

Лекция 11

Популяциялық генетика

Лектор Жунусбаева Ж.К.

Популяция дегеніміз – белгілі бір жерді ұзақ уақыт бойы мекендейтін, бір-бірімен оңай будандасып өсімтал ұрпақ беретін және бір түрдің басқа дарабастар жиынтығынан белгілі бір деңгейде оқшауланған, бір түрге жататын даралар жиынтығын айтады. Белгілі бір түрге жататын әрбір дараның сол түрге тән жалпы қасиеттерімен қатар өзіндік жеке генотиптік ерекшеліктері де болады.

Популяция терминін



**1903 ж. Дания биологы
В.Иогансен (1857 —
1927) енгізді**

Популяцияны зерттеудегі микроэволюциялық, генетикалық, экологиялық бағыттарды біріктіретін биологияның жаңа саласы — популяциялық биология қалыптасты.

Жойылып кету қаупі төнген түрлерді сақтап қалу, зиянды түрлердің санын тежеу, экожүйе құрамына жаңа түрлерді енгізуде (интродукция) популяцияны зерттеудің маңызы зор.

Эволюция заңдылықтарын, түрлердің пайда болуын зерттейтін ғалымдар популяцияны микроэволюциялық процестің ең шағын бірлігі ретінде қарастырса, ал экологтар популяцияны түр аралық әсерлесу мен өнімділік тұрғысынан зерттейді.



ИОГАНСЕН Вильгельм Людвиг

Дат генетигі, популяцияның генетикалық құрылымын ең алғаш статистикалық және генетикалық әдістерді қолдана отырып зерттеді

Иогансен (Johannsen) Вильгельм
Людвиг (3.2.1857,— 11.11.1927,
Копенгаген), дат биологы, генетиканың
негізін қалаған зерттеушілердің бірі.
Копенгаген университеті, өсімдіктер
физиологиясы Институтының
профессоры, Швед ҒА мүшесі. Ген,
генотип, фенотип терминдерін генетика
ғылымына енгізген.

Популяциялық әдіс

Бұл әдіспен түрлі тұқым қуалайтын өзгерістердің адам популяциясына таралу жиілігі зерттеледі. Адамның әр түрлі популяцияларында тұқым қуалайтын генотиптік өзгерістердің таралуы түрлі мөлшерде болады. Мысалы, Мариан және Гуам аралдарындағы жергілікті тұрғындардың жұлын клеткасының склерозы ауруынан қаза болуы басқа елдермен салыстырғанда 100 есе көп. Сол сияқты Швейцарияда Роне өзенінің жағалауында орналасқан бір ауылдың 2000 тұрғынының ішінде 50 адам саңырау-мылқау, 200 адам саңырау болып шыққан. Себебі, көші-қонның болмауынан жекелеген отбасылар мен туыстар көп таралып көбейе алмайды. Сондықтан кейбір тұқым қуалайтын ауруларды тасымалдайтын ген мөлшері артып кетеді.

Биологиялық түр - белгілі бір ареалда мекендейтін, морфологиялық, физиологиялық, генетикалық ұқсас, өзара еркін шағылысатын және өсімтал ұрпақ беретін даралар жиынтығы. Бір түр даралары мекендейтін аймақтарында біркелкі орналаспайды, осыған байланысты олар бір бірінен шектелген кіші бірліктер түзеді, оларды популяциялар деп атайды.

Популяция французша – *population* тұрғын – ұзақ уақыт белгілі бір территорияда мекендейтін және өзара еркін шағылысып, өсімтал ұрпақ беретін бір түрдің дараларының жиынтығы.

Популяция эволюцияның элементарлы бірлігі болып табылады.

Популяцияның гендерінің жиынтығы **генофонд** деп аталады. Популяциялар генофондтары түр генофондын құрайды. Бір түр дараларында әртүрлі генотиптер болады .

(AA, Aa, aa), яғни генетикалық полиморфизм тән.

Таза линиялар - тек бір текті гомозиготалы даралар жиынтығы, оларда сұрыпталу жүрмейді, сұрыпталу тек популяцияларда жүреді. Өзара еркін некелесетін және ортақ территорияда өмір сүретін адамдардың жиынтығын **адам популяциясы** деп атайды.

Адам популяциясы, кез-келген басқа популяция сияқты демографиялық (экологиялық) және генетикалық сипаттамалармен сипатталады.

Демографиялық сипаттамалары:

- Популяция саны /мөлшері/;
- Туылу көрсеткіші;
- Өлім көрсеткіші;
- Популяцияның жастық жыныстық құрамы;
- Экономикалық күйі;
- Өмір сүру салты.

Популяция саны / мөлшері. Адамдардың санының өсуінің жылдамдау кезеңдері адамзаттың маңызды жетістіктерімен: жер өндеудің дамуы, индустриализация, ғылыми-техникалық революция эрасымен және т.б. сәйкес келеді.

Қазіргі кезде планетамыздағы адамдар саны 6 млрд-тан астам жылдан жылға көбеюде.

Популяция саны популяцияның орналасқан территория мөлшеріне, өлім және туылу санының арақатынасына, жастық және жыныстық құрамына, осы популяцияның экологиялық жағдайымен, өмір сүру салтына және т.б. тәуелді.

Туылу көрсеткіші – бұл бір жыл ішінде не басқа уақыт бірлігі арасында бір жүз не мың адамға келетін нәрестелердің орташа саны.

Өлім көрсеткіші – бұл бір жыл ішінде не басқа уақыт бірлігі арасында бір жүз не мың адамға келетін қайтыс болған не мерт болғандардың орташа саны.

Жастық құрам популяция үшін өте маңызды болып табылады.

Популяцияның генетикалық құрамының қалыптасуына репродуктивті кезеңнің 20 жастан 40 жасқа дейінгі адамдар қатысады. Қазіргі кезде адам популяцияларында өмір сүру ұзақтығының өсуі, ғылыми техникалық прогреске және медицинаның дамуына байланысты егде кісілердің санының артуы байқалады.

Популяцияның жыныстық құрамы жыныстың үш деңгейінің арақатынасымен сипатталады: бірінші реттік – ұрықтану кезі, екінші реттік - туылу кезі: 100 қыз балаға 106 ұл туылады; үшінші реттік – ересек кезі: 17-18 жаста жыныстық арақатынас 1:1 болады, 50 жасқа жақын ер кісілер саны 100 әйелге 85 ер кісі болып азаяды, ал 70 жасқа жақын арақатынасы 2:1 болып, 100 әйелге 50 ер кісі болып өзгереді.

Демографиялық көрсеткіштер адамзат популяцияларының генофондына некелер жүйесі арқылы маңызды әсер етеді. Өзара туыс емес даралар арасындағы некелер **аутбридинг** деп атайды.

Популяцияда даралардың еркін некелесуін **панмиксия** деп атайды. Некелер кезейсоқ емес, яғни белгілі генотипті ұқсас не әртүрлі/ даралар некелессе, мұндай некені **таңдамалы /ассортативті/** некелесу деп атайды.

Популяция типтері

Популяциядағы даралар саны бойынша:

1. Үлкен адам популяциялары – 4 мыңнан жоғары адамдар бар популяциялар.
2. Кіші адам популяциялары екіге бөлінеді: Демдер және изоляттар.

Таңдамалы некелесудің ерекше көңіл бөлетін түрі – **инбридинг**, жақын туыстар арасындағы некелесу. Инбридинг ұрпақтарының бейімделушілік қабілетінің төмендеуіне алып келеді, мұның салдарынан ағзаның өсімтал ұрпақ беру, тіршілік қабілеттілігі және ауруларға төзімділігі нашарлайды. Бірінші дәрежелі туыстар арасындағы (ата-аналары мен балалары, не аға не қарындастары) некелер **қандас не инцестік неке** деп аталады.

Көпшілік адамзат орталарында мұндай некелерге тиым салынған, алайда, египеттік фараондардың династияларында бұл неке түрі жиі кездеседі.

Инсецтер, инбридингтер тәрізді, гомозиготалылардың жиілігінің артуына және гетерозиготалылардың жиілігінің төмендеуіне алып келеді, осыған сәйкес дене және ақыл кемістіктерінің әртүрлі ауруларының дамуын жоғарлатады.

Демдер – халық саны 1500-ден 4000 адамға дейін жететін популяциялар. Олар туыстық некелердің жоғары жиілігімен 80-90%, басқа популяциялардан гендер ағымы 1-2% құруымен сипатталады. Ұрпақ сайын тұрғындардың табиғи өсуі 20% құрайды.

Изоляттар – халық саны 1500-ге жететін популяциялар, туыстық некелердің жиілігі 90% аса, басқа популяциялардан гендер ағымы 1%, ұрпақ сайын тұрғындардың табиғи өсуі 25 %.

Популяциядағы жынысты жолмен көбейетін өсімдіктер мен жануарлар еркін будандасу (панмиксия) барысында гаметалардың теңдей жиілікте кездесуін қамтамасыз етеді. Табиғи жағдайда еркін будандасу кезінде гаметалары теңдей жиілікте түзілетін популяцияны *панмиксиялық популяция* деп атайды. Панмиксиялық популяцияның генетикалық құрылымы *Харди – Вайнберг* заңына бағынады: популяцияда геннің әсеріне сұрыптаудың және басқа факторлардың (**мутациялық процесс, қоныс аудару, гендердің шайқалуы** (дрейфі) т.б.) ешбір әсері болмай, еркін түрде будандасу жағдайында А және а аллельдерінің арақатынасы, сонымен қатар АА, Аа, аа генотиптердің, гомозиготалы және гетерозиготалы организмдердің жиілігі ұрпақтан-ұрпаққа өзгеріссіз тұрақты болып қала береді.

Адам популяцияларының көпшілігін ірі популяциялар құрайды.

•*Идеальды* популяцияларға халық санының көп болуы, панмиксия жүруі, мутацияның, оқшауланудың, миграцияның және табиғи сұрыптаудың балмауы жатады. Алайда, табиғатта мұндай популяция кездеспейді. Саны жағынан ірі популяциялардың сипаттамасы идеальды популяцияға сәйкес келеді.

ПОПУЛЯЦИЯНЫҢ ТҮРЛЕРІ



Табиғи

Табиғи
сұрыпталудың
нәтижесінде
анықталады



Жасанды

Қолдан
сұрыптаудың
нәтижесінде
анықталады

Сонымен популяциялық генетика тұқымқуалаушылықтың кәдімгі механизмімен айналыспайды, бірақ ол осы механизмнің популяцияда атқаратын рөлін, Мендель заңдарының популяция деңгейінде іске асуын және қарапайым эволюциялық факторлардың популяцияның генетикалық құрылымына әсерін зерттейді.

Харди – Вайнберг заңы

Популяциялық гентиканың негізін *Харди – Вайнберг заңы* құрайды. Тұқым қуалаудың корпускулдық теориясын жеке генетикалық факторлар ата-аналырдан ұрпақтарға өзгеріссіз беріледі деп түсіндіреді. Осыны 1908ж. ағылшын математигі Дж. Харди және неміс генетигі В. Вайнберг бір-біріне тәуелсіз дәлелдеді.

Годфри Харолд Харди (1877–1947) – ағылшын математигі, Каранлида, Суррей графтығында дүниеге келген. Кембридж және Оксфорд университеттерінде математика факультетінде оқыған. Оның атын әлемге шығарған Джон Идензор Литлвудпен (1885–1977) бірігіп жасаған жұмыстары болып табылады.

Вильгельм Вайнберг (1862–1937) – неміс дәрігері, В. Вайнбергтің Штуттгарте жеке практика орталығы болды. Замандастарының айтулары бойынша ол 3500 сәбидің дүниеге келуіне көмектескен, сонын ішінде кем дегенде 120 нәресте егіздер болған.

Осы жүргізген практикасы және Мендель ашқан заңдарға сүйене отырып, бір-біріне ұқсамайтын егіздердің дүниеге келуі тұқымқуалаушылық арқылы болатының тұжырымдаған.



G.H. Hardy



Wilhelm Weinberg

1908

ағылшын математигі **Харди** мен неміс дәрігері **Вайнберг** популяциядағы генотип пен фенотиптің таралу жиілігін анықтайтын формула ұсынды.

Популяциялық статистикалық әдіс

1908 жылы ағылшын математигі Г. Харди және неміс дәрігері В.Вайнберг бір–біріне тәуелсіз ерікті шағылысатын популяциядағы гетеро- және гомозиготалардың таралу жиілігін түсіндіретін заңдылықты ашты, оны алгебралық формула арқылы көрсетті.

Харди – Вайнберг заңы бойынша қарапайым эволюциялық процестің факторлары (мутация, сұрыптау, миграция және гендер дрейфі) жоқ кезде популяцияның гендер (аллельдер) жиілігі белгілі тепе-теңдікке тез жетіп, барлық келесі ұрпақтар аралығында өзгермейді.

- *1908 жылы ағылшын математигі Г. Харди және неміс дәрігері В.Вайнберг бір –біріне тәуелсіз ерікті шағылысатын популяциядағы гетеро- және гомозиготалардың таралу жиілігін түсіндіретін заңдылықты ашты, оны алгебралық формула арқылы көрсетті. Харди- Вайнберг заңы міндетті түрде мына шарттарды орындауды қажет етеді:*
- *1. Популяция үлкен шексіз сандар тарапынан тұрады.*
- *2. Популяциядағы особьтар ерікті шағылыса алады.*
- *3. Белгілі аллельдер жұбы бойынша гомо- және гетерозиготалы особьтар біркелкі сапалы тіршілікке төзімді, олар сұрыптауға келмейді.*
- *4. Тура және кері мутациялар бірдей жиілікте пайда болады.*

- *Осы келтірілген шарттар кез-келген популяциялар тіршілігінде жүзеге асырыла бермейді, яғни Харди – Вайнбергтің заңдылықтары тек таза популяцияларға ғана әсер ете алады. Ерікті шағылыстыру кезіндегі шексіз көп популяцияларда аллельдердің таралуы сұрыптаусыз, мутациясыз гендердің концентрациясының негізінде белгіленеді.*
- ***Харди—Вайнберга заңы арқылы:***
- *- тұқымқуалаушылық аурулардың популяциялық тәуекелін анықтауға болады, өйткені әр популяцияның өзіндік аллелофондысы бар, яғни, жағымсыз аллелдер жиілігі бар;*
- *- тұқымқуалаушылық аурулары бар балалардың туылу жиілігін біле отырып, аллелофондтың құрылымын есептеп анықтауға болады;*
- *- жағымсыз аллелдер жиілігін біле отырып, ауру баланың туылу тәуекелін алдын ала болжауға болады.*

Доминантты А аллельді гаметаның кездесу жиілігін – p (pA), ал рецессивті а аллельді гаметаның кездесу жиілігін – q (qa) деп белгілейді. Популяциядағы осы аллельдердің жиілігін мына формула арқылы көрсетуге болады:

$$p + q = 1$$

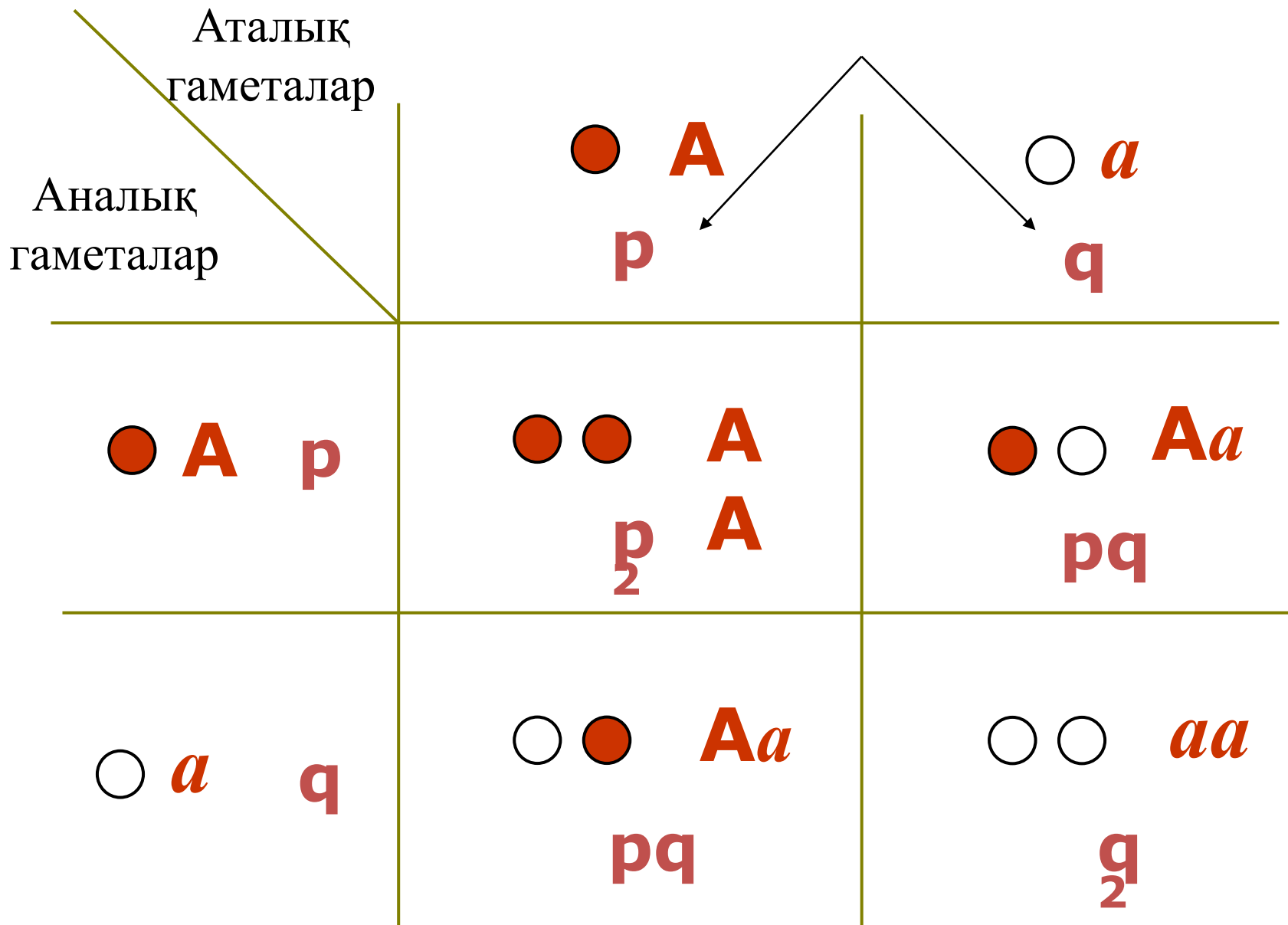
pA аллельінің кездесу жиілігін төмендегі формула бойынша есептейміз:

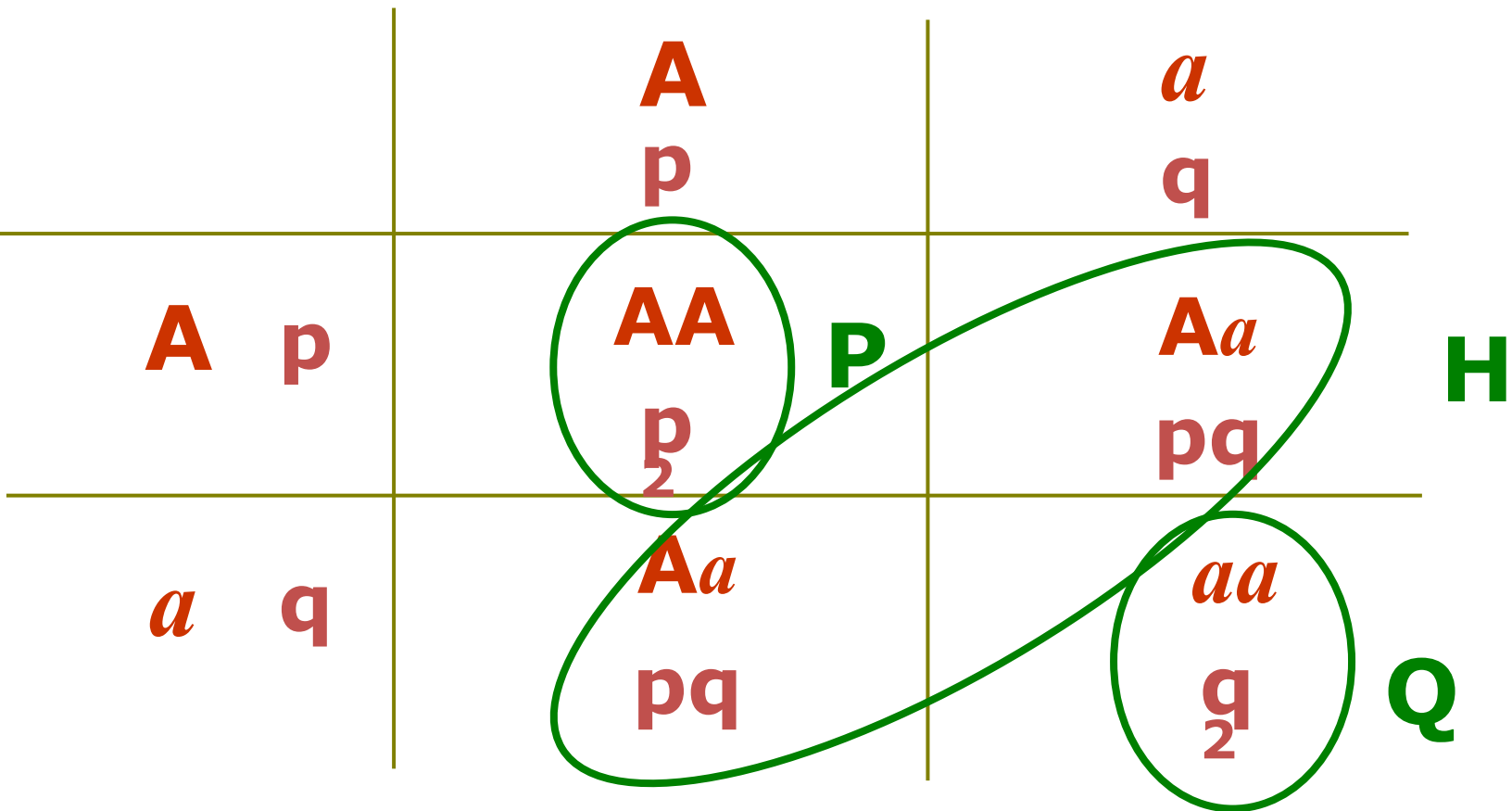
$$pA = \frac{\text{А аллельінің саны}}{\text{жалпы аллельдер саны}}$$

Панмиксиялық популяциядағы генотиптің жиілігін:

$$p^2 + 2pq + q^2 = 1$$

формуласы бойынша есептейді.





Харди-Вайнберг формуласы
шығады

$$P^2 AA + 2pq Aa + q^2 aa$$

• Бұл формула бойынша гетерозиготалы организмдегі доминантты

A аллелінің мөлшері **P** деп, рецессивті **a**-ның мөлшері **q** деп белгіленеді.

A – P

a – q

Популяциядағы кездейсоқ будандасудың нәтижелері

Жиіліктерді Харди – Вайнберг формуласымен былайша есептеуге болады:

$$p^2 = 0,6 \times 0,6 = 0,36 \text{ (AA генотипінің жиілігі);}$$

$$2pq = 2 \times 0,6 \times 0,4 = 0,48 \text{ (Aa генотипінің жиілігі);}$$

$$q^2 = 0,4 \times 0,4 = 0,16 \text{ (aa генотипінің жиілігі), сонда, } p^2AA + 2pqAa + q^2aa = 0,36AA + 0,48Aa + 0,16aa \text{ болып шығады.}$$

Аллельдер жиілігі	pA ($A=0,6$)	qa ($a=0,4$)
pA ($A=0,6$) qa ($a=0,4$)	p^2AA (0,36) $pqAa$ (0,24)	$pqAa$ (0,24) q^2aa (0,16)

Харди – Вайнберг ережесін популяцияны сипаттай алатын мынадай аса маңызды шарттар жүзеге асқанда ғана қолдануға болады.

1. Популяция мөлшері шамадан тыс көп болу керек, сонда кездейсоқ жағдайлар аллельдер жиілігін өзгерте алмайды.

2. Дарабастардың будандасуы кездейсоқ болуы керек, яғни ата-аналық жұптар да кездейсоқ пайда болады.

3. Мұндай популяцияда жаңа мутациялар пайда болмауға тиіс.

4. Популяция толығымен оқшауланғанда, яғни популяцияға сырттан гендерді тасымалдайтын дарабастардың қоныс аударуы болмағанда.

5. Гаметалардың тіршілік қабілетіне барлық аллельдер бірдей әсер еткенде, яғни барлық болуға тиісті будандастырулардан алынатын ұрпақтардың тіршілік қабілеттері бірдей болса. Егер осы шарттардың біреуі бұзылса аллельдердің жиілігі өзгере бастайды.

Панмиксиялық популяциядағы гендер мен генотиптердің жиілігін анықтау

Есепті шығарудағы негізгі сатылар

Әрбір ген бойынша дара геннің екі аллельін тасымалдайды: гомозиготалы дара – екі бірдей, гетерозиготалы даралар – екі әртүрлі;

- Популяциядағы генотиптің және геннің кездесу жиілігін пайызбен немесе бірлік үлесімен есептейді;
- Популяциядағы генотиптің немесе геннің аллельінің жалпы саны 100% немесе 1 деп есептеледі.
- Доминантты А аллельінің кездесу жиілігін – p деп, ал рецессивті аллельді – q деп белгілейді;
- Аллельдің кездесу жиілігі популяциядағы жалпы аллельдер санының қатынасына тең;
- Ген аллельінің жиілігінің жалпы саны 1-ге тең;
- Даралардың доминантты белгісі бойынша гомозиготалардың кездесу жиілігі – p^2 , гетерозиготалардың жиілігі – $2pq$, рецессивті белгі бойынша гомозиготалардың кездесу жиілігі – q^2 деп белгіленеді.

Доминантты белгі бойынша популяциядағы гомо және гетерозиготалы генотиптердің жиілігін фенотипі айқын байқалатын рецессивті гомозиготалы дарақтардың (aa) саны арқылы Харди Вайнберг формуласын пайдаланып, есептеуге болады. Мысалы:

5000 қойдан құралған популяцияда 2 соқыр қозы туылды. Кемістік рецессивті геннің әсері екенін пайымдау қиын емес, яғни соқыр қозылардың генотипі - aa. Харди - Вайнберг формуласы арқылы осы генотиптің отардағы жиілігін табамыз.

$$q^2aa = naa:N = 2:5000 = 0,0004$$

Енді рецессивті геннің жиілігін табуға болады: $qa = 0,02$

Доминантты геннің жиілігін анықтау үшін $p + q = 1$ теңдеуіне жүгінеміз:

$$pA = 1 - qa = 1 - 0,02 = 0,98$$

Екі аллельдің де жиілігі белгілі болғандықтан зерттеп отырған локус бойынша популяцияның теориялық генетикалық құрылымын анықтаймыз.

$$AA = p^2 = 0,98^2 = 0,9604 \text{ (95,04\% немесе 4802 бас)}$$

$$Aa = 2pq = 2 * 0,98 * 0,02 = 0,0392 \text{ (3,92\% немесе 196 бас)}$$

$$aa = q^2 = 0,02^2 = 0,0004 \text{ (0,04\% немесе 2 бас)}$$

2. Альбинизм аутосомды-рецессивті тұқым қуалайтын белгі. Батыс Еуропа елдерінде альбинизм генінің кездесу жиілігі 1:20000 болып келеді. Батыс Еуропадағы альбиностардың кездесу жиілігін анықтау керек .

1. Фенилкетонурия ауруы белгілі қоныстанған аудандарда зерттелген 200000 адамның 22-інде табылған. Осы аурудың кездесу жиілігін анықтаңыздар.

Үш аллельді локус бойынша генотиптердің арақатынасы былайша таралады:

$$(pA1 + qA2 + rA3)^2 = p^2A1A1 + q^2A2A2 + r^2A3A3 + 2pA1qA2 + \\ + 2pA1rA3 + 2qA2rA3$$

Мұндағы генотиптердің арақатынасы $p+q+r=1$ немесе $(p+q+r)^2 = 1$ формуласы бойынша сәйкес келеді.

Мысал: Қайсыбір популяцияда қан тобының мынадай жиіліктері байқалды дейік:

$$A \text{ (II қан тобы. Генотипі } AA \text{ және } AO) = 0,43$$

$$B \text{ (III қан тобы. Генотипі } BB \text{ және } BO) = 0,17$$

$$AB \text{ (IV қан тобы. Генотипі } AB) = 0,04$$

$$O \text{ (I қан тобы. Генотипі } OO) = 0,36$$

Харди – Вайнберг заңына сәйкес рецессивті OO генотипінің жиілігі r^2 - қа тең болады, бұдан $r = \sqrt{0,36} = 0,60$

Бірінші және үшінші қан тобының қосынды жиілігі $(q+r)^2$ - қа тең болуы керек.

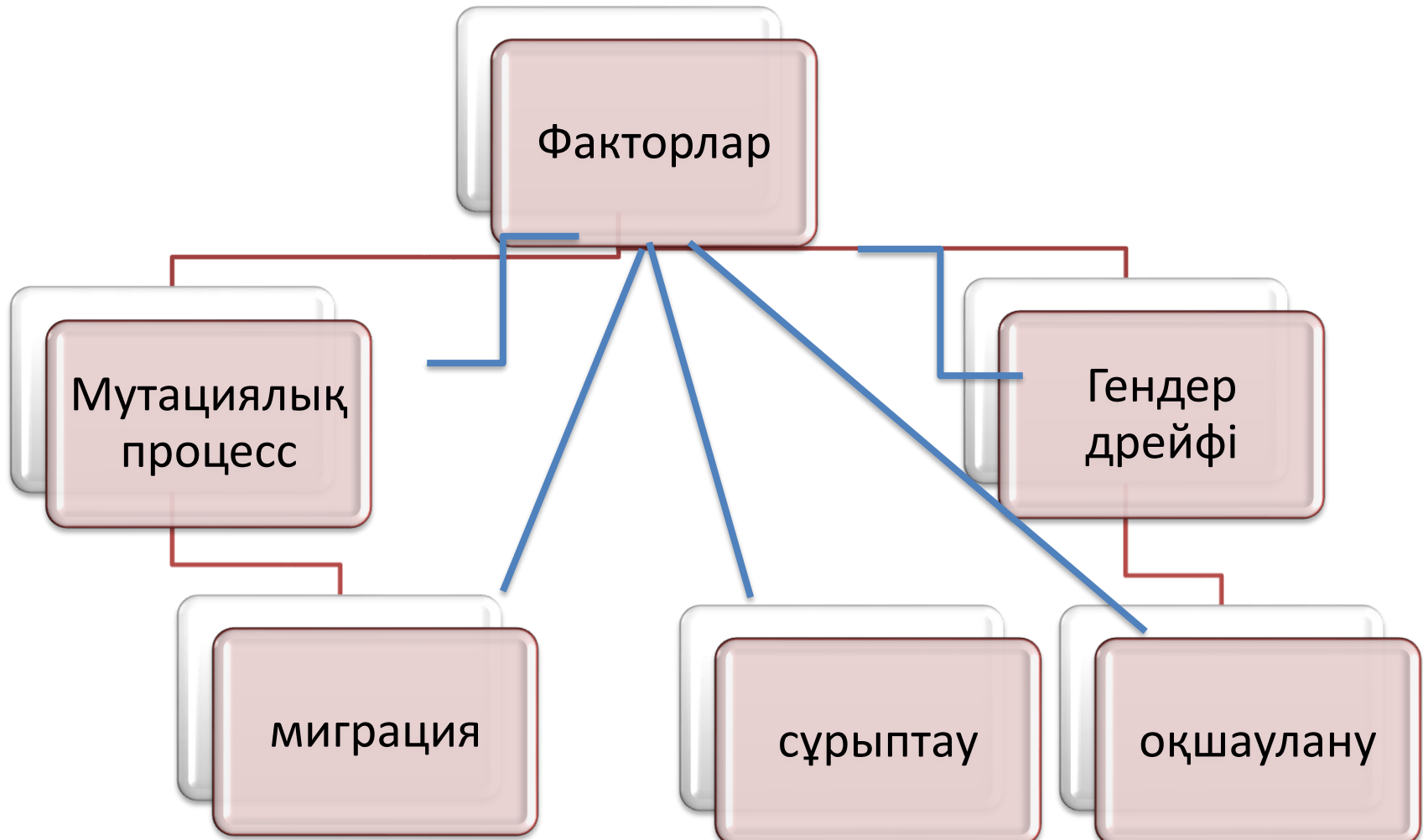
$$\text{Демек, } (q+r)^2 = 0,17 + 0,36 = 0,53, \text{ бұдан } q+r = \sqrt{0,53} = 0,73$$

$$\text{B аллельдің жиілігі } q = 0,73 - 0,60 = 0,13$$

$$\text{A аллельдің жиілігі } p = 1 - (q+r) = 1 - 0,73 = 0,27$$

$$pA + qB + ro = 0,27 + 0,13 + 0,60 = 1,00$$

Бірнеше ұрпақтар аралығында генофонд өзгермейтін популяция мендельдік немесе панмиксиялық деп аталады. *Популяциялардың қалыптасуына әсер ететін эволюциялық факторлар*



Популяцияның қалыптасуы кезінде пайда болатын эволюциялық өзгерістер микроэволюция деп аталады.

Изоляция (оқшаулану)

Адам популяцияларында оқшаулану:

1. географиялық,

2. нәсілдік,

3. діни,

4. ұлттық,

**5. экономикалық
себептерден пайда
мүмкін.**

**және т.б.
болуы**

- **Оқшаулану** негізінде туыстық некелер жиілігі жоғарлайды, еркін некелесу шектеледі, бұл өз кезегінде, зиянды рецессивті гендердің гомозиготалы аллельдерінің жарыққа шығуына алып келеді.
- Кіші популяцияда тұқым қуалайтын аурулар, туа пайда болған ақаулары бар балалардың туылу жиілігі, өлі туылуы артады.
- Қазір ірі қалаларда изоляттар кездеседі. Европада резус-теріс адамдар саны - 14 %, ал Жапонияда – 1% құрайды.

- Жаңа гендер популяция генофондына басқа популяциялардан иммигранттар алып келген гаметалар түрінде қосылып отырады. Бұл жаңа гендердің қосылу процесі *гендер ағымы* деп аталады.
- Миграция ұлтаралық және нәсіларалық некелердің үлесінің жоғарлауына, нәсілдік айырмашылықтың жойылуына, популяциялардың гетерогендігіне (әртүрлілігіне) алып келеді. Бұл жағдайда тұрғындар көшкен популяцияның да, сонымен бірге көшіп келген популяцияның да гендік құрамы өзгереді.

Миграция немесе **гендер ағыны** деп бір популяция дарақтарының екінші популяцияға еніп, ондағы даралармен шағылысуы. Миграция түгел түрдің аллельдер жиілігін өзгерте алмайды, алайда, бұл жиілік егер, кірме және жергілікті даралардың аллельдер жиілігі әр түрлі болса жергілікті популяцияда өзгеруі мүмкін. Миграция жылдамдығы мына формула арқылы анықталады:

$$m = \frac{\text{1 ұрпақтардағы кірме дарақтар саны}}{\text{Популяцияның жалпы саны}}$$

Гендер дрейфі деп аллельдер жиілігінің кездейсоқ себептерге, мысалы популяция санының аз болуына байланысты өзгеруін түсінеді. Гендер дрейфінің әсері шағын популяцияда жиі байқалады. Әдетте гендер дрейфі популяцияның генетикалық өзгергіштігін азайтады. Шағын популяция ішіндегі ұзақ уақыт аралығындағы шағылысу гетерозиготалардың бөлігін азайтып, гомозиготалардың бөлігін көбейтеді.

- Сонымен, гендер дрейфінің медицина үшін маңызы зор. Бұл жер шарында кейбір тұқым қуалайтын аурулардың біркелкі емес таралуын түсінуге мүмкіндік береді. Мысалы оқшаулану мен гендер дрейфінен фенилкетонурияның аз, ал Тея –Сакс ауруының жиі кездесуін түсіндіруге болады.
- Жанұяларда тек қыздардың туылуына байланысты фамилияның жоғалуы.
- гендер дрейфі гомозиготалықтың артуына, ал, гетерозиготалықтың төмендеуіне алып келеді.

Сұрыпталу дегеніміз генотиптері орта жағдайларына тиімді бейімделу қасиетін қамтамасыз етіп, барынша көп ұрпақ қалдыратын даралардың сақталуы. Сұрыптаудың жасанды және табиғи түрі бар. Сұрыптаудың әсерін популяция генофондысындағы қайсыбір аллельдің таралуын көбейту немесе азайту әдісі деп қарауға болады.

Мутация тым баяу процесс, сондықтан олар өздігінен популяцияның генетикалық құрылымын өте аз жылдамдықпен өзгертеді. Әрбір буын сайын генофонд жаңа мутациялардың жиынтығымен толықтырылып отырады. Ол процесті **мутациялық қысым** деп атайды. Қандай болмасын жаңа пайда болған мутация түрге тән генотиптің тұтастығында өзгеріс тудырады. Қазіргі кезде мутациялық процестің популяцияға әсері адамның әрекетінен пайда болатын жасанды мутация арқылы күшейе түсуде.

- Табиғи сұрыптаудың адам популяциясында түр түзу қызметі жоғалған, алайда оның белсенділігі адам популяциясында жоғары – ол онтогенездің барлық сатысы деңгейінде әсер етеді:
 - Барлық ұрықтардың 40% спонтанды түсіктер;
 - Өлі туылатындар – 3 %;
 - Ерте балалық шақта өлім - 2 %
 - Тұрмыс құрмайтындар – 20 %
 - Баласыз некелер (бедеулігі) – 10 %
- Яғни, адамдардың 75% келешек ұрпақтың генофондына үлесін қоспайды.

Егер бір популяция даралары екінші бір популяцияның дараларымен біраз уақыт будандаса алмай қалса ондай популяция изоляцияға /оқшалану/ ұшырайды.

Егер ондай оқшаулану бірнеше буынға созылса, онда популяция жіктеле бастайды. Болашақта ондай популяция жаңа түр тармағының немесе тіпті түрдің бастамасы бола алады.

Түрдің ішіндегі популяцияның оқшаулануы географиялық (тау немесе өзен, көлдердің пайда болуы), экологиялық және биологиялық факторлардың әсерінен болады.

Геологиялық өзгерістерге байланысты болатын оқшаулану **географиялық изоляция** деп аталады.

Экологиялық факторларға территориялық – климаттық, микроклиматтық, маусымдық - климаттық т.б. өзгерістер жатады, олар бір түрге жататын организмдердің бір – бірімен будандасуына бөгет жасауы мүмкін. Мысалы; теңізде тіршілік ететін балықтар көбею кезінде яғни уылдырық шашарда өзендерге шығады. Сонда әрбір өзеннің өзіне тән ерекше популяциясы қалыптасады.

Биологиялық изоляцияға генетикалық және физиологиялық факторлар жатады. Генетикалық факторға көбінесе мейоз процесінің өзгеруі нәтижесінде пайда болатын полиплоидия немесе хромосомдық өзгерістер жатады. Бұдан дарақтардың еркін будандасуына кедергі келеді, соған байланысты гендер бір - бірімен комбинациялана алмайды.

Физиологиялық факторларға жануарларда болатын шартты рефлексінің өзі изоляция тудыра алатындығын айтуға болады. Мысалы, кейбір жануарлар мен жәндіктер жұптасқанда бірін - бірі таңдайды.

Егер бір популяция даралары екінші бір популяцияның дараларымен біраз уақыт будандаса алмай қалса ондай популяция изоляцияға /оқшалану/ ұшырайды.

Егер ондай оқшаулану бірнеше буынға созылса, онда популяция жіктеле бастайды. Болашақта ондай популяция жаңа түр тармағының немесе тіпті түрдің бастамасы бола алады.

Түрдің ішіндегі популяцияның оқшаулануы географиялық (тау немесе өзен, көлдердің пайда болуы), экологиялық және биологиялық факторлардың әсерінен болады.

Геологиялық өзгерістерге байланысты болатын оқшаулану **географиялық изоляция** деп аталады.

Экологиялық факторларға территориялық – климаттық, микроклиматтық, маусымдық - климаттық т.б. өзгерістер жатады, олар бір түрге жататын организмдердің бір – бірімен будандасуына бөгет жасауы мүмкін. Мысалы; теңізде тіршілік ететін балықтар көбею кезінде яғни уылдырық шашарда өзендерге шығады. Сонда әрбір өзеннің өзіне тән ерекше популяциясы қалыптасады.

Биологиялық изоляцияға генетикалық және физиологиялық факторлар жатады. Генетикалық факторға көбінесе мейоз процесінің өзгеруі нәтижесінде пайда болатын полиплоидия немесе хромосомдық өзгерістер жатады. Бұдан дарақтардың еркін будандасуына кедергі келеді, соған байланысты гендер бір - бірімен комбинациялана алмайды.

Физиологиялық факторларға жануарларда болатын шартты рефлексінің өзі изоляция тудыра алатындығын айтуға болады. Мысалы, кейбір жануарлар мен жәндіктер жұптасқанда бірін - бірі таңдайды.

Кез – келген биологиялық жүйе мейлі клетка, организм, биологиялық семья немесе тұтас генетикалық популяция болсын өзінің адаптивтік механизмі болады. Соның көмегімен олар өз тіршілігін сақтап отырады.

Популяцияның сыртқы орта факторлары әсерінен өзінің генетикалық құрылымын сақтау қабілетін **генетикалық гомеостаз** дейді. Бұл ұғымды ең алғаш 1926 ж. С.С.Четвериков қалыптастырған

Генетикалық гомеостаз механизмдеріне Харди –Вайнберг формуласына сәйкес популяциядағы түрлі генотиптердің тепе-теңдік қалыпта сақталуы, мутациялық процестің белгілі бір бағытта және белгілі бір қарқынмен жүретіндігі жатады.

Популяцияда мутация мөлшерінің көп болуы тұқым қуалайтын өзгергіштіктің резервін жасайды. Бірақ, мутация көбінесе рецессивті гендерде болатындықтан популяция өзгеріске тез бейімделе алады.

Соған байланысты гетерозиготалардың, гомозиготаларға қарағанда тіршілік қабілеті жоғары болып келеді.

ЦИТОПЛАЗМАЛЫҚ ТҰҚЫМ ҚУАЛАУ

Цитоплазмалық тұқым қуалау деп организмдердің клетка ядросынан тыс орналасқан органоидтар арқылы тұқым қуалау қасиетін айтады. Цитоплазмадағы тұқым қуалайтын бастамалардың жиынтығын **плазмон** деп, ал бастамалардың өзі **плазмаген** деп атайды. Плазмагендер:

1. Клетканың ДНҚ-лы органеллалары (пластидтер, митохондриялар) гендері;
2. Жұқпалы агенттер немесе клетка симбионттары (вирустар мен плазмидтер) сияқты екі топқа бөлінеді.

Митохондрия гені – **хондриоген** деп, ал пластид гендері – **пластоген** деп аталады.

Пластидтер арқылы жүзеге асатын, Мендель заңдарына бағынбайтын цитоплазмалық тұқым қуалау құбылысын ең алғаш неміс оқымыстылары К.Корренс (1908 ж.) пен Э.Баур (1909 ж.) ашқан.

Цитоплазмалық тұқым қуалаудың бірнеше ерешеліктері бар:

- Цитоплазма гендерімен бақыланатын белгілер мен қасиеттер тек *таза аналық жолмен* тұқым қуалайды;
- Цитоплазма органоидтары екі жаңа клеткаларға бірдей таралмайды, сондықтан F_2 ажырау қатынасы Мендель заңдылығына бағынбайды;
- Белгінің даму дәрежесін анықтайтын цитоплазмадағы органоидтардың саны барлық уақытта будандардағы осы белгінің көріну сипатына әсері болмайды;
- Плазмагендер белгінің дамуын, осы белгінің дамуына жауапты хромосомадағы гендермен өзара әсерлесу арқылы бақылайды.

Цитоплазмалық аталық ұрықсыздық **ЦИТ^S** плазмагенімен, ал ұрықтандыру қабілеті бар (фертильді) тозаң **ЦИТ^N** плазмагенімен анықталады. Бірақ ұрықтандыру қабілеті бар тозаңды бақылайтын ядролық гендер де (**Rf** және **rf**) бар екендігі анықталған. Тозаңы ұрықсыз өсімдіктердің цитоплазмасы **ЦИТ^S** плазмагені мен **rf rf** ядролық генінен тұрады. Мұндай өсімдіктің генотипін – **ЦИТ^Srf rf** деп жазуға болады. Егер генотипте ядролық геннің **Rf** доминантты аллелі (ұрықтандыру қабілетін қалпына келтіруші) болса, онда тозаң ұрықтандыруға қабілетті болады. Ядролық геннің **Rf** доминантты аллелі **ЦИТ^S** плазмагенінің құрылымын өзгертпейді, тек қана оның әсерін тежейді. Сонымен тозаңдануға қабілетті өсімдіктің генотиптері **ЦИТ^N rf rf**, **ЦИТ^N Rf _** және **ЦИТ^S Rf _**, ал тозаңы ұрықсыз өсімдіктердің генотипі **ЦИТ^S rf rf** болады.

Rf генінің көп аллельділік түрлері кездеседі. Тозаңның ұрықтандыру қабілеті (фертильділік) комплементарлы принцип бойынша бір-бірімен өзара әсерлесетін бірнеше доминантты гендермен анықталады. Сондықтан өсімдіктердің фертильділігі мен тозаңның фертильділік дәрежесі өзгермелі белгілер қатарына жатады