևեր:

Կ ու տ ա կ ու մ ն եր ի հ ի վ ա ն դ ու թ յ ու ն ն եր ը
ծագում են լիգոսոմային ֆերմենտների ակտիվության խախտման արդյունքում: Այսպես, բջիջներում գլիկոզամինոգլիկանների (մուկոպոլիսախարիդների) կուտակումը նպաստում է ծանր հիվանդությունների՝ մուկոպոլիսախարիդոզների, զարգացմանը: Իսկ գլիկոզամինոգլիկանների ավելցուկի պատճառը լիգոսոմներում նրանց քայքայումը կատալիզող ֆերմենտների թերություններն են:

Ն ի մ ա ն - Պ ի կ ի հ ի վ ա ն դ ու թ յ ու ն ը ժառանգվում է աուտոսոմ-ռեցեսիվ ճանապարհով: Հիվանդությունը պայմանավորված է աֆինգոմիելինազ ֆերմենտի գենի մուտացիոն փոփո-

խություններով: Այս ֆերմենտի ժառանգական դեֆեկտի ժամանակ տեղի է ունենում սֆինգոմիելինի, խոլեստերինի և այլ ֆոսֆոլիպիդների կուտակում լյարդի, փայծաղի, երիկամների և գլխուղեղի բջիջների լիզոսոմներում: Նիման-Պիկի հիվանդությունը պատկանում է կուտակումների հիվանդությունների խմբին, բնութագրվում է նյարդային համակարգի և երեխայի ընդհանուր զարգացման լուրջ փոփոխություններով: Հիվանդությունն առաջինը նկարագրել է Նիմանը 1914թ., իսկ Պիկը՝ 1922թ. մանրամասն բնութագրել է:

Տեյ - Սաքսի հիվանդությունը ժառանգվում է աուտոսոմ-ռեցեսիվ եղանակով: Տեյ-Սաքսի հիվանդությունը պայմանավորված է լիզոսոմային ֆերմենտի՝ հեքսոգամինիդազի, գենի ախտահարումով:

Հիվանդության ընթացքում ախտահարվում է գլխավորապես նյարդային համակարգը: Վերջինս զուգակցվում է տեսողության թուլացումով և ինտելեկտի դեգրադացիայով մինչև թուլամտություն: Հիվանդության առաջին դեպքերը նկարագրվել են 1882թ. Տեյի և 1887թ. Սաքսի կողմից:

Հիպերլիպոպրոտեինեմիան ժառանգվում է աուտոսոմ-ռեցեսիվ ճանապարհով: Հիպերլիպոպրոտեինեմիան պայմանավորված է լիպոպրոտեին լիպազ ֆերմենտի դեֆեկտով: Լիպոպրոտեին լիպազը կարևոր դեր է կատարում լիպիդների նյութափոխանակության կարգավորման պրոցեսում:

X-շղթայակցված հիվանդություններ

Սեռական քրոմոսոմներում տեղակայված գեները տարբեր ձևով են բաշխվում տղամարդկանց և կանանց մոտ: Կլինիկական գենետիկայում պրակտիկ նշանակություն ունեն X-շղթայակցված հիվանդությունները, երբ հիվանդագին գենը տեղակայված է X-քրոմոսոմում:

X-շղթայակցված հատկանիշի ժառանգումը կախված է անոմալ գենը կրող X-քրոմոսոմի բաշխումից: Հաշվի առնելով, որ կանայք ունեն երկու X-քրոմոսոմ, իսկ տղամարդիկ՝ մեկ, կինը ժառանգելով հիվանդագին ալելը կլինի հետերոզիգոտ, իսկ տղամարդը՝ հեմիզիգոտ: Սրանով է պայմանավորված X-շղթայակցված ժառանգման դեպքում (դոմինանտ և ռեցեսիվ) հիվանդության հաճախականության և ծանրության տարբերությունները տարբեր սեռերի մոտ:

X - շղթայակցված դոմինանտ ժառանգումը նման է աուտոսոմ-դոմինանտ ժառանգմանը, այն տար-

բերությամբ, որ տղամարդը փոխանցում է այդ հատկանիշը բոլոր դուստրերին (որդիները հորից ստանում են Y-քրոմոսոմ և առողջ են): Հիվանդության օրինակ է հանդիսանում ռախիտի վիտամին-D-ռեզիստենտ (վիտամին D-ով բուժման նկատմամբ կայուն) տարատեսակը:

X-շղթայակցված ռեցեսիվ հիվանդու-թյունը (կամ հատկանիշը) միշտ դրսևորվում է տղամարդկանց մոտ, որոնք կրում են համապատասխան գենը, իսկ կանանց մոտ՝ միայն հոմոզիգոտ վիճակում (որը խիստ հազվադեպ է լինում):

X-շղթայակցված ռեցեսիվ ժառանգման հիմնական հատկանիշներն են՝

- ա) հիվանդները ոչ բոլոր սերունդներում են,
- բ) առողջ ծնողներն ունեն հիվանդ երեխա,
- գ) հիվանդանում են հիմնականում տղամարդիկ,
- դ) ժառանգման հավանականությունը՝ բոլոր երեխաների 25%, իսկ տղաների՝ 50%:

X-շղթայակցված է ժառանգվում հեմոֆիլիան, դալտոնիզմը, ժառանգական անեմիան, մկանային դիստրոֆիան և այլն:

Y-շղթայակցված ժառանգում

Երկար ժամանակ կարծում էին, որ Y-քրոմոսոմը պարունակում է միայն գենետիկորեն ոչ ակտիվ հատվածներ: Ներկայումս Y-քրոմոսոմում բացահայտել են մոտ 20 գեն, ընդ որում գեներ, որոնք որոշում են սերմնարանների զարգացումը, պատասխանատու են սպերմատոգենեզի համար, հսկում են աճի ինտենսիվությունը, ապահովում են արտաքին լսողական անցքի և մատների միջին հատվածների մազածածկույթը և այլն:

Y-շղթայակցված ժառանգումը բնութագրվում է հետևյալ հատկանիշներով՝

- ա) հիվանդները բոլոր սերունդներում են,
- բ) հիվանդանում են միայն տղամարդիկ,
- գ) հիվանդ հոր բոլոր տղաները հիվանդ են,
- դ) տղաների ժառանգման հավանականությունը կազմում է 100% :

Ցիտոպլազմային կամ միտոքոնդրիումային ժառանգում

Միտոքոնդրիումների գենոմը ներկայացված է օղակաձև ԴՆԹ-ի տեսքով: Քանի որ երեխան միտոքոնդրիումները ժառանգում է

միայն մորից, ապա ժառանգման այս տիպին բնորոշ է.

ա) հիվանդությունը փոխանցվում է միայն մորից բոլոր երեխաներին՝ թե տղա, թե աղջիկ,

բ) հիվանդ հայրերի բոլոր երեխաները առողջ են և հիվանդության փոխանցումը դադարում է:

Ներկայումս նկարագրվել են մոտ 30 տարբեր հիվանդություններ, որոնց դեպքում հայտնաբերել են միտոքոնդրիումային ԴՆԹ-ի մուտացիաներ: Այդ հիվանդությունների շարքում են տեսողական նյարդի ատրոֆիան, միտոքոնդրիումային միոէնցեֆալոպատիան, ծերունական թուլամտությունը, պարկինսոնիզմը և մի շարք այլ հիվանդություններ:

5.2.2. Նյութափոխանակության ժառանգական հիվանդություններ

Նյութափոխանակության ժառանգական հիվանդություններից են ամինաթթուների, ածխաջրերի, լիպիդների փոխանակության, համաքային, պուրինային և պիրիմիդինային փոխանակության խանգարումները, արյան մակարդեղիության խանգարումները:

Ա մ ի ն ա թ թ ու ն եր ի փ ո խ ա ն ա կ ու թ յ ա ն խանգարման առավել հաճախ հանդիպող հիվանդություններից են ֆենիլկետոնուրիան և ալբինիզմը:

Նորմայում ֆենիլալանին ամինաթթուն ֆենիլալանինհիդրօքսիլազ ֆերմենտի շնորհիվ փոխակերպվում է թիրոզին ամինաթթվի, որն էլ իր հերթին թիրոզինազ ֆերմենտի ազդեցության ներքո կարող է փոխակերպվել մելանին պիգմենտի: Այս ֆերմենտների ակտիվության խանգարման արդյունքում զարգանում են մարդու երկու ժառանգական հիվանդություններ՝ ֆենիլկետոնուրիա և ալբինիզմ:

Ֆ ե ն ի լ կ ե տ ո ն ու ռ ի ա ն մարդկային պոպուլյացիաներում հանդիպում է 1: 10 000 հաճախականությամբ: Հիվանդությունը ժառանգվում է աուտոսոմ-ռեցեսիվ: Հիվանդները ռեցեսիվ հոմոզիգոտներ են (aa):

Ֆենիլալանինը, ինչպես գիտենք անփոխարինելի ամինաթթուների թվին է պատկանում: Ֆենիլալանինի միայն մի մասն է օգտագործվում սպիտակուցի սինթեզի համար, իսկ նրա հիմնական մասը օքսիդանում է մինչև թիրոզին: Եթե ֆենիլալանինհիդրօքսիլազ ֆերմենտը ակտիվ չէ, ապա ֆենիլալանինը չի փոխակերպվում թիրոզինի, այլ կուտակվում է մեծ քանակություններով արյան շիժուկում

և փոխակերպվում է ֆենիլպիրոլիսաղողաթթվի, որն էլ արտադրվում է մեզի և քրտինքի հետ, որի արդյունքում հիվանդներից սպեցիֆիկ (մկան) հոտ է գալիս:

Երեխաները ծնվում են առողջ, սակայն նրանց կյանքի առաջին իսկ շաբաթվա ընթացքում դրսևորվում են հիվանդության կլինիկական հատկանիշները: Ֆենիլպիրոլիսաղողաթթուն հանդիսանում է նեյրոտրոպ թույն, որի ազդեցության արդյունքում զարգանում են գրգռվածություն, հիպերֆլեկսիա և մկանային բարձր տոնուս, ջղաձգային նոպաներ: Հետագայում նկատվում են բարձրագույն նյարդային համակարգի խանգարումներ, մտավոր հետամնացություն, միկրոցեֆալիա: Մելանինի սինթեզի խանգարման արդյունքում հիվանդների մոտ նկատվում է թույլ պիգմենտացիա:

Ֆենիլկետոնուրեայի բուժման էֆեկտիվ միջոց է հանդիսանում երեխայի սննդի մեջ ֆենիլալանին ամինաթթվի պարունակության նվազեցումը: Բուժումն անհրաժեշտ է սկսել կյանքի առաջին շաբաթից, այն անցկացնել 7-10 տարի և անընդհատ հետևել արյան մեջ ֆենիլալանինի պարունակությանը:

Ա լ բ ի ն ի գ մ ը տարբեր պոպուլյացիաներում հանդիպում է տարբեր հաճախականությամբ՝ 1:5000-1:25000: Աուտոսոմ-ռեցեսիվ հիվանդություն է: Հիվանդության հիմքում գենի մուտացիան է, որի դեպքում խախտվում թիրոզինը մելանինի փոխակերպող թիրոզինազ ֆերմենտի ակտիվությունը:

Ալբինիզմի հիմնական կլինիկական դրսևորումներից են մաշկի բջիջներում, մազերում, աչքերի ծիածանաթաղանթում մելանին պիգմենտի բացակայությունը, բարձր զգայունությունը ուլտրամանուշակագույն ճառագայթների նկատմամբ: Հիվանդների մաշկի վրա բացակայում են պիգմենտային բծերը, տեսողությունը թույլ է: Նորածին երեխայի մոտ արդեն արտահայտված են ֆենոտիպային հատկանիշները:

Ա ծ խ ա ջ ռ ե ռ ի փ ո խ ա ն ա կ ու թ յ ա ն ժառանգական խախտումներից են մուկոպոլիսախարիդոզները և գալկտոզեմիան:

Մ ու կ ո պ ո լ ի ս ա խ ա ռ ի դ ո գ ն ե ռ ը (գարգոլիզմա)- շարակցական հյուսվածքի ժառանգական հիվանդությունների մի խումբ են, որոնք բնորոշվում են հենաշարժիչ համակարգի, ներքին օրգանների, աչքերի և նյարդային համակարգի ախտահարման համակցությամբ: Հիվանդությունը առաջինը նկարագրել է Թոմսոնը 1900թ.: Հիվանդությունը «գարգոլիզմ» է անվանվել ելնելով հիվանդների այլանդակ կոմիկական դիմագծերի նմանությունից Փա-

րիզի Նոտր-Դամ տաճարը զարդարող անճոռնի մարմիններին: Բավականին հազվադեպ հանդիպող հիվանդություն է: Համաշխարհային գրականության մեջ նկարագրվել է ավելի քան 800 դեպք: Պաթոլոգոանատոմական հետազոտության ժամանակ հայտնաբերել են փոփոխություններ մի շարք օրգաններում՝ ուղեղում, լյարդում, երկամներում, սրտում, աորտայում և այլն: Ոսկորների բջիջներում կուտակվում են մուկոպոլիսախարիդներ (գլիկոզամինոգլիկաններ) և լիպիդներ: Այս միացությունները մանր հատիկավոր մասսայի տեսքով կուտակվում են նաև ուղեղի բջիջներում և պերիֆերիկ նյարդահանգույցներում, աչքի ցանցաթաղանթում: Շարակցական հյուսվածքում խախտվում է գլիկոզամինոգլիկանների փոխանակությունը: Հիվանդության կլինիկական պատկերն ընդունում է իր բնորոշ տեսքը երեխայի ծնվելուց մի քանի ամիս հետո: Դիմագծերը դառնում են կոպիտ, գանգը ձևափոխվում է և չափերով մեծանում, ճակատը կախվում է դեմքի վրա, քիթը լայն է, շուրթերը հաստ են, լեզուն՝ մեծ: Տարիքի հետ այս փոփոխությունները դառնում են ավելի արտահայտիչ: Հիվանդները վատ են աճում, պարանոցն ու վերջույթները կարճ են և հաստ: Հիվանդների մոտ նկատվում են աճուկային և պորտային ճողվածքներ, կրծքավանդակի և ողնաշարի դեֆորմացիա, մանր և խոշոր անոթների սահմանափակ շարժունակություն (կոնտրակտուրա), եղջերաթաղանթը մթազնած է: Հաճախ հանդիպում է սրտի արատ, հիվանդները թույլ են, արգելակված, ինտելեկտը ցածր է: Կենսաքիմիական հետազոտությունների արդյունքում պարզվել է, որ մեզի հետ դուրս է գալիս թթվային գլիկոզամինների ավելցուկ:

Ժառանգական հիվանդությունների այս խումբը վերաբերում է կուտակումների հիվանդություններին:

Գ ա լ ա կ տ ո զ ե մ ի ա ն ժառանգվում է ըստ աուտոսոմ-ռեցեսիվ տիպի: Գալակտոզեմիայի դեպքում խախտվում է գալակտոզ-1-ֆոսֆատ-ուռիդիլտրանսֆերազ ֆերմենտի սինթեզը, որի արդյունքում արյան մեջ և հյուսվածքներում կուտակվում են գալակտոզ և գալակտոզ-1-ֆոսֆատ, որոնք տոքսիկ ազդեցություն են թողնում կենտրոնական նյարդային համակարգի, աչքի ոսպնյակի և լյարդի վրա:

Հիվանդությունն առաջին անգամ նկարագրել է Ռեուսը 1908թ., իսկ մանրամասն նկարագիրը ներկայացրել է Գուպերտը 1917թ.:

Գալակտոզեմիայի առաջին նշանները դրսևորվում են ծնվելուց անմիջապես հետո, երբ երեխային մոտեցնում են մոր կրծքին: Նկատվում են ջղաձգումներ, մկանների հիպոտոնիա, փսխում,

յարդի մեծացում, հետագայում նաև ֆիզիկական և մտավոր թեր-
զարգացվածություն և աչքի ոսպնյակի մթագնում:

Լ Ի Կ Ի Դ Ե Կ Ի Ն Փ Ո Խ Ա Ն Ա Կ Ո Ւ Թ Յ Ա Ն խանգարման
ժառանգական հիվանդություններից են՝ **Գոշեի հիվանդությունը**,
Նիման-Պիկի հիվանդությունը, **Տեյ-Սաքսի հիվանդությունը**, **Ֆաբրիի**
սինդրոմը, **յարդի լիպազի ժառանգական դեֆիցիտը**, **հիպերլիպոպ-**
րոտեինեմիան, **հիպերլիպոլետերիմեմիան**, **լիպիդոզները**:

Նիման-Պիկի և Տեյ-Սաքսի հիվանդությունները, հիպերլիպոպրո-
տեինեմիան աուտոսոմ-ռեցեսիվ ժառանգվող հիվանդություններ են,
իսկ հիպերլիպոլետերիմեմիան՝ աուտոսոմ-դոմինանտ, որոնց մասին
խոսել ենք ձեռնարկի համապատասխան բաժիններում:

Ֆ ա բ ր ի ի ս ի ն դ ռ ո մ ը պայմանավորված է α -գալակ-
տոզիդազ A ֆերմենտի անբավարարությամբ: Սինդրոմը առաջինը
նկարագրել է Ֆաբրին Գերմանիայում և Անդերսոնը Անգլիայում
1898թ.: Այս հիվանդությունը վերաբերում է լիպիդոզների խմբին:
Սինդրոմը դրսևորվում է մաշկի, ներքին օրգանների և աչքի անոթ-
ների ախտահարումով: Հիվանդությունը բնութագրվում է գլիկոս-
ֆինգոլիպիդների կուտակումով բոլոր օրգանների փոքր անոթների
պատերին, միոկարդում, երիկամների կծիկներում, եղջերաթաղանթի
էպիթելում, նեյրոններում: Հիվանդության կլինիկական պատկերը
նկարագրվում է անոթային վնասվածքներով շուրթերի, այտերի,
մատների ծայրային ֆալանգների, որովայնի, կրծքի և մարմնի այլ
մասերի մաշկի վրա տարբեր ինտենսիվության գունավորում ունե-
ցող բծերի ձևով:

Լ Ի Կ Ի Դ Ո Ղ Ն Ե Ր Ը՝ լիպիդների փոխանակության ժառան-
գական խախտումները, բնութագրվում են բջիջներում, գլխավորա-
պես, նյարդային ֆոսֆոլիպիդների և սֆինգոլիպիդների կուտակու-
մով: Այս հիվանդությունները կարելի է բաժանել 3 խմբի.

1. հիվանդություններ, որոնք պայմանավորված են նյարդային
թելերի դեմիելինիզացիայով, օրինակ՝ կարծրախտի դեպ-
քում,
2. սֆինգոլիպիդոզներ,
3. լեյկոդիստրոֆիա:

Ս Ֆ ի ն գ ո լ ի Կ Ի Դ Ո Ղ Ն Ե Ր Ը լիպիդների, հիմնականում
սֆինգոլիպիդների, փոխանակության բնածին խանգարումներ են,
որոնք պայմանավորված են սֆինգոլիպիդների քայքայումը պայմա-
նավորող լիզոսոմային ֆերմենտների բացակայությամբ:

Սֆինգոլիպիդոզները ժառանգական հիվանդությունների մի
խումբ են, որ դրսևորվում են հիմնականում մանկական հասակում:

Այս հիվանդությունները վերաբերում են կուտակումների հիվանդություններին: Բնութագրվում են գլխուղեղի փոփոխությունների, ոսկորների, լյարդի, մկանների, փայծաղի, մաշկի և աչքերի ցանցաթաղանթի ախտահարման արդյունքում զարգացող մտավոր և շարժողական խանգարումներով: Սֆինգոլիպիդները բջջաթաղանթների, հատկապես, նյարդային թելիկների միելինային թաղանթների կարևոր կառուցվածքային բաղադրամասերն են: Այդ պատճառով էլ նրանց նորոգման և քայքայման պրոցեսի խախտումը լիզոսոմների բջիջներում պայմանավորում է կենսական կարևոր օրգանների ախտահարումը:

Պ ու ը ի ն ա յ ի ն և ա ի ը ի ն ի դ ի ն ա յ ի ն փ ո - խ ա ն ա կ ու թ յ ա ն ժառանգական խանգարումների թվին են դասվում Լեշ-Նիխանի սինդրոմը, ադենոզինդեամինազի դեֆիցիտը, ադենինֆոսֆորիբոզիլտրանսֆերազի դեֆիցիտը, քսերոդերման և պոդագրան:

Պ ո դ ա գ ը ա ն զարգանում է հիպոքսանտին-գուանին ֆոսֆորիբոզիլտրանսֆերազ ֆերմենտի գենետիկորեն պայմանավորված ախտահարման արդյունքում: Առաջնային պոդագրայի դեպքում ֆերմենտը պահպանում է մասնակի ակտիվությունը, իսկ Լեշ-Նիխանի սինդրոմի դեպքում նկատվում է ֆերմենտատիվ ակտիվության լրիվ կորուստ: Այս հիվանդությանը բնորոշ է հիպերուռիկեմիան (արյան պլազմայում միզաթթվի մակարդակի բարձրացումը) և հյուսվածքներում ուռատների (միզաթթվի աղերի) կուտակումը:

Պոդագրա (podagra) հունարենից թարգմանվում է որպես ոտքերի ծուղակ, թուլություն: Պոդագրա հիվանդությունը առաջինը նկարագրել է Սինեզամը 1683թ: 1848թ. Գարրոդը բացահայտել է պոդագրայի կապը հիպերուռիկեմիայի հետ, իսկ 1899թ. Ֆրեյդվելտերը պոդագրայով հիվանդների մոտ հայտնաբերել է ուռատների բյուրեղներ: Պոդագրան բնորոշվում է ուռատների բյուրեղների կուտակումով հոդային կռճիկներում, ոսկորների էպիֆիզներում, հարիոդային հյուսվածքներում, երիկամներում և այլ օրգաններում, առաջացնելով բորբոքային, իսկ հետագայում դեստրուկտիվ-սկլերոտիկ փոփոխություններ, որոնք դրսևորվում են արտրիտով, ենթամաշկային հանգույցների առաջացումով, որոնք միզաքարային հիվանդության նշաններ են: Պոդագրան զարգանում է հիմնականում տղամարդկանց մոտ (93-98%) և հաճախ սկսվում է 35-50 տարեկան հասկում:

Հ ե մ ո ք ը ո մ ա տ ո գ ը` երկաթի փոխանակության խանգարումը, հանքային փոխանակության խանգարման օրինակ է ծա-

ռայում: Հիվանդության ընթացքում արյան մեջ նրա պարունակությունը բարձրանում է և կուտակվում է հեմոսիդերինի ձևով լյարդի, ենթաստամոքսային գեղձի, սրտի, ներքին այլ օրգանների բջիջներում՝ այնտեղ հարուցելով ֆիբրոզ: Փոխվում է նաև մաշկի գունավորումը: Հիվանդությունը դրսևորվում է լյարդի ցիրոզի, շաքարային դիաբետի և մաշկի մուգ շագանակագույն գունավորումով: Հիվանդությունը զարգանում է դանդաղ և աստիճանաբար:

Արյան մակարդեղիություն խանգարումներով պայմանավորված ժառանգական հիվանդություններից են հեմոֆիլիան և հեմոգլոբինոպատիան:

Արյան մակարդեղիությունը օրգանիզմի պաշտպանողական ռեակցիան է, որը կանխում է արյան կորուստը վնասված անոթներից: Արյան մակարդեղիության մեխանիզմը բարդ է, որտեղ մասնակցում են պլազմային 13 գործոններ: Պլազմային 8-րդ և 9-րդ գործոնների գենետիկական դեֆեկտները հեմոֆիլիայի պատճառ են հանդիսանում:

Տարբերում են հեմոֆիլիայի երկու տարատեսակ՝ A և B:

Հեմոֆիլիա A - ն ժառանգական ծանր հիվանդություն է՝ պայմանավորված արյան մակարդեղիության 8-րդ գործոնի դեֆեկտով: Հանդիպում է տղաների մոտ 1:6500 հաճախականությամբ: Ժառանգվում է սեռի հետ շղթայակցված, ռեցեսիվ: Գենը տեղակայված է X-քրոմոսոմում:

Հիվանդությունը բացահայտվում է սովորաբար կյանքի 2-րդ, 3-րդ տարում, իսկ առավել ծանր դեպքերի ժամանակ՝ ծնվելու պահին: Հիվանդությանը բնորոշ են արյունազեղումներ վերջույթների խոշոր անոթներում, ենթամաշկային, ներ- և միջմկանային հեմատոմաներ, արյունահոսություն վնասվածքների և վիրաբուժական միջամտությունների դեպքում, մեզի մեջ արյան առկայություն:

Հեմոֆիլիա B - ն ժառանգական ծանր հիվանդություն է, որը պայմանավորված է արյան մակարդեղիության 9-րդ գործոնի ակտիվության նվազումով: Ժառանգվում է X-քրոմոսոմի հետ շղթայակցված, ռեցեսիվ: Հիվանդության կլինիկական դրսևորումները նման են հեմոֆիլիա-A ին: Ախտորոշումը հիմնված է արյան մակարդեղիության համապատասխան գործոնների հետազոտության վրա:

Հեմոգլոբինոպատիան հեմոգլոբինի մոլեկուլի կառուցվածքի փոփոխության հետ կապված հիվանդություն է: Հասուն մարդու նորմալ շնչառական պիզմենտը՝ հեմոգլոբինը (HbA) կազմված է երկու a-շղթաներից և երկու b- շղթաներից: Անոմալ հե-

մոզլոբինով պայմանավորված հիվանդության առավել հայտնի ձև է հանդիսանում **մ ա ն գ ա դ ա ձ և ա ն ե մ ի ա** հիվանդությունը, որի ժամանակ a-շղթայի 6-րդ դիրքում գլյուտամինաթթուն փոխարինված է վալինով (HbS): Այսպիսով, աննշան թվացող այսպիսի փոփոխության արդյունքում հեմոգլոբին S-ը բյուրեղանում է թթվածնի ցածր կոնցենտրացիաների դեպքում, որն էլ իր հերթին նպաստում է նրան, որ երակային արյան մեջ այդպիսի հեմոգլոբինով էրիթրոցիտները ձևափոխվում են (կլոր էրիթրոցիտները դառնում են մանգաղաձև) և արագ քայքայվում են: Մուտացիայի ֆիզիոլոգիական ազդեցությունը սուր անեմիայի զարգացման և արյան միջոցով տեղափոխվող թթվածնի քանակի նվազման մեջ է: Անեմիան ոչ միայն կարող է առաջացնել ֆիզիկական թուլություն, այլև հարուցել սրտի և երիկամների գործունեության խանգարում, և ըստ մուտանտ ալելի հոմոզիգոտ մարդկանց վաղաժամ մահ: Հետերոզիգոտ վիճակում այդ ալելը ցուցաբերում է ալելի թույլ ներգործություն էրիթրոցիտները նորմալ են, իսկ անոմալ հեմոգլոբինը կազմում է 40%: Հետերոզիգոտ կրողները սովորական պայմաններում կլինիկապես առողջ են, իսկ այն շրջաններում, որտեղ տարածված է մալարիան, հատկապես Աֆրիկայում և Ասիայում, մանգաղաձև անեմիայի ալել կրողները անվարակույնակ են մալարիայի նկատմամբ: Վերջինս բացատրվում է այսպես՝ մալարիայի հարուցիչը չի կարող ապրել անոմալ հեմոգլոբին պարունակող էրիթրոցիտներում:

Ստուգիչ հարցեր

1. Բնութագրեք գենային հիվանդությունները:
2. Գենային հիվանդությունների դասակարգման ինչպիսի՞ սկզբունքներ են հայտնի:
3. Նկարագրեք աուտոսոմ-դոմինանտ մոնոգեն հիվանդությունները:
4. Որո՞նք են աուտոսոմ-ռեցեսիվ մոնոգեն հիվանդությունները:
5. X-շղթայակցված ինչպիսի՞ հիվանդություններ գիտեք:
6. Ի՞նչ հատկանիշներով է բնութագրվում Y-շղթայակցված ժառանգումը:
7. Բնութագրեք նյութափոխանակության ժառանգական հիվանդությունները՝
 - ա) ամինաթթուների,
 - բ) ածխաջրերի,

- գ) լիպիդների,
 - դ) պուրինների և պիրիմիդինների և
 - ե) հանքային փոխանակության խանգարումներով
- պայմանավորված հիվանդությունները:
8. Արյան մակարդեչիության խանգարումներով պայմանավորված ինչպիսի՞ հիվանդություններ գիտեք:

Լրացնել բաց թողած բառերը.

1. Գենային հիվանդությունները պայմանավորված են մուտացիաներով:
2. Ալելի է կոչվում պոպուլյացիայում նրա դրսևորման հաճախականությունը:
3. Ալելի է կոչվում նրա դրսևորումը մեկ անհատի մոտ:
4. Նիման-Պիկի հիվանդությունը պայմանավորված է ֆերմենտի գենի մուտացիոն փոփոխություններով:
5. հիվանդությունը պայմանավորված է լիզոսոմային ֆերմենտի՝ հեքսոգամինիդազի, գենի ախտահարումով:
6. փոխանակության խանգարման առավել հաճախ հանդիպող հիվանդություններից են ֆենիլկետոնուրիան և ալբինիզմը:
7. դեպքում խախտվում է գալակտոզ-1-ֆոսֆատ-ուռիդիլտրանսֆերազ ֆերմենտի սինթեզը:
8. սինդրոմը պայմանավորված է α -գալակտոզիդազ A ֆերմենտի անբավարարությամբ:
9. Պոդագրային բնորոշ է և հյուսվածքներում ուռատների կուտակումը:
- 10..... զարգանում է հիպոքսանտին-գուանին ֆոսֆոռիբոզիլտրանսֆերազ ֆերմենտի գենետիկորեն պայմանավորված ախտահարման արդյունքում:
- 11..... խանգարումներով պայմանավորված ժառանգական հիվանդություններից են հեմոֆիլիան և հեմոգլոբինոպատիան:
- 12..... լիպիդների, հիմնականում սֆինգոլիպիդների, փոխանակության բնածին խանգարումներ են, որոնք պայմանավորված են սֆինգոլիպիդների քայքայումը պայմանավորող լիզոսոմային ֆերմենտների բացակայությամբ:

Թեսթեր

(Ընտրե՛ք ճիշտ պատասխանը)

- 1. Գենային մուտացիաների առաջացման պատճառներն են.**
 - Ա - ուլտրամանուշակագույն ճառագայթները,
 - Բ - իոնիզացնող ճառագայթները,
 - Գ - քիմիական մուտագենները,
 - Դ - բոլոր թվարկածները:

- 2. Գենային հիվանդությունների ժառանգման առանձնահատկությունները պայմանավորված են.**
 - Ա - Մենդելի օրենքներով,
 - Բ - Մորգանի օրենքներով,
 - Գ - Չարգաֆի կանոնով,
 - Դ - բոլոր թվարկածներով:

- 3. Աուտոսոմ-դոմինանտ է ժառանգվում.**
 - Ա - Մարֆանի սինդրոմը,
 - Բ - Էլլերս-Ղանլյուսի սինդրոմը,
 - Գ - հիպերլիպոպրոտեինեմիան,
 - Դ - բոլոր նշված հիվանդությունները:

- 4. Աուտոսոմ-ռեցեսիվ չէ ժառանգվում.**
 - Ա - Նիման-Պիկի հիվանդությունը,
 - Բ - Տեյ-Սաքսի հիվանդությունը,
 - Գ - հիպերլիպոպրոտեինեմիան,
 - Դ - հեմոֆիլիան:

- 5. Մարֆանի սինդրոմը բնութագրվում է.**
 - Ա - ուռուտների բյուրեղների կուտակումով,
 - Բ - անգիոպատիայով,
 - Գ-արախնոդակտիլիայով, աչքի, կմախքի և վիսցերալ դեֆեկտներով,
 - Դ - հիպերուռիկեմիայով:

- 6. Հիպերլիպոպրոտեինեմիան պայմանավորված է.**
 - Ա - լիպոպրոտեին լիպազ ֆերմենտի դեֆեկտով,
 - Բ - α -գալակտոզիդազ ֆերմենտի դեֆեկտով,

- Գ - սֆինգոմիելինազ ֆերմենտի դեֆեկտով,
- Դ - թվարկած բոլոր ֆերմենտների դեֆեկտներով:

7. Կ-շղթայակցված ժառանգմանը բնորոշ է.

- Ա - հիվանդները ոչ բոլոր սերունդներում են,
- Բ - հիվանդանում են միայն տղամարդիկ,
- Գ - հիվանդ հոր բոլոր տղաները հիվանդ են,
- Դ - տղաների ժառանգման հավանականությունը կազմում է 100%:

8. Ածխաջրերի փոխանակության ժառանգական խախտումներից են.

- Ա - մուկոպոլիսախարիդոզները,
- Բ - լիպիդոզները,
- Գ - մուկոպոլիսախարիդոզները և գալակտոզեմիան,
- Դ - պարբերական հիվանդությունը:

9. Պուրինային և պիրամիդինային փոխանակության խանգարումներից է.

- Ա - քսերոդերմիան,
- Բ - հեմոֆիլիան,
- Գ - Մարֆանի սինդրոմը,
- Դ - պոդագրան և քսերոդերման:

10. Հեմոգլոբինի մոլեկուլը հասուն մարդու մոտ կազմված է.

- Ա - 1 պոլիպեպտիդային շղթայից,
- Բ - 2 պոլիպեպտիդային շղթայից,
- Գ - 3 պոլիպեպտիդային շղթայից,
- Դ - 4 պոլիպեպտիդային շղթայից:

11. Լիպիդոզները բնութագրվում են նյարդային բջիջներում.

- Ա - ֆոսֆոլիպիդների և սֆինգոլիպիդների կուտակումով,
- Բ - ֆոսֆոլիպիդների կուտակումով,
- Գ - սֆինգոլիպիդների կուտակումով,
- Դ - խոլեստերինի կուտակումով:

12. Սֆինգոլիպիդների փոխանակության բնածին խանգարումները կոչվում են.

Ա - մուկոպոլիսախարիդոզներ,
Բ - սֆինգոլիպիդոզներ,
Գ - լիպիդոզներ,
Դ - հեմոքրոմատոզներ:

13. Հենոքրոմատոզը ժառանգական հիվանդություն է, որ բնութագրվում է.

Ա - թթվածնի փոխանակության խանգարումով,
Բ - ազոտի փոխանակության խանգարումով,
Գ - երկաթի փոխանակության խանգարումով,
Դ - ածխածնի փոխանակության խանգարումով:

Խնդիրներ գենետիկական հիվանդությունների վերաբերյալ

1. Հեմոֆիլիայի ռեցեսիվ գենը X-քրոմոսոմի (սեռի) հետ շղթայակցված է ժառանգվում: Աղջկա հայրը տառապում է հեմոֆիլիայով, իսկ մայրը՝ ոչ: Ընդ որում մայրը ծնվել է այնպիսի ընտանիքում, որտեղ հեմոֆիլիայով հիվանդներ չկան: Աղջիկն ամուսնացել է առողջ երիտասարդի հետ: Ի՞նչ կարելի է ասել ապագա որդիների, դուստրերի և թոռների առողջության մասին (հաշվի առնելով, որ որդիներն ու թոռները չեն ամուսնանա հեմոֆիլիայի գենը կրողների հետ):
2. Ընտանիքում, որտեղ հայրը հիվանդ է հեմոֆիլիայով, իսկ մայրը ֆենոտիպորեն առողջ է և ունի նորմալ գենոտիպ, ծնվել է տղա: Ինչպիսի՞ն է հավանականությունը, որ որդին կլինի հեմոֆիլիկ:
3. Հինգ տարեկան երեխան տառապում է մտավոր հետամնացությամբ, միկրոցեֆալիայով, դրսևորվում են մկանային բարձր տոնուս և ջղաձգային նոպաներ: Մաշկի և մազերի պիգմենտացիան շատ թույլ է.

ա) ի՞նչ հիվանդություն կարելի է ավստորոշել,

բ) ինչպիսի՞ն է հավանականությունը, որ ընտանիքում հաջորդ երեխայի մոտ նույնպես կարտահայտվի նույն հիվանդությունը:

4. Առողջ ծնողները ունեցել են երեխա, որը սնվում է մոր կաթով: Ժամանակի ընթացքում երեխայի մոտ դրսևորվել են փսխում, լուծ, մտավոր հետամնացություն, լյարդի և փայծաղի մեծացում, ընդհանուր դիստրոֆիա, աչքի ոսպնյակի մթագնում.

ա) ի՞նչ հիվանդություն կարելի է ավստորոշել,

բ) ինչպե՞ս կանխարգելել հիվանդության հետագա զարգացումը,

գ) ինչպիսի՞ն է ընտանիքում երկրորդ հիվանդ երեխա ծնվելու հա-

վանականությունը:

5. Ընտանիքում ծնվել է 2400գ կշռով երեխա: Բժշկա-գենետիկական կոնսուլտացիայում երեխայի մոտ հայտնաբերել են միկրո-ցեֆալիա, կոլբոմա, ձևախախտված ականջախեցիներ, գայլի երախ, դաստակների և ոտնաթաթերի վրա 6-րդ մատի առկայություն, կարճ պարանոց, սրտի արատ, երիկամների պոլիկիստոզ, մտավոր հետամնացություն.
 - ա) ի՞նչ հիվանդություն կարելի է ախտորոշել,
 - բ) հետազոտության ի՞նչ մեթոդով կարելի է ճիշտ ախտորոշել:
6. Ինչպիսի՞ն է կարիոտիպի բանաձևը.
 - ա) Էդվարդսի սինդրոմի,
 - բ) Պատաուի սինդրոմ,
 - գ) Դաունի սինդրոմի, դեպքում:
7. Թվարկված հատկանիշներից, որոնք են բնութագրում ռեցեսիվ, X քրոմոսոմի հետ շղթայակցված ժառանգումը.
 - ա) հիվանդանում են հիմնականում տղամարդիկ,
 - բ) հիվանդությունը հանդիպում է ոչ բոլոր սերունդներում,
 - գ) հիվանդ հոր բոլոր դուստրերը հիվանդ են,
 - դ) որդին ժառանգում է հոր հիվանդությունը,
 - ե) եթե առողջ մայրը գենը կրող է, ապա հավանականությունը, որ որդիները կլինեն հիվանդ 50% է կազմում:
8. Թվարկված ախտանիշներից, որոնք են հանդիսանում ախտորոշիչ հատկանիշներ Դաունի սինդրոմի համար՝
 - ա) մտավոր հետամնացություն, լյարդի և փայծաղի մեծացում, ընդհանուր դիստրոֆիա, աչքերի ոսպնյակի մթագնում,
 - բ) մտավոր հետամնացություն, մաշկի սպեցիֆիկ հոտ, ջղաձգային նոպաներ, մաշկի և մազերի թույլ պիգմենտացիա,
 - գ) էպիկանտուս, ծիածանաթաղանթի սպիտակավուն ձևախախտված բծեր, ցածր տեղակայված ականջախեցիներ, տափակ քիթ, ափի միջաձիգ ակոս-ծալք, մտավոր հետամնացություն:

Մաս 6. Մարդու ժառանգականության ուսումնասիրության հիմնական մեթոդները: Բժշկական գենետիկայի պրակտիկ կիրառումը

6.1. Տոհմաբանական անալիզի մեթոդը: Բջջագենետիկական, պոպուլյացիոն վիճակագրական, կենսաքիմիական, ռեկոմբինանտ ԴՆԹ-ի, սոմատիկ բջիջների գենետիկայի, մաթեմատիկական մոդելավորման մեթոդները

Մարդը բարձր կազմակերպված կենսաբանական և սոցիալական էակ է և բազմակողմանի, հատկապես, գենետիկական հետազոտության կարիք ունի: Սակայն մարդու ժառանգականությունը ուսումնասիրելիս գոյություն ունեն որոշ բարդություններ: Այդ դժվարություններին են վերաբերում՝ մեկ սերնդի վերարտադրողական կյանքի հարաբերական երկարատևությունը (մոտ 25 տարի), նախավերարտադրողական շրջանի երկարատևությունը, ընտանիքում քիչ թվով սերունդների առկայությունը, քրոմոսոմների հարաբերականորեն մեծ թիվը (46 քրոմոսոմ), ժառանգական փոփոխականության բազմաթիվ մոդիֆիկացիաները և մի շարք այլ բարոյաէթիկական պատճառներ: Այսօր այս բոլոր դժվարությունները հաղթահարվել են և բժշկական գենետիկայի պրակտիկա են ներխուժել մի շարք մեթոդներ՝ տոհմաբանական, երկվորյակային, բջջագենետիկական, պոպուլյացիոն վիճակագրական, կենսաքիմիական, ռեկոմբինանտ ԴՆԹ-ի, սոմատիկ բջիջների գենետիկայի, կենսաբանական և մաթեմատիկական մոդելավորման, իմունոլոգիական, դերմատոլոգիֆիկայի և մոլեկուլային կենսաբանության: Նկարագրենք այս մեթոդներից մի քանիսը:

Նույնիսկ հազարամյակներ առաջ մարդիկ հետաքրքրվում էին սերունդների ժառանգական հատկանիշների փոխանցման առանձնահատկություններով: Ընդ որում միշտ կարևոր նշանակություն է տրվել տոհմաբանությանը: Ընտանեկան տվյալների վերլուծության միջոցով կարելի է ուսումնասիրել ոչ միայն միանշանակ ժառանգվող գենային և քրոմոսոմային հիվանդությունները, այլև ժառանգական նախատրամադրվածություն ունեցող բազմաթիվ հիվանդություններ, ինչպես օրինակ՝ շաքարային դիաբետը, հիպերտոնիկ հիվանդությունը, ներոզները և այլն: Ժառանգական ախտաբանության վաղ ձևերը հաճախ կարելի է բացահայտել միայն տոհմաբանական մեթոդի միջոցով: Այս մեթոդը ակտուալ է նաև մարդու գենետիկայի շատ ֆունդամենտալ խնդիրների լուծման դեպքում, ինչպես, օրի-

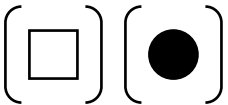
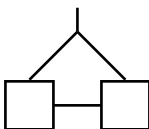
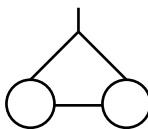
նակ, նոր հիվանդությունների առաջացման պատճառների ուսումնասիրությունն է, քրոմոսոմային քարտեզների կառուցումը, շղթայակցված գենների վերլուծությունը և այլն:

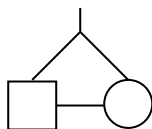
Տ ո հ մ ա բ ա ն ա կ ա ն մ ե թ ո դ ը տոհմածառերի ուսումնասիրության մեթոդ է: Տոհմածառերի միջոցով հետևում են հիվանդության (հատկանիշի) բաշխումն ընտանիքում և տոհմում՝ նշելով ազգակցական կապերը տոհմածառի անդամների միջև:

Նախքան տոհմածառ կազմելը անհրաժեշտ է տեղեկություններ հավաքել ընտանիքի մասին: Ընդ որում, անհրաժեշտ է հավաքել ոչ միայն **պրոբանդի** (այն անձը, որից սկսում են ընտանիքի գենետիկական հետազոտությունը) կյանքի և հիվանդության զարգացման պատմությունը, այլև նրա ազգականների, ընդ որում ցանկալի է, որ տվյալները հավաքվեն միաժամանակ և, հնարավորության դեպքում, հարցման արդյունքների գաղտնի պահպանման պայմաններում: Հիվանդի անմիջական հարցման արդյունքները պետք է լրացնել հարցաթերթիկների լրացման ձանապարհով: Հարցերի պատասխանների տարբերակները կարելի է նախապես ծրագրավորել: Պատասխանները և տվյալները ցանկալի է ստանալ առավելագույն թվով ազգականներից (ամենաքիչը 3 սերունդներից):

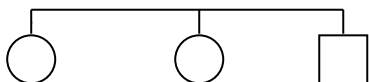
Տոհմածառը կազմելիս գրանցում են հետևյալ տվյալները՝ ազգանուն, անուն, հայրանուն, ամուսնացած կնոջ նախաամուսնական ազգանունը, պրոբանդի տարիքը, մահացած ազգականների ծննդյան և մահվան տարեթվերը, ազգությունը, ընտանիքի բնակության վայրը, նախնիների բնակության վայրը, մասնագիտությունները, ազգականների մոտ խրոնիկական հիվանդությունների առկայությունը, մահացածների մահվան պատճառները, ազգականների հասցեները, եթե հետագա հետազոտության կարիք լինի: Բոլոր հավաքված տվյալները խմբավորում են ըստ սերունդների՝ տատիկներ, պապիկներ և նրանց սիբսեր (եղբայրներ և քույրեր), ծնողներ և նրանց սիբսեր, պրոբանդի սիբսեր, պրոբանդի երեխաներ: Տոհմածառերը պատկերում են գրաֆիկորեն՝ օգտագործելով միջազգային պայմանական նշաններ (աղյուսակ 5):

Տոհմաբանությունում ընդունված միջազգային պայմանական նշաններ

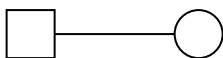
Պայմանանշան	Պայմանանշանի նշանակությունը
	
	տղամարդ (տղա)
	կին (աղջիկ)
	հետազոտվող հատկանիշը կրող
	մեռելածին
	հոգևորդի, հոգեդուստր
	վիժում
	
	մոնոգիգոտ երկվորյակներ



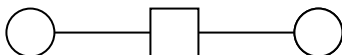
Երկզիգոտ երկվորյակներ



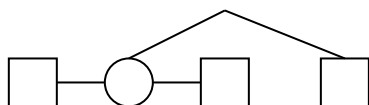
սիբսեր



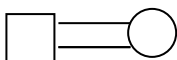
ամուսնություն



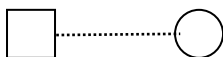
կրկնակի ամուսնություն
(տղամարդու)



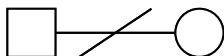
եռակի ամուսնություն (կնոջ)



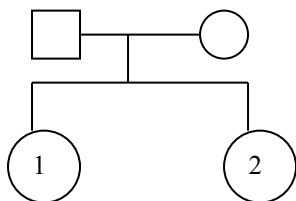
ազգակցական ամուսնություն



չգրանցված ամուսնություն



անպտուղ ամուսնություն



ծնողներ,
երեխաներ և նրանց ծնվելու կարգը



ծննդյան տարեթիվը



բացարձակ տարիքը

Գրաֆիկի վրա, նախևառաջ պատկերում են մոր գծով ազգականները, հետո՝ հոր գծով: Սերունդների թիվը նշանակում են հռոմեական թվանշաններով (սկսած ամենաբարձր հայտնի սերնդից): Տվյալ սերնդի յուրաքանչյուր անդամ նշանակում են արաբական թվանշաններով՝ ձախից աջ (անկախ մերձավորությունից): Նույն սերնդի անհատները մեկ հորիզոնական շարքում են, ըստ ծննդյան տարեթվերի՝ ձախից աջ:

Ընտանիքի մասին տեղեկություն հավաքելուց հետո կատարում են տոհմաբանական վերլուծություն, որի նպատակն է բացահայտել գենետիկական օրինաչափությունները: Տոհմաբանական վերլուծությունը թույլ է տալիս պարզել.

- ա) հատկանիշը ժառանգական է, թե ոչ,
- բ) ժառանգման տիպը (աուտոսոմ-դոմինանտ, աուտոսոմ-ռեցեսիվ, սեռի հետ շղթայակցված),
- գ) հատկանիշը հոմոզիգոտ է, թե հետերոզիգոտ,
- դ) ուսումնասիրվող գենի պենետրանտությունը և էքսպրեսիվությունը:

Մարդու ժառանգականության ուսումնասիրության **պ ո ա ու - լ յ ա ց ի ո ն վ ի ճ ա կ ա գ ր ա կ ա ն մ ե թ ո դ ի** հիմքում Հարդի - Վայնբերգի օրենքի կիրառումն է, որը թույլ է տալիս մարդու պոպուլյացիաներում որոշել գեների և գենոտիպերի հաճախականությունը:

Հ ա ր դ ի - Վ ա յ ն բ եր գ ի օր ե ն ք ի համաձայն իդեալական պոպուլյացիայում գեների և գենոտիպերի հաճախականությունը գտնվում է հավասարակշռության մեջ և չի փոփոխվում մի շարք սերունդների ընթացքում:

Տարբեր աշխարհագրական գոտիներում բնակվող ազգաբնակ-

չության մեջ գեների տարածման հետազոտությունը հնարավորություն է ստեղծում պարզել ժառանգական հիվանդությունների դրսևորման հավանականությունն առանձին անհատների մոտ:

Բ Ջ Ջ ա գ ե ն ե տ ի կ ա կ ա ն մ ե թ ո դ ի հիմքում կարիոտիպի մանրադիտակային հետազոտությունն է: Մեթոդի փուլերն են՝ 1) մարդու բջիջների (հաճախ լիմֆոցիտների) աճեցումը արհեստական սննդարար միջավայրի վրա, 2) միտոզի խթանումը ֆիտոհեմագլյուտինինով, 3) կոլիխիցինի ավելացում մետաֆազի փուլում (միտոզի դադարեցման համար), 4) բջիջների մշակում հիպոտոնիկ լուծույթով, որի արդյունքում քրոմոսոմներն ազատ տարածվում են ցիտոպլազմայում, 5) քրոմոսոմների ներկում, 6) մանրադիտակային ուսումնասիրություն և նկարահանում և 7) առանձին քրոմոսոմների կտրատում և իդիոգրամայի կառուցում:

Այս մեթոդը թույլ է տալիս բացահայտել գենոմային և քրոմոսոմային մուտացիաները:

Կ ե ս ա ք ի մ ի ա կ ա ն մ ե թ ո դ ն եր ը հիմնված են ֆերմենտային համակարգերի ակտիվության ուսումնասիրության վրա:

Կեսաքիմիական թեստերի միջոցով կարելի է բացահայտել հիվանդագին գեների, օրինակ ֆենիլկետոնուրիայի հետերոզիգոտ կրողներին: Հետազոտվող մարդուն երակի մեջ ներարկում են որոշակի քանակությամբ ֆենիլալանին և որոշում են նրա կոնցենտրացիան արյան մեջ: Եթե մարդը հոմոզիգոտ է ըստ դոմինանտ գենի (AA), ապա ֆենիլալանինի կոնցենտրացիան արյան մեջ շատ արագ է վերադառնում ստուգիչի մակարդակին (որոշվում է նախքան ֆենիլալանինի ներարկումը), իսկ եթե հետերոզիգոտ է (Aa), ապա ֆենիլալանինի կոնցենտրացիայի նվազումը երկու անգամ դանդաղ է ընթանում: Համանման թեստերով բացահայտում են նախատրամադրվածությունը շաքարային դիաբետի, հիպերտոնիայի և այլ հիվանդությունների նկատմամբ:

Ռ ե կ ո մ բ ի ն ա ն տ Դ Ն Թ - ի մ ե թ ո դ ն եր ը թույլ են տալիս անալիզի ենթարկել ԴՆԹ-ի ֆրագմենտները, գտնել և մեկուսացնել առանձին գեներ և գեների հատվածներ և պարզել այնտեղ նուկլեոտիդների հաջորդականությունը: Այս մեթոդներից է՝ ա) ԴՆԹ-ի կլոնավորման մեթոդը, որի շնորհիվ մեկուսացվում են առանձին գեներ կամ նրանց մասեր, ստեղծվում են նրանց կրկնօրինակները և տրանսպլացիայի են ենթարկվում մեկուսացված գեները: Ռեկոմբինանտ ԴՆԹ-ի մեթոդներից է նաև նուկլեինաթթուների հիբրիդիզացիայի մեթոդը: Այս մեթոդով ուսումնասիրությունների ժամա-

նակ երկշրթա ՂՆԹ-ի գծային հատվածները ջերմային մշակման են ենթարկում և ստանում են միաշրթա հատվածներ (ղենատուրացիա): Ղենատուրացված ՂՆԹ-ն ինկուբացիայի են ենթարկում այնպիսի պայմանների դեպքում, երբ տեղի է ունենում հիբրիդիզացիան, այսինքն երկու կոմպլեմենտար շրթաների փոխադարձ ճանաչումը՝ ազոտային հիմքերի փոխադարձ զուգավորման ճանապարհով: Հաճախ նուկլեոտիդների հաջորդականության իդենտիֆիկացիայի համար օգտագործում են ՂՆԹ-ի մեկ ռադիոակտիվ շրթա: Նուկլեինաթթուների հիբրիդիզացիայի սպեցիֆիկությունը թույլ է տալիս տասնյակ հազարավոր գեների մեջ հայտնաբերել միակ գենը:

Սոմատիկ բջիջների գենետիկայի մեթոդները թույլ են տալիս հետազոտել մարդու գենետիկայի տարբեր հարցեր փորձի ընթացքում:

Մ ա թ ե մ ա տ ի կ ա կ ա ն մ ող ե լ ա վ ո Ր ու մ ը մաթեմատիկական մոդելների ստեղծումը և ուսումնասիրությունն է: Մաթեմատիկական մեթոդները լայնորեն կիրառվում են այն դեպքերում, երբ փորձնական մեթոդների օգտագործումը անհնար է (օրինակ, մարդու մեծ քանակությամբ շրթայակցված գեների առկայությունը):

Ստուգիչ հարցեր

1. Մարդու ժառանգականության ուսումնասիրության ինչպիսի՞ մեթոդներ գիտեք:
2. Ինչպիսի՞ հնարավորություններ է տալիս տոհմաբանական մեթոդը:
3. Ինչպե՞ս է կառուցվում տոհմածառը: Ինչպիսի՞ տվյալներ են գրանցվում տոհմածառը կառուցելիս:
4. Ի՞նչ է պրոբանդը և սիբսը:
5. Նկարագրեք բջջագենետիկական, պոպուլյացիոն վիճակագրական, կենսաքիմիական, ռեկոմբինանտ ՂՆԹ-ի, սոմատիկ բջիջների գենետիկայի, մաթեմատիկական մոդելավորման մեթոդները:

Խնդիրներ

Կազմել տոհմածառեր հիվանդության զարգացման պատմությանը համապատասխան

1. Պրոբանդը շիզոֆրենիայով հիվանդ կին է: Նրա եղբայրը և քույրը առողջ են: Պրոբանդի հայրը առողջ է: Հորեղբայրը հիվանդ է շիզոֆրենիայով, իսկ երկու հորաքույրերը առողջ են, որոնցից մեկն ունի երեք առողջ երեխա, իսկ մյուսը՝ առողջ որդի: Հոր կողմից տատն ու պապը առողջ են: Տատիկի քույրը հիվանդ է եղել: Պրոբանդի մայրը, քեռին, տատը և պապը առողջ են: Քեռին ունի երկու առողջ երեխա: Կազմեք տոհմածառ և որոշեք, թե ո՞ր գծով է փոխանցվում նախատրամադրվածությունը հիվանդության նկատմամբ:
 2. Պրոբանդի՝ էպիլեպսիայով հիվանդ տղամարդու, ծնողները, եղբայրը և քույրը առողջ են: Երկու մորաքույրերը առողջ են, ամուսնացած և ունեն մեկական առողջ երեխա: Պրոբանդի մոր ծնողներն առողջ են, հոր կողմից տատը, պապը և հորաքույրերը նույնպես առողջ են: Հորեղբոր որդին և դուստրը առողջ են: Հորաքրոջ տղան հիվանդ է էպիլեպսիայով: Կազմեք տոհմածառ և որոշեք, թե ո՞ր գծով է փոխանցվում նախատրամադրվածությունը հիվանդության նկատմամբ:
 3. Պրոբանդը աչքի ոսպնյակի մթազնումով տառապող տղամարդ է: Պրոբանդի մայրը և պապը (մոր կողմից) նույնպես հիվանդ են եղել: Քեռին, մորաքույրը և քեռու երեք որդիները առողջ են: Պրոբանդի հայրը, հորաքույրը, պապն ու տատը (հոր ծնողները) առողջ են: Պրոբանդի կինը, նրա քույրը, երկու եղբայրները և ծնողները առողջ են: Պրոբանդի որդին առողջ է, իսկ դուստրը տառապում է բնածին կատարակտայով:
- ա) Կազմեք տոհմածառ (4 սերունդներ) և որոշեք այդ ընտանիքում հիվանդության ժառանգման տիպը:
- բ) Ընտանիքի ո՞ր անդամների գենոտիպերը կարելի է ստույգ որոշել:
4. Պրոբանդը (տղամարդ) տառապում է գլաուկոմայով: Նրա երկու եղբայրները և երկու քույրերը, ինչպես նաև ծնողները, մորաքույրը և քեռիներից երեքը առողջ են: Պրոբանդի տատիկը (մոր կողմից) և տատիկի երկու քույրերը առողջ են: Հիվանդ քեռու երեք որդիները և երկու աղջիկները առողջ են: Տատիկի եղբայրը հիվանդ է: Տատիկի քույրերից մեկի վեց որդիներից երկուսը հիվանդ են: Տատիկի մյուս քրոջ չորս որդիներից երեքը հիվանդ են,

չորս աղջիկները առողջ են և նրանցից երկուսն ունեն առողջ երեխաներ: Մի աղջիկն ունի երկու դուստր և մեկ որդի, իսկ մյուսը՝ մեկ որդի: Տատիկի հիվանդ եղբայրն ունի երկու առողջ աղջիկ, որոնցից մեկը զավակ չունի, իսկ մյուսն ունի երեք առողջ աղջիկ թոռնիկ և մեկ առողջ տղա թոռնիկ: Մի թոռնիկը հիվանդ է: Պրոբանդի տատիկի ծնողներն առողջ են, բայց տատիկի մայրն ունի երկու հիվանդ եղբայր: Պրոբանդի տատիկի մոր ծնողներն առողջ են: Կազմեք տոհմածառ և օգտվելով հիվանդության զարգացման պատմությունից որոշեք գլաուկոմայի ժառանգման տիպը:

6.2. Բժշկա-գենետիկական կոնսուլտացիա

Բ ժ շ կ ա - գ ե ն ե տ ի կ ա կ ա ն կ ո ն ս ու լ տ ա -
ց ի ա ն մասնագիտացված բժշկական օգնություն է բնակչությանը, և բնածին ու ժառանգական ախտաբանության պրոֆիլակտիկայի հիմնական եղանակն է: Գենետիկական կոնսուլտացիան բնածին և ժառանգական հիվանդությունների դրսևորման կանխարգելման բժշկական գործունեությունն է:

Պրոֆիլակտիկական միջոցառումների կոմպլեքս է, որն ուղղված է կանխարգելել ժառանգական և բնածին հիվանդությունների ծագումը և զարգացումը: Տարբերում են ժառանգական ախտաբանության **առաջնային, երկրորդային և երրորդային պրոֆիլակտիկա**: Ժառանգական հիվանդությունների առաջնային պրոֆիլակտիկան միջոցառումների կոմպլեքս է, որն ուղղված է կանխարգելել հիվանդ պտղի բեղմնավորումը: Վերջինս իրագործվում է ընտանիքի պլանավորման և մարդու բնակության պայմանների բարելավման ճանապարհով: Ժառանգական հիվանդությունների երկրորդային պրոֆիլակտիկան ուղղված է կանխարգելել երեխայի մոտ հիվանդության կամ նրա ծանր դրսևորումների զարգացումը: Երկրորդային պրոֆիլակտիկան հղիության ընդհատումն է՝ հիվանդ սաղմի մեծ հավանականության կամ ներարգանդային ախտորոշման դեպքում:

Ընտանիքում մոնոգեն ժառանգական հիվանդությունների առկայության դեպքում հնարավոր է մեծ ճշգրտությամբ որոշել հիվանդների երեխաների կամ սիբսերի մոտ համանման հիվանդության կրկնվելու հավանականությունը: Դոմինանտ հիվանդությունների հաճախականությունը կնվազեր, եթե հիվանդները հրաժարվեին երեխա ունենալուց: Վերջինս վերաբերվում է, նախևառաջ, թեթև դոմինանտ հիվանդություններին, որոնց դեպքում վերարտադրողա-

կան ունակությունը սահմանափակ չէ: Ծանր դոմինանտ անոմալիաներով հիվանդները, ինչպես օրինակ ախոնդրոպլազիայի դեպքում, հազվադեպ են ընդունակ սերունդ ունենալու:

Ռեցեսիվ ժառանգական հիվանդություններով հիվանդների ծնողները ավելի հաճախ առողջ են և ճանաչվում են որպես հետերոզիգոտներ հիվանդ երեխայի ծնվելուց հետո: Եթե երկու հետերոզիգոտ ամուսիններն առաջին հիվանդ երեխա ունենալուց հետո հրաժարվեին հետագայում երեխա ունենալուց, ապա ռեցեսիվ ժառանգական հիվանդությունների հաճախականությունը կնվազեր:

Մի շարք տարածված գենետիկական հիվանդությունների և ծանր արատների համար գենետիկական պատճառներն անհայտ են: Հավանաբար, այստեղ մասնակցում են մի քանի գեներ: Այս դեպքերի համար սերունդների սահմանափակումը փոքր ազդեցություն ունի պոպուլյացիայի առողջության վրա, քանի որ հիվանդությանը մասնակից գեների մեծ մասը լայնորեն տարածված են բնակչության մեջ և անբարենպաստ կոմբինացիաները ծագում են անընդհատ, նույնիսկ եթե հիվանդները սերունդ չեն թողնում:

Երբ ռեցեսիվ հիվանդություններով հիվանդները կամ երեխաների ծնողները բժշկա-գենետիկական կոնսուլտացիա են դիմում, ապա գենետիկների մեծ մասը հայտնում են նրանց հնարավոր ռիսկի մասին՝ այլ կերպ չազդելով հետագա ծնելիության վրա: Երբ հիվանդը (կոնսուլտացիա դիմող) բժշկից հեղինակավոր կարծիք է հարցնում, ապա բժիշկը չի հրաժարվում այդ դերից: Նա, իհարկե, ինչպես անցյալի որոշ բժիշկներ, չի «արգելում» շաքարախտով կամ այլ հիվանդությամբ հիվանդ երեխաներ ունենալ, այլ ասում է, թե ինքը ինչպես կվարվեր: Որոշում ընդունելիս, որպես կանոն, առաջնայինը կնոջ կարծիքն է, քանի որ նա է ավելի ծանր ապրում երեխայի ժառանգական հիվանդությունը, ինչպես նաև անզավակության հեռանկարը: Շատ բժիշկներ հիվանդների կամ ծնողների ուշադրությունը չեն կենտրոնացնում հիվանդության գենետիկական բնույթի և նրա հետևանքների վրա: Բժիշկը, որպես կանոն, պետք է ասի ողջ ճշմարտությունը, նույնիսկ եթե նրան այդ մասին չեն խնդրում:

Գենետիկական կոնսուլտացիա են սովորաբար դիմում այն դեպքերում, երբ ընտանիքում դրսևորվում են զարգացման բնածին արատներ կամ ոչ ժառանգական բնույթի հիվանդություններ:

Ծնողները և բուժաշխատողները պետք զգուշանան, երբ երեխայի մոտ ի հայտ են գալիս հետևյալ հատկանիշները.

Ֆիզիկական կամ մտավոր զարգացման ուշացում,
ներքին և արտաքին օրգանների զարգացման բնածին արատ-

ներ,

վարակիչ հիվանդություններ,
մաշկի, մազերի, եղունգների, ատամների փոփոխություններ,
կմախքի անոմալիաներ,
տեսողության օրգանների ախտահարում,
յարդի և փայծաղի մեծացում:

Բժշկա-գենետիկական կոնսուլտացիաների խնդիրն է.

- ա) որոշել ընտանիքի այս կամ այն անդամի մոտ դրսևորված ախտաբանական հատկանիշի ժառանգման եղանակը և բնույթը,
- բ) բացահայտել ախտանիշի դրսևորման հաճախականությունը պրոբանդի սերունդներում և օգնել նրան ընդունել ճիշտ որոշում,

գ) օգնել բուժող բժիշկներին ճշտել ախտորոշումը,

- դ) ազգաբնակչության մեջ կանխարգելիչ աշխատանքներ տանել և կատարել պոպուլյացիոն վիճակագրական աշխատանքներ:

Բժշկա-գենետիկական կոնսուլտացիան տարվում է 3 փուլով՝

I փուլում կատարվում է պրոբանդի ախտորոշումը՝ ուսումնասիրության համապատասխան մեթոդներով: Կանխարգելման նպատակով հնարավոր է իրականացնել ընտանիքում սպասվող երեխայի ներարգանդային ախտորոշումը:

II փուլում որոշվում է պրոբանդի սերունդներում ախտանիշի ժառանգման եղանակի և դրսևորման հավանականությունը:

III փուլում պրոբանդին կամ նրա հարազատներին անհրաժեշտ խորհուրդներ են տալիս երեխա ունենալու և նրա ժառանգական ախտանիշի դրսևորման հավանականության վերաբերյալ:

Եթե ամուսիններին հայտնի է, որ վտանգ կա երեխաների մոտ ծանր ժառանգական հիվանդության դրսևորման համար, ապա կոնսուլտացիայում պետք է քննարկել մի քանի հնարավորություններ.

1. ընդհանրապես հրաժարվել երեխաներ ունենալուց: Այս խորհուրդը քննարկվում է այն դեպքում, երբ ծնողներից մեկի գենետիկական վիճակը այնքան անբարենպաստ է, որ վտանգի տակ է ընտանիքի գոյությունը (շիզոֆրենիա սիբսերի կամ ծնողների մոտ, շաքարախտ անոթային բարդություններով և այլն),
2. որդեգրում,
3. արհեստական բեղմնավորում դոնորի սերմնահեղուկով (աուտո-սոմ-ռեցեսիվ ժառանգական հիվանդությունների դեպքում),
4. Նյութափոխանակության հիվանդությունների և քրոմոսոմային անոմալիաների (տրանսլոկացիա ծնողներից մեկի մոտ) ռիսկի դեպքում ներարգանդային ախտորոշում 14-16 շաբաթական

հղիության դեպքում:

Հայաստանում բժշկական գենետիկայի կենտրոնը ստեղծվել է 1999 թվականին ՀՀ Գիտությունների Ազգային Ակադեմիայի հովանու ներքո սփյուռքահայ բարերարների օգնությամբ:

ՀՀ ԳԱԱ բժշկական գենետիկայի կենտրոնը առաջարկում է՝

- Բժշկագենետիկական հետազոտություն և կոնսուլտացիա
- Ժառանգական հիվանդությունների նախաճննդային փնտրողում
- Անպտղության որոշ ծների փնտրողում
- Չարորակ նորագոյացությունների որոշ գենետիկական հետազոտություններ
- Լաբորատոր ուսումնասիրություններ

Թեսթերի պատասխանները

Մաս 1. Ժառանգականության բջջաբանական հիմունքները

1.1. Բջիջը, նրա ձևը, չափը կազմությունը, քիմիական

բաղադրությունը ֆիզիկաքիմիական հատկությունները

1-Դ	2-Բ	3-Դ	4-Գ	5-Բ	6-Դ	7-Դ	8-Ա	9-Բ
10-Ա	11-Բ	12-Բ	13-Բ	14-Ա	15-Գ	16-Ա	17-Դ	18-Ա
19-Դ	20-Բ	21-Դ	22-Ա	23-Գ	24-Ա			

1.2. Քրոմոսոմների կառուցվածքը և ֆունկցիաները: Մարդու նորմալ կարիոտիպը

1-Գ	2-Բ	3-Բ	4-Բ	5-Գ	7-Գ
-----	-----	-----	-----	-----	-----

1.3. Էուկարիոտ բջիջների բաժանման հիմնական տիպերը:

Միտոզը և նրա էությունը

1-Ա	2-Բ	3-Ա	4-Գ	5-Գ	6-Ա
7-Բ	8--Բ	9-Ա	10-Դ	11-Գ	12-Ա

1.4. Գամետոգենեզ՝ սեռական բջիջների առաջացումը: Մեյոզ, բաժանման մեխանիզմը: Պոլիտենիա

1-Դ	2-Գ	3-Ա	4-Ա	5-Դ	6-Գ	7-Դ	8-Դ	9-Դ	10-Ա
11-Ա	12-Դ	13-Բ	14-Ա	15-Ա	16-Ա	17-Ա	18-Գ	19-Բ	20-Դ

Մաս 2. Ժառանգականության կենսաքիմիական հիմունքները

2.1. Նուկլեինաթթուներ, նրանց գենետիկական դերը: Սպիտակուցի կենսասինթեզը, գեն, գենետիկական գաղտնագիր

1-Բ	2-Դ	3-Բ	4-Ա	5-Գ	6-Բ	7-Բ	8-Գ	9-Գ
10-Դ	11-Գ	12-Բ	13-Դ	14-Ա	15-Դ	16-Բ	17-Գ	18-Ա
19-Գ	20-Ա	21-Բ	22-Դ	23-Ա	24-Դ	25-Գ	26-Գ	27-Բ

Մաս 3. Հատկանիշների ժառանգման օրինաչափությունները

3.1. Հասկացողություն ժառանգականության մասին: Գենոտիպ, ֆենոտիպ: Ալելային գեներ: Հոմոզիգոտ և հետերոզիգոտ օրգանիզմներ: Մենդելի օրենքները: Մարդու դոմինանտ և ռեցեսիվ հատկանիշներ

1-Գ	2-Ա	3-Դ	4-Գ	5-Դ
6-Գ	7-Դ	8-Գ	9-Դ	

3.3. Գեների փոխազդեցության ձևերը: Մորգանի քրոմոսոմային տեսությունը: Կրոսինգովեր: Գենետիկական քարտեզներ: Ժառանգականության քրոմոսոմային տեսության հիմնական դրույթները

1-Բ	2-Դ	3-Գ	4-Ա	5-Բ	6-Գ	7-Ա	8-Ա	9-Դ
-----	-----	-----	-----	-----	-----	-----	-----	-----

4. Ժառանգականությունը և միջավայրը

4.1. Գենոտիպի և արտաքին միջավայրի դերը հատկանիշների դրսևորման գործում: Փոփոխականության ձևերը: Մուտացիաների դասակարգումը: Մուտագեն գործոններ

1-Գ	2-Գ	3-Բ	4-Գ	5-Գ	6-Գ	7-Բ
-----	-----	-----	-----	-----	-----	-----

8-Բ	9-Բ	10-Գ	11-Բ	12-Բ	13-Բ	14-Դ
-----	-----	------	------	------	------	------

5. Ժառանգականությունը և պաթոլոգիան

5.1. Մարդու ժառանգական հիվանդությունները, նրանց

դասակարգումը: Քրոմոսոմային հիվանդություններ

1-Բ	2-Դ	3-Ա	4-Բ	5-Դ	6-Բ	7-Դ	8-Դ	9-Դ
-----	-----	-----	-----	-----	-----	-----	-----	-----

5.2. Գենային հիվանդություններ

1-Դ	2-Ա	3-Դ	4-Դ	5-Գ	6-Ա
7-Ա	8-Գ	9-Դ	10-Դ	11-Ա	12-Բ
			13-Գ		

Գրականության ցանկ

1.	Արծրունի Գ., Գևորգյան Է., Դանիելյան Ֆ., Եսայան Ա., Թռչունյան Ա., Կարապետյան Ա., Մինասյան Ս., Պոպով Յու., Ջիվանյան Կ., Սիսակյան Ս., Վարդապետյան Ռ., Վարդևանյան Պ., Վարդևանյան Ս. Կենսաբանության հարցերի շտեմարան // Երևան: «Զանգակ - 97», 2001.- 192 էջ:
2.	Асанов А. Ю., Демикова Н. С., Морозов С. А.; Под. ред. Асанова А. Ю. Основы генетики и наследственные нарушения развития у детей: Учеб. пособие для студ. высш. пед. уч. з. // Москва: Изд. центр §Академия!, 2003.- 224 с.
3.	Заяц Р. Г., Бутвиловский В. Э., Рачковская И. В., Давыдов В. В. Общая и медицинская генетика. Лекции и задачи // Ростов-на-Дону: Феникс, 2002.- 320 с. Издание второе.
4.	Лемеза Н. А., Камлюк Л. В., Лисов Н. Д. Биология в экзаменационных вопросах и ответах // Москва: Рольф, 2000.- 496 с.
5.	Лемеза Н. А., Камлюк Л. В., Лисов Н. Д. Биология для поступающих в ВУЗ-ы: Учебное пособие // Москва: Юнипресс, 2003.- 624 с.
6.	Ленц В. Медицинская генетика // Москва: Медицина, 1984.- 448 с.
7.	Малая Медицинская Энциклопедия (Электронный вариант).
8.	Мамонтов С. Г. Биология // Москва: Высшая школа, 1992.- 478 с.

9.	Энциклопедический словарь медицинских терминов в 3-х томах // Под ред. Петровского Б. В. Москва: Советская энциклопедия, 1983.
10.	Lodish H., Berk A., Zipursky L., Baltimore D., Darnell J., Molecular Cell Biology // Fourth Edition, 2001.- 1184 pp.

ԲՈՎԱՆԴԱԿՈՒԹՅՈՒՆ

Նախաբան.....

Ներածություն.....

Մաս 1. Ժառանգականության բջջաբանական հիմունքները

- 1.1. Բջիջը, նրա ձևը, չափը, կազմությունը, քիմիական բաղադրությունը, ֆիզիկաքիմիական հատկությունները.....
- 1.2. Քրոմոսոմների կառուցվածքը և ֆունկցիաները: Մարդու նորմալ կարիոտիպը.....
- 1.3. Էուկարիոտ բջիջների բաժանման հիմնական տիպերը: Միտոզը և նրա էությունը
- 1.4. Գամետոգենեզ՝ սեռական բջիջների առաջացումը: Մեյոզ, բաժանման մեխանիզմը: Պոլիտենիա.....

Մաս 2. Ժառանգականության կենսաքիմիական հիմունքները.....

- 2.1. Նուկլեինաթթուներ, նրանց գենետիկական դերը: Սպիտակուցի կենսասինթեզը, գեն, գենետիկական գաղտնագիր.....
- 2.1.1. Գենային ինժեներիա և կլոնավորում.....
- 2.1.2. Խնդիրներ ժառանգական ինֆորմացիայի ծածկագրման և տրանսկրիպցիայի վերաբերյալ: Օգտվել ամինաթթուների կազմի կոդավորման աղյուսակից.....

Մաս 3. Հատկանիշների ժառանգման օրինաչափությունները.....

- 3.1. Հասկացողություն ժառանգականության մասին: Գենոտիպ, ֆենոտիպ: Ալելային գեներ: Հոմոզիգոտ և հետերոզիգոտ օրգանիզմներ: Մենդելի օրենքները: Մարդու դոմինանտ և ռեցեսիվ հատկանիշներ
- 3.2. Գամետների մաքրության վարկածը
- 3.2.1. Խնդիրներ միահիբրիդ խաչասերման վերաբերյալ.....
- 3.2.2. Խնդիրներ երկհիբրիդ խաչասերման վերաբերյալ.....
- 3.3. Գեների փոխազդեցության ձևերը: Մորգանի քրոմոսոմային տեսությունը*Կրոսինգովեր: Գենետիկական քարտեզներ: Ժառանգականության քրոմոսոմային տեսության հիմնական դրույթները
- 3.4. Արյան խմբերի և ռեզուս գործոնի ժառանգում

- 3.4.1. Խնդիրներ արյան խմբերի և ռեզուս գործոնի ժառանգման վերաբերյալ
- Մաս Ժառանգականությունը և միջավայրը.....
- 4.
- 4.1. Գենոտիպի և արտաքին միջավայրի դերը հատկանիշների դրսևորման գործում: Փոփոխականության ձևերը: Մուտացիաների դասակարգումը: Մուտագեն գործոններ
- Մաս Ժառանգականությունը և պաթոլոգիան
- 5.
- 5.1. Մարդու ժառանգական հիվանդությունները, նրանց դասակարգումը: Քրոմոսոմային հիվանդություններ.....
- 5.2. Գենային հիվանդություններ.....
- 5.2.1. Գենային հիվանդությունների դասակարգումը գենետիկական սկզբունքին համաձայն.....
- 5.2.2. Նյութափոխանակության ժառանգական հիվանդություններ.....
- Մաս Մարդու ժառանգականության ուսումնասիրության հիմնական մեթոդները: Բժշկական գենետիկայի պրակտիկ կիրառումը.....
- 6.
- 6.1. Տոհմաբանական անալիզի մեթոդը: Բջջագենետիկական, պոպուլյացիոն վիճակագրական, կենսաքիմիական, ռեկոմբինանտ ԴՆԹ-ի, սոմատիկ բջիջների գենետիկայի, մաթեմատիկական մոդելավորման մեթոդները:
- 6.2. Բժշկա-գենետիկական կոնսուլտացիա.....
- Թեսթերի պատասխանները.....
- Գրականության ցանկ.....

Շնորհակալություն եմ հայտնում սույն աշխատանքի կատարման ընթացքում ցուցաբերած մշտական օգնության և աջակցության համար քոլեջի ղեկավարությանը, ինչպես նաև քոլեջի աշխատակիցներ Հ. Հովհաննիսյանին՝ ձեռնարկի համակարգչային շարվածքի և Ա. Դանիելյանին ցուցադրական նյութի նախապատրաստման համար:

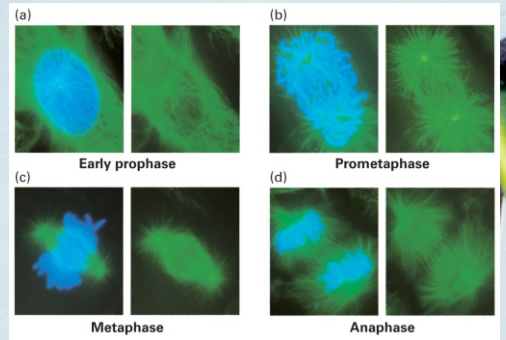
Շնորհակալության խոսք եմ ուղղում կենսաբ. գիտ. դոկտոր, պրոֆեսոր Է. Ս. Գևորգյանին, գրախոսներ՝ կ. գ. դոկտոր, պրոֆեսոր Թ.Ֆ.Սարգսյանին և կ. գ. դոկտոր, պրոֆեսոր Ռ. Ս. Հարությունյանին, ինչպես նաև Գ. Հովհաննիսյանին Ն. Ա Սարգսյանին դասագրքին ծանոթանալու, քննադատության և արժեքավոր խորհուրդների համար:

**ՀՀ ԱՌՈՂՋԱՊԱՀՈՒԹՅԱՆ ՆԱԽԱՐԱՐՈՒԹՅԱՆ
ԵՐԵՎԱՆԻ ՊԵՏԱԿԱՆ ՀԵՆԱԿԵՏԱՅԻՆ ԲԺՇԿԱԿԱՆ ՔՈՒԵԶ**

**Ընդհանուր և բժշկական
գենետիկայի հիմնունքներ**

Տպագրությունը՝ օֆսեթ:
Չափսը՝ 60X84 1/16:
Թուղթը՝ օֆսեթ:
Ծավալը՝ 0000 տպ. մամուլ:
Տպաքանակը՝ 0000:

«ԼԱՔԻ ՓՐԻՆԹ» հրատարակչություն
ք. Երևան, Գրիբոյեդով 2, հեռ.՝ 23 11 09



ose-up

