



# **ОҚУ-ӘДІСТЕМЕЛІК КЕШЕН**

**ПӘН: МОЛЕКУЛАЛЫҚ БИОЛОГИЯ  
ЖӘНЕ  
МЕДИЦИНАЛЫҚ ГЕНЕТИКА**

**МАМАНДЫҒЫ - ЖАЛПЫ МЕДИЦИНА**

**КАФЕДРА: МОЛЕКУЛАЛЫҚ  
БИОЛОГИЯ ЖӘНЕ ГЕНЕТИКА**

**КУРС: 1**

**АЛМАТЫ  
2013-2014 ОҚУ ЖЫЛЫ**



## МАЗМҰНЫ

1. СИЛЛАБУС ..... 3-22
2. ДӘРІСТІК КЕШЕН..... 23-63
3. ПРАКТИКАЛЫҚ (СЕМИНАРЛЫҚ)  
САБАҚТАРҒА АРНАЛҒАН ӘДІСТЕМЕЛІК  
НҰСҚАУЛАР.....64-163
4. ОҚЫТУШЫНЫҢ ЖЕТЕКШІЛІГІМЕН  
ОРЫНДАЙТЫН ӨЗІНДІК ЖҰМЫСЫНА  
АРНАЛҒАН ӘДІСТЕМЕЛІК  
НҰСҚАУЛАР.....129-221
5. СТУДЕНТТЕРДІҢ ӨЗІНДІК  
ЖҰМЫСЫНА АРНАЛҒАН ӘДІСТЕМЕЛІК  
ЖҰМЫСТАР.....221-302
6. БАҚЫЛАУ-ӨЛШЕУ ЖОЛДАРЫ .....302-307



## СИЛЛАБУС

Молекулалық биология және медициналық генетика бойынша МВМС 1201

мамандығы 5В130100 - жалпы медицина

### Молекулалық биология және генетика кафедрасы

Курс бірінші

Семестр бірінші, екінші

Дәрістер –5 сағ.

Практикалық (семинарлық) сабақтар – 40 сағат

Барлық аудиторлық – 45 сағат (1 кредит)

Аудиториядан тыс студенттердің оқытушының жетекшілігімен өзіндік жұмысы (СОЖӨЖ) \_\_45\_\_ сағат (1 кредит)

Студенттің өзіндік жұмысы (СӨЖ) – 45 сағат (1 кредит)

Барлық аудиториядан тыс – 90 сағат (2 кредит)

Бақылау формасы – емтихан



Алматы, 2013

Проф., м.ғ.д. Е.Ө.Қуандықов және доцент С.Қ.Әлмұхамбетова силлабусты жұмыс бағдарламасына сәйкес құрастырды, кафедра отырысында талқыланып бекітілді, «04» маусым 2013 ж., хаттама № 17.

Кафедра меңгерушісі, профессор

Е.Ө.Қуандықов



МОЛЕКУЛАЛЫҚ БИОЛОГИЯ ЖӘНЕ ГЕНЕТИКА КАФЕДРАСЫ  
ЖАЛПЫ МЕДИЦИНА МАМАНДЫҒЫ БОЙЫНША ОӘК

**1.1 Жалпы мәліметтер:**

**1.2 Жоғары оқу орнының аты:** С.Ж. Асфендияров атындағы Қазақ Ұлттық Медицина Университеті

*Молекулалық биология және генетика кафедрасы*

**1.3 Пән:** “Молекулалық биология және медициналық генетика”, пәннің коды MBMG 1201

**1.4 Мамандық** 5B130100 – Жалпы медицина

**1.5 Оқу сағаттарының көлемі** – 135 сағат (3 кредит)

**1.6 Курс және оқыту семестрі** – бірінші курс, бірінші, екінші семестрлер

**1.7 Оқытушылар туралы мәліметтер:**

№	Аты жөні	Ғылыми дәрежесі	Қызметі	Приоритетті ғылыми бағыттары, жетістіктері	Қызметкерлердің e. mail -ы
1	Қуандықов Есенгелді Өсербайұлы	Медицина ғылымының докторы	профессор, кафедра меңгерушісі	генетика	Kuandykov@inbox.ru
2	Әлмұхамбетова Светлана Қадырқызы	Биология ғылымының кандидаты	доцент	паразитология	almuhambet.s@gmail.com
3	Нұртаева Құрманкүл Салиқызы	Медицина ғылымының кандидаты	доцент	паразитология	salyeva1945@mail.ru
4	Жұмашева Рахима Тажибайқызы	Биология ғылымының кандидаты	доцент	радиобиология	Jumasheva.r@gmail.com
5	Нұралиева Ұлмира Әуезханқызы	Медицина ғылымының кандидаты	доцент	генетика, радиобиология	nua.ulmira@mail.ru
6	Тарақова Құралай Ақылбайқызы		аға оқытушы		-
7	Нүрпеисова Индира Көбетайқызы		оқытушы		-
8	Қыдырбаева Асем Қияшқызы		оқытушы		asem.kydyrbaeva@mail.ru
9	Танеева Гүлжан Түленбекқызы		оқытушы		gulzhan_taneeva@mail.ru
10	Жұмағұл Мөлдір Жақыпжанқызы		оқытушы		Zhmoldir_kz@mail.ru
11	Жүзжан Құралай Ермакқызы		оқытушы		
12	Қашағанова Жазира Абайқызы		оқытушы		abaikyzy_zh@mail.ru



МОЛЕКУЛАЛЫҚ БИОЛОГИЯ ЖӘНЕ ГЕНЕТИКА КАФЕДРАСЫ  
ЖАЛПЫ МЕДИЦИНА МАМАНДЫҒЫ БОЙЫНША ОӘК

13	Қақышова Гүлзада Тұрсынбекқызы		оқытушы		-
----	--------------------------------------	--	---------	--	---

### 1.8 Байланыс ақпараты:

Алматы қаласы, Масанчи көшесі 38, оқу корпусы № 7, 4 қабат.

Жұмыс тел: 292-64-23 (216 – ішкі)

E-mail: molbiology@mail.ru

Аудиториялық ғимаратты жөндеу жұмысына байланысты уақытша мекен-жайы: Мәуленов көшесі 71. Тел: 292-23-61

### 1.9 Пән политикасы:

Молекулалық биология және генетика кафедрасының оқытушылары жоғарғы сапалы білім берудің жауапкершілігін түсінеді және әрбір студентке адамгершілік тұрғыда қарап, студентті объективті түрде бағалауға кепілдік береді.

С.Ж. Асфендияров атындағы ҚазҰМУ-дың кафедра оқытушылары Ар кодексінің барлық бөлімдерін орындауға кепілдік береді және әрбір студенттің Ар кодексін орындауын талап етеді:

- сабаққа кешікпеу;
  - себепсіз сабақ жібермеу;
  - сабақтарға және дәрістерге студенттер тек ақ халатпен жіберіледі;
  - оқу үрдісіне белсенді қатысу;
  - практикалық сабақтың барлық тапсырмаларын орындау және талапқа сай жазу;
  - жіберілген сабақтарды оқытушы белгілеген уақытта өтеу;
  - СӨЖ бойынша тапсырмаларды жеткілікті деңгейде орындау және көрсетілген өткізу мерзімінде тапсыру;
  - барлық СОЖӨЖ сабақтарына студенттер қатысуға міндетті;
  - барлық СОЖӨЖ сабақтары бағаланбайды, СОЖӨЖ кеңес түрінде өткізіледі;
  - сабаққа қатыспаған студентке – бж қойылады;
- Оқытушы баллды (10-ға дейін) төмендетуге құқылы егер:
- студент 15 минутқа кешіксе;
  - сабаққа халатсыз қатысса;
  - альбомы болмаған жағдайда.

## 2. Бағдарлама:

### 2.1 Кіріспе

Молекулалық биология нуклеин қышқылдары мен белоктардың құрылысы мен қасиеттерін, матрицалық синтезді, генетикалық материалдардың құрылымы мен қызмет атқаруын, сонымен қатар жасушалардың құрылысы мен қызметін оның органеллаларын, жасушалардың өсу, даму, бөліну және өлу процесстерінің молекулалық негіздерін зерттейді.

Медициналық генетика тұқым қуалайтын аурулардың пайда болу себептері мен дамуын, оларды диагностикалау, алдын алу және емдеудің әдістерін зерттейді.

Медициналық жоғарғы оқу орындарында молекулалық биологияны оқытудың интеграциялық бағыты жасушалардың құрылысы мен қызметінің, гендер экспрессиясының реттелуі мен матрицалдық синтездердің, сигнал берудің молекулалық негіздерін түсінуге мүмкіндік береді. Мұның өзі қалыпты тіршілік әрекеттерін және олардың бұзылуына байланысты қалыптасатын ауруларды, соның ішінде гендік және хромосомалық мутациялардың себебінен туындайтын тұқым қуалайтын ауруларды түсініп білудің негізгі базасы- медициналық генетиканы құрайды.

МОЛЕКУЛАЛЫҚ БИОЛОГИЯ ЖӘНЕ ГЕНЕТИКА КАФЕДРАСЫ  
ЖАЛПЫ МЕДИЦИНА МАМАНДЫҒЫ БОЙЫНША ОӘК

Мұндай фундаментальдық даярлық бірінші курстан бастап студенттердің классикалық ойлау қабылетін қалыптастыруға мүмкіндік береді. Молекулалық биология мен медициналық генетиканы оқу барысында тіршілік процестерінің молекулалық және жасушалық құрылымы бұзылуының механизмдерін, патологиялық өзгерістердің қалыптасуы мен көрінуіндегі ролін, сонымен қатар диагностикалау мен алдын алудың негіздерін түсінеді.

Сонымен молекулалық биология және медициналық генетика пәнін оқу арқылы білім алушылар биологиялық химия, гистология, физиология, патологиялық физиология, жалпы иммунология, фармакология, педиатрия, неврология, акушерлік және гинекологияны оқып білу үшін теориялық базаны қалыптастырады.

## 2.2 Пәннің мақсаты:

**Молекулалық биология және генетиканы зерттеу үдерісінде құзыреттілікке бағытталған медициналық білімнің жаңа моделін қолдану, бұл:**

- студенттерде ағза қызметтерінің негізгі молекулалық-генетикалық және жасушалық механизмдері туралы заманауи білімді (когнитивтік құзырлылықты) қалыптастыру
- молекулалық биология мен генетикадан алған білімді клиникалық практикада (практикалық дағдыларды) тиімді қолдану
- коммуникативтік құзыреттіліктің бастапқы деңгейдегі дағдыларына үйрету: басқа адамдармен қарым – қатынас құра білуді, топтастарымен қатынас құруды, сабақтың мақсатына жетуге жағымды атмосфераны қолдау
- ҚР-ының денсаулық сақтау мен фармацевтикадағы нормативтік-құқықтық құжаттарды (құқықтық құзырлылықты) білу
- өзінің портфолиосын жасау арқылы өзін-өзі жетілдіру.

## 2.3 Пәннің міндеттері:

- кеңінен таралған ауруларды нақты диагностикалау, алдын алу және емдеу үшін ағзаның қалыпты және патологиялық жағдайдағы қызметтеріндегі молекулалық-генетикалық және жасушалық механизмдердің ролін түсіндіру;
- теориялық және практикалық медицинада қазіргі молекулалық генетикалық әдістер мен технологиялардың негізгі принциптері жайлы пікір қалыптастыру;
- тұқым қуалайтын ауруларды дер кезінде диагностикалау және алдын алу үшін олардың негізгі белгілерін тани білуге үйрету.
- молекулалық–генетикалық зерттеулердің жетістіктерін медицинада қолданудың этикалық және құқықтық нормалары жайлы түсінік беру.
- ғылыми әдебиеттер мен электрондық базалардың тұқым қуалайтын аурулар бойынша мәліметтерімен жұмыс істеу дағдыландырын үйрету.

## 2.4 Оқытудың түпкі нәтижелері:

**Студент өзінің нақты жетістіктерін көрсетуі қажет– бұл білімдер, ұғымдар, дағдылар, шеберліктер жиынтықтары:**

**- когнитивтік құзырлылықты қалыптастыру - білімдер мен ұстанымдар, басқа да құзырлылықтар:**

- ағза қызметтеріндегі негізгі молекулалық-генетикалық және жасушалық механизмдері, тұқым қуалайтын материалдың молекулалық деңгейдегі (ДНК) құрылымдық-функциялық ұйымдасуы туралы;
- тірі жүйелердегі тұқым қуалайтын ақпараттардың берілу бағыттары мен механизмдері, олардың тірі ағзалардың қалыпты және патологиялық жағдайлардағы қызметтеріндегі ролі мен маңыздары туралы;

МОЛЕКУЛАЛЫҚ БИОЛОГИЯ ЖӘНЕ ГЕНЕТИКА КАФЕДРАСЫ  
ЖАЛПЫ МЕДИЦИНА МАМАНДЫҒЫ БОЙЫНША ОӘК

- тұқым қуалайтын ақпараттың жүзеге асырылуының молекулалық механизмдері туралы;
- тұқым қуалайтын материалдың гендік, хромосомдық және геномдық деңгейлердегі құрылымдық-функциялық ұйымдасуы туралы;
- тұқым қуалайтын өзгергіштіктің пайда болуының себептері мен механизмдері және адамның тұқым қуалайтын аурулары мен дамудағы туа біткен ақаулықтардың қалыптасуындағы олардың ролі туралы;
- гендермен бақыланатын тұқым қуалаушылықты, белгілердің (аурулардың) тұқым қуалау типтерінің, және практикалық дәрігерлер қызметінде аурулардың тұқым қуалау сипатын анықтаудағы олардың қолданылуы туралы;
- организмнің дәрілік препараттарға реакцияларының тұқым қуалаушылықпен анықталатын полиморфизмінің жасушалық механизмдері туралы;
- дәрілік препараттардың синтезделуі мен қолданылуының молекулалық негіздері туралы;
- халықаралық тілдегі молекулалық-биологиялық және генетикалық терминалогиялар туралы;
- тұқым қуалайтын патологиялардың, дамудың туа біткен ақауларының алдын алудың құқықтық аспектеріндегі проблемалар туралы;

**Шеберлік және дағдыларды қалыптастыру – практикалық дағдыларды, коммуникативтік дағдыларды, құқықтық құзырлылықты және өзін-өзі жетілдіру дағдылары :**

- аурулардың пайда болу механизмдерін түсіндіруде молекулалық-генетикалық үдерістер біліктілігін қолдануды;
- адамның кең таралған тұқым қуалайтын негізгі ауруларын анықтауды;
- хромосомалардың түрлі типтері мен адамның қалыпты және патологиялық кариотиптерін ажырата білуді;
- аурудың тұқым қуалайтын сипатын анықтауда генеалогиялық әдісті қолдануды;
- арнайы анықтамалық материалды, молекулалық биологиялық және генетикалық базалар мәліметтерін және т.б. рефераттар, эсселер, тезистер, баяндамалардың презентацияларын даярлауда және аудитория алдында сөйлеу қабілетін жетілдіруде қолдануды;
- когнитивтік (біліктілік), практикалық, коммуникативтік, құқықтық және өзін-өзі жетілдіруді, топтасып, жұмыс істеу және лидерлік дағдыларды, шешендік және ұйымдастырушылық қабілеттілікті игеруді.

## 2.5 Пререквизиттер және постреквизиттер.

**Пререквизиттер:** жалпы биологияның мектептік курсы, органикалық химия, медициналық биофизика.

**Постреквизиттер:** биохимия, гистология, микробиология, қалыпты және патологиялық физиология, фармакология, клиникалық медицинаға кіріспе.

## 2.6 Пәннің қысқаша мазмұны:

Молекулалық биология және медициналық генетиканың міндеті мен мақсаттары, негізгі бағыттары. Молекулалық биология және медициналық генетиканың басқа медико-биологиялық пәндердің арасындағы орны. Тұқым қуалау ақпаратының жүзеге асырылуының молекулалық механизмдері. Тұқым қуалайтын өзгергіштік. Комбинативтік өзгергіштік. Геномды, хромосомалық, гендік мутациялар. Жасушалық цикл және оның реттелуінің молекулалық механизмдері. Генетикалық гомеостаздың бұзылуы және оның адам патологиясында көрініс беруі. Молекулалық-генетикалық зерттеу әдістері және оның медициналық қолданылуы. Электрондық мәліметтер базалары және биомедициналық сайттар. Адамның тұқым қуалайтын



МОЛЕКУЛАЛЫҚ БИОЛОГИЯ ЖӘНЕ ГЕНЕТИКА КАФЕДРАСЫ  
ЖАЛПЫ МЕДИЦИНА МАМАНДЫҒЫ БОЙЫНША ОӘК

ауруларының пайда болуының молекулалық-генетикалық механизмдері. Тұқым қуалайтын аурулардың лабораториялық диагноз қою және алдын алу әдістері. Жеке дамудың генетикалық механизмдері. Популяциялық генетиканың негіздері. Экогенетика негіздері. Фармакогенетик негіздері. Онкогенетика негіздері

2.7 Дәрістер, практикалық сабақтар, СОЖӨЖ және СӨЖ-дің тақырыптық жоспары

Дәрістердің тақырыптық жоспары

№ пп	Бөлім №	Дәрістің тақырыбы	Сағаттар
1	I	<b>Молекулалық биология негіздері</b> Тұқымқуалаушылықтың молекулалық негіздері. Нуклеин қышқылдары. Геннің молекулалық биологиясы	1
2	I	Тұқым қуалау ақпаратының іске асырылуы. Криктің негізгі постулаты. Репликация. Транскрипция. Трансляция	1
3	I	Генетикалық код. Трансляция	1
4	II	<b>Жасушаның молекулалық биологиясы</b> Митоздық цикл. Генетикалық бақылануы, реттелуі. Апоптоз	1
5	II	Онкогенетика. Фармакогенетика	1
		<b>Барлығы:</b>	<b>5</b>

Практикалық сабақтардың тақырыптық жоспары

Реттік №	Бөлім №	Практикалық сабақтың тақырыбы	Часы
1	I	<b>Жалпы генетика негіздері</b> Тұқым қуалаушылық. Моногенді тұқым қуалау. Тұқым қуалау типтері	1
2	I	Тіркес тұқым қуалау	1
3	I	Геннің әсері. Генотип. Фенотип	1
4	I	Онтогенетикалық дамудың жасушалық механизмі	1
5	I	Дамудың туа біткен ақаулықтары, себептері, жіктелуі, медициналық маңызы	1
6	I	Популяциялық генетика негіздері	1
7	I	Онкогенетика	1
8	I	«Жалпы генетика негіздері» тарау бойынша рубеждік бақылау	1
9	II	<b>Медициналық генетика негіздері</b> Адамның тұқым қуалайтын аурулары, себептері, жіктелуі,	1



МОЛЕКУЛАЛЫҚ БИОЛОГИЯ ЖӘНЕ ГЕНЕТИКА КАФЕДРАСЫ  
ЖАЛПЫ МЕДИЦИНА МАМАНДЫҒЫ БОЙЫНША ОӘК

		медициналық маңызы	
10	II	Адамның моногенді менделдік аурулары	1
11	II	Адамның полигендік (мультифакториалды) аурулары	1
12	II	Адамның тұқым қуалайтын ауруларына диагноз қоюдың қазіргі кездегі әдістері (молекулалы-генетикалық)	1
13	II	Адамның тұқым қуалайтын ауруларын алдын алудың қазіргі кездегі әдістері	1
14	II	Медико-генетикалық кеңес – генетикалық қауіпті анықтауға есептер шығару	1
15	II	«Медициналық генетика негіздері» тарау бойынша аралық бақылау	1
16	III	<b>Молекулалық биология негіздері</b> Тұқымқуалаушылықтың молекулалық негіздері	2
17	III	Тұқым қуалау ақпаратының іске асырылуы. Криктің негізгі постулаты. ДНҚ репликациясы	2
18	III	Прокариот генінің транскрипциясы	2
19	III	Геннің трансляциясы	2
20	III	Прокариоттар гендері экспрессиясының реттелуі	2
21	III	Жасушаның генетикалық аппараты	2
22	III	«Молекулалық биология негіздері» тарау бойынша аралық бақылау	2
23	IV	<b>Жасушаның молекулалық биологиясы</b> Митотикалық цикл	2
24	IV	Митоздық циклдың реттелуінің молекулалық-генетикалық механизмдері	2
25	IV	Тұқым қуалайтын өзгергіштік. Рекомбинанттық өзгергіштік	2
26	IV	Хромосомалық мутация	1
27	IV	ДНҚ репарациясы	1
28	IV	Молекулалық-генетикалық зерттеу әдістері	1
29	IV	Геномика. Гендік инженерия	1
30	IV	«Жасушаның молекулалық биологиясы» тарау бойынша аралық бақылау	1
		<b>Барлығы</b>	<b>40</b>

Студенттердің оқытушының жетекшілігімен өзіндік жұмысы (СОЖӨЖ) бойынша тақырыптық жоспары

Реттік №	Бөлім №	СОЖӨЖ тақырыбы	Сағаттар
1	I	<b>Жалпы генетика негіздері</b> Типтік есептерді шығару	1
2	I	Типтік есептерді шығару	1
3	I	Типтік есептерді шығару	1
4	I	Онтогенетикалық дамудың генетикалық механизмі	1
5	I	Жүрек-қантамыр жүйесі ақаулықтары бойынша кейс әдіс	1



МОЛЕКУЛАЛЫҚ БИОЛОГИЯ ЖӘНЕ ГЕНЕТИКА КАФЕДРАСЫ  
ЖАЛПЫ МЕДИЦИНА МАМАНДЫҒЫ БОЙЫНША ОӘК

6	I	Экогенетика негіздері	1
7	I	Фармакогенетика	1
8	I	«Жалпы генетика негіздері» тарау бойынша аралық бақылау	1
9	II	<b>Медициналық генетика негіздері</b> Адамның хромосомалық аурулары	1
10	II	Адамның моногенді менделдік емес аурулары	1
11	II	Адамның тұқым қуалайтын ауруларына диагноз қоюдың қазіргі кездегі әдістері (цитогенетикалық, клинико-генеалогиялық, биохимиялық)	1
12	II	Адамның тұқым қуалайтын ауруларын емдеудің қазіргі кездегі әдістері	1
13	II	Медико-генетикалық кеңес	1
14	II	«Медициналық генетика негіздері» бөлімі бойынша кеңес беру	1
15	II	«Медициналық генетика негіздері» бөлімі бойынша аралық бақылау	1
16	III	<b>Молекулалық биология негіздері</b> Геннің молекулалық биологиясы	2
17	III	Сызықты ДНҚ молекулысы ұштарының репликацияланбау проблемасы және оның шешімі	2
18	III	Эукариот генінің транскрипциясы	2
19	III	Генетикалық код	2
20	III	Эукариот генінің экспрессиясының реттелуі	2
21	III	Кариотип	2
22	III	«Молекулалық биология негіздері» бөлімі бойынша аралық бақылау	2
23	IV	<b>Жасушаның молекулалық биологиясы</b> Митоз	2
24	IV	Мейоз	2
25	IV	Геномдық мутациялар	2
26	IV	Гендік (нүктелік) мутациялар	2
27	IV	Апоптоз	2
28	IV	Тұқым қуалайтын аурулардың ДНҚ-диагностикасы	2
29	IV	«Жасушаның молекулалық биологиясы» бөлімі бойынша кеңес беру	2
30	IV	«Жасушаның молекулалық биологиясы» бөлімі бойынша аралық бақылау	2
		<b>Барлығы:</b>	<b>45</b>



МОЛЕКУЛАЛЫҚ БИОЛОГИЯ ЖӘНЕ ГЕНЕТИКА КАФЕДРАСЫ  
ЖАЛПЫ МЕДИЦИНА МАМАНДЫҒЫ БОЙЫНША ОӘК

СӨЖ- дің тақырыптық жоспары

Реттік №	Бөлім №	СӨЖ тақырыбы	Сағаттар
1	I	<b>Жалпы генетика негіздері</b> Адамның жыныс генетикасы	1
2	I	АВО жүйесі бойынша қан тобының генетикасы	1
3	I	Қартаюдың молекулалық-генетикалық механизмдері	1
4	I	Бағаналы жасушалар және олардың медициналық маңызы	1
5	I	Жүрек-қантамыр жүйесінің дамудың туа біткен ақаулықтары	1
6	I	Қазақстанның экологиялық қолайсыз аймақтары және тұрғындардың денсаулығы	1
7	I	Дәрілік заттарды жасаудағы гендік технологиялар	1
8	II	<b>Медициналық генетика негіздері</b> Клиникалық цитогенетика	1
9	II	Гемоглобинопатиялар	1
10	II	Генетикалық бұзылыстарды ДНҚ диагностикалау	1
11	II	Биочиптер – болашақтың диагностикасы	1
12	II	Бағаналы жасушалармен терапия жетістіктері	1
13	II	Персоналды емдеудің мәні, жетістіктері және тәжірбиелік маңызы	1
14	II	Предиктивті медицина	1
15	II	Адамның генетикалық паспорты	1
16	III	<b>Молекулалық биология негіздері</b> Ген туралы ұғымның негізгі даму кезеңдері	3
17	III	Биоинформатика: пробирка мен компьютер аралығындағы молекулалық биология	3
18	III	Теломерлер. Теломеразалық белсенділік	3
19	III	ДНҚ-ның метилденуі	3
20	III	Гендер экспрессиясы бұзылуынан дамидын аурулар	3
21	IV	<b>Жасушаның молекулалық биологиясы</b> Мутагенездің молекулалық механизмдері	3
22	IV	Трансгенді ағзалар, медицинада қолданылуы	3
23	IV	Геномика, протеомика және метаболомика	3
24	IV	Гендік инженерия негіздері	3
25	IV	Жасушалар мен ағзаларды клондау	3
		<b>Барлығы:</b>	<b>45</b>



МОЛЕКУЛАЛЫҚ БИОЛОГИЯ ЖӘНЕ ГЕНЕТИКА КАФЕДРАСЫ  
ЖАЛПЫ МЕДИЦИНА МАМАНДЫҒЫ БОЙЫНША ОӘК

**2.8 Студенттердің өзіндік жұмысына тапсырмалар:**

- 2.8.1. Адамның жыныс генетикасы
- 2.8.2. АВО жүйесі бойынша қан тобының генетикасы
- 2.8.3. Қартаюдың молекулалық-генетикалық механизмдері
- 2.8.4. Бағаналы жасушалар және олардың медициналық маңызы
- 2.8.5. Жүрек-қантамыр жүйесінің дамудың туа біткен ақаулықтары
- 2.8.6. Қазақстанның экологиялық қолайсыз аймақтары және тұрғындардың денсаулығы
- 2.8.7. Дәрілік заттарды жасаудағы гендік технологиялар
- 2.8.8. Клиникалық цитогенетика
- 2.8.9. Гемоглобинопатиялар
- 2.8.10. Генетикалық бұзылыстарды ДНҚ диагностикалау
- 2.8.11. Биочиптер – болашақтың диагностикасы
- 2.8.12. Бағаналы жасушалармен терапия жетістіктері
- 2.8.13. Персоналды емдеудің мәні, жетістіктері және тәжірбиелік маңызы
- 2.8.14. Предиктивті медицина
- 2.8.15. Адамның генетикалық паспорты
- 2.8.16. Ген туралы ұғымның негізгі даму кезеңдері
- 2.8.17. Биоинформатика: пробирка мен компьютер аралығындағы молекулалық биология
- 2.8.18. Теломерлер. Теломеразалық белсенділік
- 2.8.19. ДНҚ-ның метилденуі
- 2.8.20. Гендер экспрессиясы бұзылуынан дамиды аурулар
- 2.8.21. Мутагенездің молекулалық механизмдері
- 2.8.22. Трансгенді ағзалар, медицинада қолданылуы
- 2.8.23. Геномика, протеомика және метаболомика
- 2.8.24. Гендік инженерия негіздері
- 2.8.25. Жасушалар мен ағзаларды клондау

**Орындалу түрлері:** реферат, презентация, глоссарий және т.б. құрастыру.

\* Молекулалық биология және медициналық генетиканың бөлімдері

Бөлім №	Атауы
1	Жалпы генетика негіздері I
2	Медициналық генетика негіздері
3	Молекулалық биология негіздер
4	Жасушаның молекулалық биологиясы



МОЛЕКУЛАЛЫҚ БИОЛОГИЯ ЖӘНЕ ГЕНЕТИКА КАФЕДРАСЫ  
ЖАЛПЫ МЕДИЦИНА МАМАНДЫҒЫ БОЙЫНША ОӘК

№	Тарау, тақырып	Жұмыстың түрі және ұзақтығы (сағат)					
		Д	Пр.с.		АБ	СОЖӨЖ	СӨЖ
1	Молекулалық биология негіздері	-	7 сағ.			7	7 сағ.
	Аралық бақылау			1 сағ.	1 сағ.		
2	Жасушаның молекулалық биологиясы	-	6 сағ.		-	6 сағ.	8 сағ.
	Аралық бақылау			1 сағ.	1 сағ.		
3	Жалпы генетиканың негіздері	2 ч.	12 сағ.		-	12 ч.	14 сағ.
	Аралық бақылау			2 сағ.	2 сағ.		
4	Медициналық генетиканың негіздері	3 ч.	10 сағ.		-	14	14 сағ.
	Аралық бақылау			1 сағ.	2 сағ.		
<b>Барлығы – 135 сағат</b>		<b>5</b>	<b>40</b>			<b>45</b>	<b>45</b>
<b>Баллдың жалпы саны</b>			<b>100</b>		<b>100</b>		<b>100</b>
<b>2 семестрдегі баллдың максимальды саны – 100*0,6</b>							
<b>Жылдық қортынды бақылаудың (емтихан) максимальды балл саны – 100*0,4</b>							
<b>Барлығы: пән бойынша жалпы балл саны – 100</b>							

## 2.9 Әдебиеттер:

### Орыс тілінде:

#### Негізгі:

- 2.9.1. Биология. Под ред. Ярыгина В.Н. Т. 1,2. М., Высшая школа, 2007, 320 с.
- 2.9.2. Бочков Н.П. Клиническая генетика. М.: Геотар-Мед., 2004, 444 с.
- 2.9.3. Генетика. Под ред. Иванова В.И. М.: ИКЦ «Академкнига», 2006, 638 с.
- 2.9.4. Гинтер Е.К. Медицинская генетика. М.: Медицина, 2003, 446 с.
- 2.9.5. Куандыков Е.У. Муминов Т.А. Основы молекулярной биологии А., 2007, 224 с.
- 2.9.6. Куандыков Е.У., Основы общей и медицинской генетики. А., 2008, 204 с.
- 2.9.7. Медицинская биология и генетика. Под ред. Куандыкова Е.У. Алматы, 2004, 444 с.
- 2.9.8. Мушкамбаров Н.Н., Кузнецов С.Л. Молекулярная биология. М., 2003, 544 с.
- 2.9.9. Щипков В.П., Кривошеина Г.Н. Общая и медицинская генетика. М.:
- 2.9.10. «Академия», 2003, 256 с.
- 2.9.11. Фаллер Д.М., Шилдс Д. Молекулярная биология клетки. М., 2003, 272 с.

#### Қосымша:

- 2.9.1. Айала Ф., Кайгер Дж. Современная генетика. М.: Мир, 1988, том 1,2, 288 с.

МОЛЕКУЛАЛЫҚ БИОЛОГИЯ ЖӘНЕ ГЕНЕТИКА КАФЕДРАСЫ  
ЖАЛПЫ МЕДИЦИНА МАМАНДЫҒЫ БОЙЫНША ОӘК

- 2.9.2. Медицинская генетика: учеб. пособие/ Роберт Л. Ньюссбаум, Родерик Р, Мак-Иннес, Хантингтон Ф. Виллард: пер. с англ. А. Ш. Латыпова; под ред. Н. П. Бочкова.- М.: ГЭОТАР-Медиа, 2010
- 2.9.3. Жимулев И.Ф. Общая и молекулярная генетика. Новосибирск, 2003, 478 с.
- 2.9.4. Иванов В.П., Гребенник Л.А., Кириленко А.И. Биология. Курск, 2003, 374 с.
- 2.9.5. Пехов А.П. Биология и общая генетика. Санкт-Петербург, Москва, 2006, 640 с.
- 2.9.6. Геномика медицине. Под ред. Иванова В.И. М.: «Академкнига», 2006, 392 с.
- 2.9.7. Казымбет П.К., Мироедова Э.П. Биология. Часть I,II. Астана, 2006, 2007.
- 2.9.8. Конищев А.С., Севастьянова Г.А. Молекулярная биология. М., 2005, 397 с.
- 2.9.10. Қуандықов Е.Ө., Нұралиева Ұ.Ә. Негізгі молекулалық-генетикалық терминдердің орысша-қазақша сөздігі. Алматы, 2012.

**Қазақ тілінде:**

**Негізгі:**

- 2.9.1. Қазымбет П.К., Аманжолова Л.Е., Нұртаева Қ.С. Медициналық биология. Алматы, 2002, 350 б.
- 2.9.2. Қуандықов Е.Ө., Әбілаев С.А. Медициналық биология және генетика. Алматы, 2011. 446 б.
- 2.9.3. Қуандықов Е.Ө., Нұралиева Ұ. Ә. Жалпы және медициналық генетика негіздері. Алматы, 2009. 216 б.
- 2.9.4. Қуандықов Е.Ө., Аманжолова Л.Е., Молекулалық биология негіздері. Алматы, 2008. 224 б.
- 2.9.5. Қуандықов Е.Ө., Медициналық биология және генетика. Алматы, 2004, 444 б.

**Қосымша:**

- 2.9.1. Әлмағамбетов Қ.Х., Байдүйсенова Ә.Ө. Медициналық биотехнология. Алматы, 2009 с.
- 2.9.2. Нұртаева Қ.С. Клетканың биологиясы және генетика, Алматы, 1990 с.

**Ағылшын тілінде:**

- 2.9.1. Alberts et al: Molecular biology of the cell, Second edition, 2000, Garland, New York and London.
- 2.9.2. P.S. Verma, V. K. Agarwal. Cell biology, genetics, molecular biology, evolution and ecology, 2006, India.
- 2.9.3. Bringing science to life. USA. Mc Graw-Hill, Inc. 1991, 614 p.
- 2.9.4. T.A. Brown. Genetics a molecular approach. Chapman and Hall, 1990.
- 2.9.5. Selvam J. Biology. Deli, 1992.
- 2.9.6. Mange E.J., Mange A.P. Basic Human Genetics Second Edition. 1998, 456 p.

<b>Кілт сөздер:</b>	<b>Ключевые слова:</b>	<b>Key words:</b>
<b>1-дәріс</b>	<b>1-лекция</b>	<b>Lecture No. 1</b>
Тұқымқуалаушылық	Наследственность	heredity
Биополимерлер	Биополимеры	biopolymers
Нуклеин қышқылдары	Нуклеиновые кислоты	nucleic acids
Нуклеотид	Нуклеотид	nucleotide
ДНҚ	ДНК	DNA
РНҚ	РНК	RNA
Пурин	Пурин	purine
Пиримидин	Пиримидин	pyrimidine
Пентоза	Пентоза	pentose



МОЛЕКУЛАЛЫҚ БИОЛОГИЯ ЖӘНЕ ГЕНЕТИКА КАФЕДРАСЫ  
ЖАЛПЫ МЕДИЦИНА МАМАНДЫҒЫ БОЙЫНША ОӘК

Нуклеозид	Нуклеозид	nucleoside
Чаргафф ережесі	Правило Чаргаффа	Chargaff's rules
Ген	Ген	gene
Ақуыз	Белок	protein
Фермент	Фермент	enzyme
Полипептдік тізбек	Полипептидная цепь	polypeptide chain
Цистрон	Цистрон	cistron
Мутон	Мутон	Muton(moutun)
Рекон	Рекон	recon
Реттеуші қатарлар	Регуляторная последовательность	regulatory sequence
Кодтаушы бөлік	Кодирующий участок	The coding region
Экзон	Экзон	exon
Инtron	Инtron	intron
Промотор	Промотор	promoter
Оператор	Оператор	operator
Аттенуатор	Аттенуатор	Attenuator
Энхансер	Энхансер	enhancer
Сайленсер	Сайленсер	Silencer
Терминатор	Терминатор	terminator
Модификатор гендер	гены модификаторы	modifier genes
Супрессор гендер	гены супрессоры	suppressor genes
Леталды гендер	летальные гены	lethal genes
Сублеталды гендер	сублетальные гены	sublethal genes
Нейтралды гендер	нейтральные гены	neutral genes
<b>2-дәріс</b>	<b>2-лекция</b>	<b>Lecture No. 2</b>
Тұқымқуалау ақпараты	наследственная информация	genetic information
Крик постулаты	Постулат Крика	Krik's postulate
Жалпы тасымалдау	Общий перенос	General transfer
Арнайы тасымалдау	Специализированный перенос	specialized transfer
Репликация	Репликация	replication
Репликон	Репликон	replicon
Репликация принциптері	Принципы репликации	principles of replication
Репликативтік айыр	Репликативная вилка	replication fork
Лидерлік тізбек	Лидирующая цепь	leading chain
Ілесуші тізбек	Остающая цепь	remaining circuit
Оказаки фрагменттері	Фрагменты Оказаки	Okazaki fragments
Транскрипция	Транскрипция	transcription
ДНК- полимераза	ДНК- полимераза	DNA polymerase
РНК – полимераза	РНК – полимераза	RNA polymerase
РНК праймеры	РНК праймеры	RNA primers
Процессинг	Процессинг	processing
Сплайсинг	Сплайсинг	splicing
Альтернативті сплайсинг	Альтернативный сплайсинг	alternative splicing
<b>3- дәріс</b>	<b>3- лекция</b>	<b>Lecture No. 3</b>
Трансляция	Трансляция	translation
Генетикалық код	Генетический код	genetic code
Генетикалық кодтың қасиеттері	Свойство генетического кода	Property of the genetic code





МОЛЕКУЛАЛЫҚ БИОЛОГИЯ ЖӘНЕ ГЕНЕТИКА КАФЕДРАСЫ  
ЖАЛПЫ МЕДИЦИНА МАМАНДЫҒЫ БОЙЫНША ОӘК

Инициация	Инициация	initiation
Элонгация	Элонгация	elongation
Терминация	Терминация	termination
Фолдинг	Фолдинг	folding
<b>4-дәріс</b>	<b>4-лекция</b>	<b>Lecture No. 4</b>
Митоздық цикл	Митотический цикл	mitotic cycle
Митоз	Митоз	mitosis
Интерфаза	Интерфаза	interphase
Митогены	Митогены	mitogens
Циклинге тәуелді киназа	Циклин зависимые киназы	Cyclin dependent kinases
Антимитогендер	Антимитогены	Antimitogeny
Тексеру нүктелері	Сверочные точки	Shek point
Апоптоз	Апоптоз	apoptosis
Командалық апоптоз	Командный апоптоз	team apoptosis
Ішкі апоптоз	Внутренний апоптоз	Indoor apoptosis
Апоптоз сатылары	Стадии апоптоза	stage of apoptosis
Нысандар	Мишени	target
Прокаспазалар	Прокаспазы	procaspase
Каспазалар	Каспазы	caspases
Ақуыз	Белок	protein
<b>5-дәріс</b>	<b>5-лекция</b>	<b>Lecture No. 5</b>
Онкогенетика	Онкогенетика	oncogenetics
Онкогенез	Онкогенез	oncogenesis
Канцерогендік факторлар	Канцерогенные факторы	carcinogenic factors
Протоонкогендер	Протоонкогены	protooncogenes
Онкогендер	Онкогены	oncogenes
Онковирустар	Онковирусы	oncoviruses
Инициация	Инициация	initiation
Промоция	Промоция	Promotion
Прогрессия	Прогрессия	Progression
Антионкогендер	Антионкогены	Antionkogenes
Фармакогенетика	Фармакогенетика	Farmokogenetika
Генотип	Генотип	genotype
Генетикалық фактор	Генетический фактор	genetic factor
Биотрансформация	Биотрансформация	biotransformation
Полиморфизм	Полиморфизм	polymorphism
Фармакокинетика	Фармакокинетика	Pharmacokinetics
Толеранттылық	Толерантность	tolerance
Пародоксалды реакция	Пародоксальная реакция	paradoxical reaction
Сезімталдық	Чувствительность	sensitivity
Генетикалық паспорт	Генетический паспорт	genetic passport
Ферменттер	Ферменты	enzymes
Дәрі-дәрмектер	Лекарства	medications

**2.10 Сабақ беру және оқыту әдістері:** дәрістерді, практикалық сабақтарды, СОЖӨЖ, СӨЖ-ты өткізу түрлері: комбинирленген әдіс (ауызша сұрау, тестілеу, ситуациялық есептерді шығару,

МОЛЕКУЛАЛЫҚ БИОЛОГИЯ ЖӘНЕ ГЕНЕТИКА КАФЕДРАСЫ  
ЖАЛПЫ МЕДИЦИНА МАМАНДЫҒЫ БОЙЫНША ОӘК

кесте және сызбаларды толтыру), кейс-стади, ролдік ойындар, командалық ойын, жұптасып жұмыс істеу, пресс-конференция, эссе жазу.

- *Дәрістерді оқу.*

- *Практикалық сабақтарды өткізу:* тақырыптың негізгі сұрақтары бойынша ауызша сұрау, типтік және ситуациялық есептер шығару, препараттарды микроскоппен қарау, кестелер мен сызбанұсқаларды толтыру, тестілік тапсырмаларды орындау, альбомды толтыру, сабақты қортындылау.

- аралық бақылау: тақырыптың негізгі сұрақтар бойынша ауызша сұрау, билет және тест тапсырмаларды орындау.

- *СОЖӨЖ-ын ұйымдастыру түрлері:* электрондық және мультимедиялық мәліметтер базасымен жұмыс істеу, тақырыптың тапсырмалары бойынша кеңес беру, типтік және ситуациялық есептер шығару, кестелер мен сызбанұсқаларды толтыру, тест тапсырмаларын орындау, дидактикалық карталармен жұмыс істеу, кіші топтармен жұмыс істеу: рольдік ойын (дәрігер-пациент);

- *СӨЖ-ын ұйымдастыру түрлері:* өздігінен орындайтын тақырыптың сұрақтары бойынша әдебиеттермен жұмыс істеу, рефераттар дайындау, презентация дайындау, клиникалық жағдайды құрастыру, глоссарий құру, ситуациялық есептер құрастыру.

*СӨЖ-ын тексеру формасы:* студенттің өзіндік жұмысы СӨЖ-тың түріне сәйкес бағаланады.

## 2.11 Бағалаудың критерий және ережелері:

### Күнделікті бақылау

Практикалық сабақтар:

- ауызша сұрау (студент әдістемелік нұсқаудағы сұрақтар бойынша сабаққа даярланып келуі тиіс);
- тестілеу (*жазбаша жүргізіп, оқытушыға тексеруге беріледі*);
- сурет салу, типтік және ситуациялық есептерді шығару (*альбомға жазып, шығарып, сабақ соңында оқытушыға өткізіледі*);
- сабақтың нәтижесін тексеру (*альбомның жүргізілуін оқытушы сабақ соңында тексереді*).

**Аралық бақылау:** *тест жүргізу, ауызша сұрау, билет сұрақтары бойынша жазбаша және есептер шығару арқылы коллоквиум қабылдау.*

**Қортынды бақылау:** *интегрирленген емтихан, екі кезеңнен тұрады: 1) тестілеу, 2) ауызша немесе жазбаша (билет бойынша практикалық дағдыларын тексеру).*

### Студенттердің білімін бағалау жүйесі

Студенттердің жетістіктерін бағалау құзыреттіліктің 5 түрі бойынша жүргізіледі:

- білім
- тәжірбиелік дағдылар
- коммуникативтік дағды
- денсаулық қорғаушысы (құқықтық сұрақтар)
- өзін-өзі жетілдіру.

Әрбір құзыреттілік 100-баллдық шкала бойынша бағаланады.

**Қорытынды бақылау** интегрирленген емтихан, екі кезеңнен тұрады: 1) тестілеу, 2) ауызша (билет бойынша практикалық дағдыларын және т.б. тексеру).

#### Білім алушылардың жетістіктерін бағалау:

1 кезең – «білім» және «құқықтық құзіреттіліктерін» компьютермен немесе жазбаша тест арқылы қалыптасқан құзіреттіліктері бағалау

2 кезең – «тәжірбиелік дағды» және «коммуникативтік дағдыларының» қалыптасуын бағалау.

Емтиханның 2- кезеңінде «0» балл қойылмайды!

**Емтиханның 1 және 2 кезеңі бойынша бағалардың бөлінуі:**

1 кезең – 60%

2 кезең – 40%

$$R_u = R_g * 0.6 + (R_{1Э} * 0.25 + R_{2Э} * 0.15)$$

мұнда:

**R<sub>u</sub>** – қорытынды баға

**R<sub>g</sub>** – емтиханға жіберілу рейтингі

**R<sub>1Э</sub>** – емтиханның I кезеңі

**R<sub>2Э</sub>** – емтиханның II кезеңінің баллы (пән бойынша емтихан).

Қорытынды рейтинг 60% рейтинг жіберілу және 40% қорытынды бағалау бағасынан тұрады.

Ағымдық бақылау **t** – құзыреттіліктің қалыптасу деңгейімен бағаланады

$$t = (Z + N + K + P + S) / n$$

мұндағы:

**n** – барлық құзыреттілік бойынша тапсырмалар саны

**Z:**  $z_1 + z_2 + \dots + z_n$  – білімнің бағасы

**N:**  $n_1 + n_2 + \dots + n_n$  – практикалық дағдылар бағасы

**K:**  $k_1 + k_2 + \dots + k_n$  – коммуникативтік дағдылар бағасы

**P:**  $p_1 + p_2 + \dots + p_n$  – құқықтық құзыреттілік бағасы

**S:**  $s_1 + s_2 + \dots + s_n$  – СӨЖ бағасы

Студенттің жіберілу рейтингі қорытынды бағада 60 % кем емес, мына формуламен анықталады  $R_d = (t + r_1 + r_2 + r_3 + r_4) / * 0.6$

мұндағы, **t** – ағымдық бақылау

**r<sub>1</sub>** – бірінші рейтинг,

**r<sub>2</sub>** – екінші рейтинг,

**r<sub>3</sub>** – үшінші рейтинг,

**r<sub>4</sub>** – төртінші рейтинг

Білім алушы емтиханға жіберілген болып есептеледі, егер **R<sub>жіберілу</sub>** 50 –ге тең болса немесе одан жоғары болса.

Әр жіберілген дәріс үшін **R<sub>жіберілу</sub>** балынан бір балл шегеріледі. Бақылау - дәріс жазбасының болуы.

**«Молекулалық биология және медициналық генетика» пәні бойынша «Жалпы медицина» мамандығы студенттерінің бағаланатын құзіреттіліктері**

№	Құзіреттілік	Бақыланатын сабақтардың тақырыбы
1	Білім	Барлық практикалық сабақтар тақырыптары бойынша (1-30)
2	Тәжірбиелік дағды	Барлық практикалық сабақтар тақырыптары бойынша (1-30)
3	Коммуникативтілік	1. «Жалпы генетика негіздері» тарау бойынша аралық бақылау



МОЛЕКУЛАЛЫҚ БИОЛОГИЯ ЖӘНЕ ГЕНЕТИКА КАФЕДРАСЫ  
ЖАЛПЫ МЕДИЦИНА МАМАНДЫҒЫ БОЙЫНША ОӘК

	дағды	(№20 сабақ); 2. Адамның моногендік менделдік аурулар (10 сабақ); 3. «Медициналық генетика негіздері» тарау бойынша аралық бақылау (15 сабақ); 4. Молекулалық биология негіздері» тарау бойынша аралық бақылау (22 сабақ); 5. «Жасушаның молекулалық биологиясы» тарау бойынша аралық бақылау (30 сабақ).
4	Құқықтық дағды	1. Дамудың туа біткен ақаулықтары (5 сабақ); 2. Медико-генетикалық кеңес (14 сабақ).
5	Өзін-өзі жетілдіру	Барлығы СӨЖ тақырыптары 25. Әр студент пәнді оқып, игеру барысында 1 СӨЖ тақырыбын орындап өткізуі тиіс.

2.11 Қалыптасқан құзыреттілікті бағалау ережелері мен критерилері  
Практикалық сабақ

Баға	Бағаланатын құзыреттілік			
	Білім Макс.100 б	Практикалық дағды Макс 100 б	Коммуникативдағды Макс. 100 б	Құқықтық дағды Макс. 100б
90-100 б.	Студент сабақ тақырыбын терең түсінетінін, логикалық ойлай алатындығын көрсетті. Материал мазмұны түгелімен қойылған сұрақтарға сәйкес, барлық қажетті теориялық дәйектері, дұрыс таңдалынған нақты мысалдары бар, дегенмен жауабынды аздаған қателіктер бар, оқытушы ескертуінен кейін қайта түзетті.  Студент негізделген қорытынды шығара алады. Тақырыпты талдау барысында өткен тақырып пен толық көлемде байланыстырады.  Тестілеу кезінде 9-10 жауап жинай алады.	Студент сабақтың практикалық бөліміндегі барлық тапсырманы шығармашылық пен және дұрыс орындайды, ситуациялық есептерді талдауда дұрыс қорытынды шығарды, альбомды сауатты түрде ұқыпты толтырады, талданатын үрдістердің механизмдерінің сызбасын дұрыс сызды, ситуациялық есептерді талдау барысында дұрыс қорытынды жасады, берілген жағдайға терең талдау жүргізді, барлық сұрақтарға дәйекті және толық жауап берді, Қорытынды жасау кезінде және альбомды толтыру барысында аз деген қателіктер жіберді.	Студент топпен жұмыс істеу кезінде басшылық сипатты, өзінің іс-әрекетін эмоциялық жағдайын бақылай алу қабілетін көрсетті, дискуссия жүргізу және есеп шығару барысында өз көз қарасын көрсете білді, оқытушы мен достарына сыйластықпен қарайды, қарсыласында мұқият тыңдап, оның көз қарасын түсінуге тырысады, ғылыми конференцияларда баяндамамен шығара алады, тыңдаушының назарын өзіне аударады.	Сол тақырып бойынша барлық баптардың мазмұнын біледі. Заңның негізін және нормативтік актілерді білетіндігін тест жүргізу 9-10 дұрыс жауап беруі арқылы анықталады.
89-80 б	Студент сабақ тақырыбын түсінетінін, логикалық ойлай	Студент сабақтың практикалық бөліміндегі барлық тапсырманы	Студент топпен жұмыс істеу кезінде басшылық сипатты, өзінің іс-әрекетін	Заңның негізін және нормативтік актілерді білетіндігін тест жүргізу 8 дұрыс жауап беруі



МОЛЕКУЛАЛЫҚ БИОЛОГИЯ ЖӘНЕ ГЕНЕТИКА КАФЕДРАСЫ  
ЖАЛПЫ МЕДИЦИНА МАМАНДЫҒЫ БОЙЫНША ОӘК

	<p>алатындығын көрсетті. Материал мазмұны түгелімен қойылған сұрақтарға сәйкес, барлық қажетті теориялық дәйектері, дұрыс таңдалынған нақты мысалдары бар, дегенмен жауабынды аздаған қателіктер бар, оқытушы ескертуінен кейін қайта түзетті. Тақырыпты талдау барысында өткен тақырыппен толық көлемде байланыстыра алмайды.</p> <p>Тестілеу – 8 дұрыс жауап.</p>	<p>шығармашылық пен және дұрыс орындайды, ситуациялық есептерді талдауда дұрыс қорытынды шығарды, альбомды толтыру барысында аздаған қателіктер жіберді, ситуациялық есептерді талдауда мардымсыз қателіктер жіберді.</p>	<p>эмоциялық жағдайын бақылай алу қабілетін көрсетті, дискуссия жүргізу және есеп шығару барысында өз көз қарасын көрсете білді, оқытушы мен достарына сыйластықпен қарайды, қарсыласында мұқият тыңдап, оныңда көз қарасын түсінуге тырысады, ғылыми конференцияларда баяндамамен шыға алады, тыңдаушының назарын өзіне аударады, сыйластықпен қарайды, қарсыласында мұқият тыңдап, оныңда көз қарасын түсінуге тырысады, ғылыми конференцияларда баяндамамен шыға алады, тыңдаушының назарын өзіне аударады.</p>	<p>арқылы анықталады.</p>
79-70 б.	<p>Студент сабақ тақырыбын түсінеді, жауабында аздаған қателіктері бар, оқытушы ескерттуінен кейін түзетеді, оқытушының бағыттау сұрағынан кейін логикалық ойлай алады. Оқытушының бағыттаушысы сұрақтарынан кейін өткен тақырыптан алған білімін пайдалана алады. Тестілеу – 7 дұрыс жауап.</p>	<p>Студент сабақтың практикалық бөліміндегі барлық тапсырманы дұрыс орындайды, бірақ альбомды толтыру және қорытынды жасау барысында қателіктер жібереді, оқытушының ескертуінен кейін қайта түзетеді. Ситуациялық есептерді дұрыс талдайды, бірақ түсіндіру кезінде қателіктері бар.</p>	<p>Студент өзінің іс-әрекетін эмоциялық жағдайын бақылай алу қабілетін көрсетті, дискуссия және есеп шығаруда өз көз қарасын әлсіз көрсетеді, оқытушыға, достарын а түсінушілікпен қарайды қарсыласында мұқият тыңдап, оныңда көз қарасын түсінуге тырысады, ғылыми конференцияларда баяндамамен шыға алады, қойылатын сұрақтардың 70% жауап бере алады.</p>	<p>Заңның негізін және нормативтік актілерді білетіндігін тест жүргізу 7-8 дұрыс жауап беруі арқылы анықталады.</p>
69-60 б	<p>Студент терең емес үстіртін білім көрсетеді, сұраққа толық жауап бермейді, бірақ тақырып бойынша жалпы түсінік бар,</p>	<p>Студент практикалық бөлімдегі тапсырманы орындауда теориялық білімді пайдалана алмайды,</p>	<p>Студент өз көз қарасын ұстана алмауына қарамастан оқытушыға және достарына түсінушілікпен қарайды, ғылыми</p>	<p>Заңның негізін және нормативтік актілерді білетіндігін тест жүргізу 6 дұрыс жауап беруі арқылы анықталады.</p>



МОЛЕКУЛАЛЫҚ БИОЛОГИЯ ЖӘНЕ ГЕНЕТИКА КАФЕДРАСЫ  
ЖАЛПЫ МЕДИЦИНА МАМАНДЫҒЫ БОЙЫНША ОӘК

	тақырыптың бағдарламасын толық игеру мақсатында өткен тақырыптан алған білімімен байланыстыра алмайды. Тестілеу – 6 дұрыс жауап.	бірақ альбомдға тапсырманы қателіктермен орындады толтыру және қорытынды жасау барысында қателіктер жібереді, қорытынды толық жасалынбады.	конференцияларда баяндамамен шыға алады, бірақ аудиторияны қызықтыра алмайды, қойылған сұрақтарға киналып жауап береді.	
59-50 б.	Студент тақырыпты талдауда үстіртін білім көрсетеді, бағытын нашар түсінеді, өткен тақырып материалын пайдалана алмайды Тестілеу – 5 дұрыс жауап.	Практикалық бөлімдегі тапсырманы орындауда альбомды ұйыпсыз толтырды, қорытынды жасай алмады, ситуациялық есепке талдау жасай алмайды.	Студент өз көз қарасын ұстана алмайды, оқытушы және достарымен өзара нашар қарым-қатынасы коммуникативтілігі төмен, ғылыми конференцияларда аудиторияның қызығушылығын тудырмайақ баяндама жасайды.	Заңның негізін және нормативтік актілерді білетіндігін тест жүргізу 5 дұрыс жауап беруі арқылы анықталады.
49-40	Студент оқытушының түсіндіргенін нашар түсінеді, талқыланатын тақырыпқа қызығушылық төмен. Тестілеу – 4 дұрыс жауап.	Альбом толтырылды, бірақ қорытынды жасай алмады, ситуациялық есепті талдай алмады.	Студент өз көз қарасын ұстана алмайды, оқытушы мен студенттермен өзара қарым-қатынасына коммуникативті қабілеттілігі төмен, конференцияда баяндаманы оқып бере алады, бірақ қойылған сұрақтарға жауап бере алмайды, аудиторияны қызықтыра алмайды.	Заңның негізін және нормативтік актілерді білетіндігін тест жүргізу 4 дұрыс жауап беруі арқылы анықталады.
39-30	Студент сабаққа дайын емес. Талқыланатын тақырыпқа қызығушылық төмен. Тестілеу – 3 дұрыс жауап.	Альбомды ұқыпсыз, практикалық жұмыстың мәнін түсінбей толтырады	Конференцияда оқып беру арқылы ғана баяндама жасай алады.	Заңның негізін және нормативтік актілерді білетіндігін тест жүргізу 3 дұрыс жауап беруі арқылы анықталады.
29-20	Студент сабаққа дайын емес. Талқыланатын тақырыпқа қызығушылық танытпайды Тестілеу – 2 дұрыс жауап.	Өз бетімен альбом толтырмайды (басқа студенттен көшіреді) қорытынды жасай алмады, ситуациялық есептерді талдай алмады.	Конференцияға баяндама жасай алмайды.	Заңның негізін және нормативтік актілерді білетіндігін тест жүргізу 2 дұрыс жауап беруі арқылы анықталады.
19-10	Студент сабаққа дайын емесі. Тестілеу – 1 дұрыс жауап.	Альбом ы бар болғанымен толтырылмады. Сабактың	Коммуникативтілік дағдыға қабілеттілігі төмен.	Заңның негізін және нормативтік актілерді білетіндігін тест жүргізу 1 дұрыс жауап беруі



МОЛЕКУЛАЛЫҚ БИОЛОГИЯ ЖӘНЕ ГЕНЕТИКА КАФЕДРАСЫ  
ЖАЛПЫ МЕДИЦИНА МАМАНДЫҒЫ БОЙЫНША ОӘК

		практикалық бөлімін орындаған жоқ.		арқылы анықталады.
9-10	Студент сабаққа қатысады, бірақ жауап беруден бас тартады. Тестілеу –1 дұрыс жауап.	Альбомы жоқ.	Коммуникативтілік дағды дамымаған	
Бж	Сабақта болған жоқ.	Сабақта болған жоқ	Сабақта болған жоқ .	Сабақта болған жоқ .

**Ескерту:** оқытушы балды төмендетуге құқылы (10 дейін):

- сабаққа 15 минуттан артық кешіккенде;
- сабақта халатсыз отырғанда;
- альбомы жоқ.
- 

**АРАЛЫҚ ЖӘНЕ ҚОРЫТЫНДЫ БАҚЫЛАУ**  
құзыреттіліктің орта арифметикалық баға ретінде бағаланады

1 кезең – тест

2 кезең – практикалық дағды

Практикалық дағданы бағалау критеріі

1. Репликация, транскрипция, трансляция, репарация, гендер экспрессиясының реттелуінің және т.б.сызбасын дұрыс сызып түсіндіру.
2. Аллельді және аллельді емес гендердің хромосомада дұрыс орналасуының сызбасын сызып түсіндіру. Тәуелсіз және тіркес тұқым қуалаудың механизмдерін, мутация типтерін және олардың пайда болу механизмдерін көрсету.
3. Аутосомды және гоносомды хромосомалық синдромдардың кариотиптерін жазу және негізгі клиникалық белгілерін көрсету.
4. Шежіре құру және тұқым қуалау типтерін, генотиптерін және ауру балалардың туылу қауіпін анықтау.
5. **Коммуникативті дағдыны бағалау критеріі**
  1. Ойын дұрыс құрастыру және өз көз қарасын дәлелдеу.
  2. Өз іс-әрекетін және эмоциялық жағдайын талдай алу қабілеттілігі.
  3. Тартыс сұрақтарды ашық түрде талдауға қабілеттілігі.

**Аралық бақылау**

Баға	Білім –тест	Практикалық дағды	Коммуникативті дағды
	жүргізу Макс.100б	Макс 100б	Макс. 100б
90-100 б	10 дұрыс жауап	1.Студент сызбаны дұрыс сызады,билеттің екі сұрағында түсіндіреді және сипаттайды. 2. Есептерді дұрыс шығарады. 3. Барлық сұраққа терең жауап береді. 4. Дұрыс қорытынды жасайды, түсіндіреді.	1. Студент экзаменаторға өзінің ойын еркін,дұрыс және нанымды жеткізеді. 2. Ескертулерді дұрыс қабылдайды. 3. Тартыс сұрақтарды талдауға қабілетті
80-89б	9 дұрыс жауап	1. Студент сызбаны дұрыс сызады,билеттің екі	1. Студент экзаменаторға өзінің ойын еркін,дұрыс және нанымды жеткізеді.



МОЛЕКУЛАЛЫҚ БИОЛОГИЯ ЖӘНЕ ГЕНЕТИКА КАФЕДРАСЫ  
ЖАЛПЫ МЕДИЦИНА МАМАНДЫҒЫ БОЙЫНША ОӘК

		сұрағында түсіндіреді және сипаттайды. 2. Есептерді дұрыс шығарады. 3. Барлық сұраққа жеткілікті жауап береді, бірақ аздаған қателіктермен 4. Дұрыс қорытынды жасайды, түсіндіреді.	2. Ескертулерді дұрыс қабылдайды. 3. Тартыс сұрақтарды талдауға қабілетті
70-79	8 дұрыс жауап	4. Студент сызбаны дұрыс сызады, билеттің екі сұрағында 70-79 % түсіндіреді және сипаттайды. 2. Есептерді толық шешпейді. 5. Барлық сұраққа жеткіліксіз жауап береді.	1. Студент өзінің ойын экзаменатордың бағыттық сұрақтарынан кейін жеткізе алады. 2. Ескертулерді дұрыс қабылдайды. 3. Тартыс сұрақтарды талдауға дайын емес.
60-69	7 дұрыс жауап	1. Студент сызбаны толық сызбайды, билеттің екі сұрағында түсіндіреді және сипаттайды. 2. Есептерді толық шешпейді. 3. Барлық сұраққа жеткіліксіз жауап береді. 4. Дұрыс оқытушының бағыттық сұрақтарынан кейін дұрыс қорытынды жасайды, түсіндіреді.	1. Студент өзінің ойын нашар құрастырады. 2. Ескертулерді дұрыс қабылдамайды. 3. Тартыс сұрақтарды талдауға дайын емес.
50-59	6 дұрыс жауап	1. Студент сызбаны толық сызбайды, билеттің екі сұрағында 50-59 % түсіндіреді және сипаттайды. 2. Есептерді толық шешпейді. 3. Барлық сұраққа жеткіліксіз жауап береді. 4. Дұрыс қорытынды жасалынбады, оқытушының бағыттық сұрақтарынан кейін қорытындыны түсіндіреді.	1. Студент өзінің ойын нашар құрастырады. 2. Жіберген қателіктерінің мәнін түсінбейді, ескертулерді дұрыс қабылдайды. 3. Тартыс сұрақтарды талдауға дайын емес.
40-49	5 дұрыс жауап	1. Студент сызбаны сызады, билеттің екі сұрағында түсіндірмеді және сипаттамады. 2. Есепті қателіктермен шығарады. 3. Бір сұраққа ғана жауап береді.	1. Студент өзінің ойын нашар құрастырады. 2. Жіберген қателіктерінің мәнін түсінбейді, ескертулерді дұрыс қабылдамайды. 3. Тартыс сұрақтарды талдауға дайын емес.
30-39	4 дұрыс жауап	1. Студент сызбаны қателіктермен сызады, билеттің екі сұрағында түсіндірмеді және сипаттамады. 2. Есепті қателіктермен шығарады. 3. Барлық сұрақтарға да жауап жоқ.	Студенттің коммуникативті дағдыға қабілеттілігі төмен.
20-29	3 дұрыс жауап	1. Студент сызбаны сызбады, билеттің екі сұрағында түсіндірмеді және	Коммуникативті дағды дамымаған.





МОЛЕКУЛАЛЫҚ БИОЛОГИЯ ЖӘНЕ ГЕНЕТИКА КАФЕДРАСЫ  
ЖАЛПЫ МЕДИЦИНА МАМАНДЫҒЫ БОЙЫНША ОӘК

		сипаттамады. 2. Есепті қателіктермен шығарады. 3.Барлық сұрақтарға да жауап жоқ.	
10-19	2 дұрыс жауап	1. Студент сызбаны сызбады,билеттің екі сұрағында түсіндірмеді және сипаттамады. 2. Есептер шығарылмады. 3.Барлық сұрақтарға да жауап жоқ.	Коммуникативті дағды дамымаған.
9-0	0-1 дұрыс жауап	Студент жауап беруден бас тартты. Альбомы жоқ	Коммуникативті дағды дамымаған
Бж	Аралық бақылауда болмады	Аралық бақылауда болмады	Аралық бақылауда болмады

**Баға жіктелуінің шкаласы**

Әріп жүйесі бойынша бағалау	Баллдардың сандық эквиваленті	Пайыздық құрамы %	Традициялық жүйемен бағалау
A	4,0	95-100	ҮЗДІК
A-	3,67	90-94	
B+	3,33	85-89	
B	3,0	80-84	ЖАҚСЫ
B-	2,67	75-79	
C+	2,33	70-74	
C	2,0	65-69	ОРТАША
C-	1,67	60-64	
D+	1,33	55-59	
D	1,0	50-54	
F	0	0-49	ҚАНАФАТТАНАРСЫЗ

**Кеңестер және емтихандар уақыты:**

Кеңесті дәріскер кестеге сәйкес кафедрада өткізеді. Емтихандар кестеге сәйкес жүргізіледі.



## **ЖАЛПЫ МЕДИЦИНА МАМАНДЫҒЫ**

### **МОЛЕКУЛАЛЫҚ БИОЛОГИЯ ЖӘНЕ ГЕНЕТИКА КАФЕДРАСЫ**

#### **ДӘРІСТІК КЕШЕН**

**КУРС: 1**

**ПӘН: МОЛЕКУЛАЛЫҚ БИОЛОГИЯ ЖӘНЕ  
МЕДИЦИНАЛЫҚ ГЕНЕТИКА**

**ҚҰРАСТЫРУШЫЛАР: кафедра оқытушылары**

**2013 ЖЫЛ**



Кафедра отырысында талқыланып бекітілді, «04» маусым 2013 ж., хаттама № 17 .

Кафедра меңгерушісі, профессор

Қуандықов Е. Ө.

## № 1 дәріс

### 1. Тақырыбы: Тұқымқуалаушылықтың молекулалық негіздері. Нуклеин қышқылдары. Геннің молекулалық биологиясы

**2. Мақсаты:** студенттерде ағза қызметінің негізгі молекулалық-генетикалық және жасушалық механизмдері, тұқым қуалау материалының құрылысымен қызметінің құрылымдарының молекулалық деңгейі (ДНҚ). Геннің құрылысы және қызметі жайлы қазірі кездегі көзқарастарды қалыптастыру.

### 3. Дәріс тезистері:

- 3.1. Молекулалық биология және генетиканың медицинадағы рөлі және маңызы.
- 3.2. Нуклеин қышқылдары – жіктелуі, құрылысы, қызметі.
- 3.3. Геннің анықтамасы, жіктелуі.
- 3.4. Про- және эукариот гендерінің құрылысы. Геннің реттеуші және кодталатын суббірліктері, құрылысы, қызметі.
- 3.5. Реттеуші гендердің реті, қызметі.
- 3.6. Кодталу реті (кодондар), қызметі.
- 3.7. Эукариот гендерінің экзон – интрондық құрылысы.
- 3.8. Мутон, рекон, цистрон жайлы түсініктер.

Молекулалық биология және генетика тірі ағзалардың генетикалық материалының (ДНҚ) құрылымы мен қызметін молекулалық, гендік, геномдық, хромосомдық және популяциялық деңгейде зерттейді.

Молекулалық биология – биологияның алдыңғы қатарда ең бір қарқынды дамып келе жатқан ғылымдарының бірі.

Тірі ағзалардың барлық жасушаларындағы тұқым қуалау материалын тасмалдаушы нуклеин қышқылдары (НҚ) болып табылады. Бұлар молекулалық массасы өте үлкен күрделі биополимерлер. НҚ мономерлері нуклеотидтер болып табылатындықтан да НҚ полинуклеотидтік тізбек түзеді. Әр бір нуклеотидтің құрамына: бес көміртекті моносахарид (пентоза), фосфор қышқылының қалдығы және азотты негіздер аденин (А), тимин (Т), гуанин (Г), цитозин (Ц), урацил (У) кіреді. Екі азоттық негіздер пуриндер (А және Г), ал үшеуі (Т, У, және Ц) пиримидиндер класына жатады.

Фосфор қышқылының қалдығы пентозаның 3'-көміртегімен, ал азоттық негіздер көміртегінің 1' атомымен байланысады. Нуклеотидтер бір-бірімен тізбектеліп бір нуклеотидтің фосфат тобы екінші бір нуклеотидтің дезоксирибозасымен ковалентті байланысады. Нуклеин қышқылдарының құрылысы мен қызметі жағынан ажыратылатын екі түрі - ДНҚ және РНҚ бар. Молекулалық-биологиялық көз қарас бойынша, ген реттеуші және кодталынған бөлімдерден тұратын ақуыз өнімі - полипептид синтезін бақылайтын құрылысы күрделі ДНҚ бөлігі болып табылады. Геннің бойында бір полипептидтік тізбектің синтезін бақылайтын және көптеген мутация және рекомбинация (мутон және рекон) сайттарынан тұратын бірнеше функционалдық бірлік – цистрон болады.

Геннің кодталатын бөлігінің функционалдық активтілігіне әсер ететін реттеуші гендер қатары, эукариоттарда кодталмайтын (интрондар) және мағналы реттері (экзондар) болады.

Құрылымдық және реттеуші гендер деп ажыратады. Құрылымдық гендер құрылымдық ақуыздар мен ферменттердің синтезін бақылайды. Реттеуші гендер құрылымдық гендердің белсенділігіне әсер ететін ақуыздардың синтезін бақылайды.

**4. Көрнекілік материал:** мультимедиялық дәріс № 1.

## 5. Әдебиеттер:

### Негізгі:

- 5.1. Генетика. Под ред. Иванова В.И. М. 2006.
- 5.2. Гинтер Е.К. Медицинская генетика. М., 2003.
- 5.3. Қазымбет П.К., Мироедова Э.П. Биология. Астана, 2006.
- 5.4. Медицинская биология и генетика. Под ред. проф. Куандыкова Е.У. Алматы, 2004.
- 5.5. Муминов Т.А., Куандыков Е.У. Основы молекулярной биологии (курс лекций). Алматы,, 2007.
- 5.6. Мушкамбаров Н.Н., Кузнецов С.Л. Молекулярная биология. М., 2003.
- 5.7. Фаллер Д.М., Шилдс Д. Молекулярная биология клетки. М., 2003.
- 5.8. Аманжолова Л.Е. Жалпы және медициналық генетиканың биологиялық негіздері. А., 2006.
- 5.9. Қазымбет П.Қ., Аманжолова Л.Е., Нұртаева Қ.С. Медициналық биология. А., 2002.
- 5.10. Қуандықов Е.Ө., Әбілаев С.А. Медициналық биология және генетика. А., 2006.

### Қосымша:

- 5.11. Введение в молекулярную медицину. Под ред. Пальцева М.А. М., 2004.
- 5.12. Медицинская генетика: учеб. пособие/ Роберт Л. Ньюссбаум, Родерик Р, Мак-Иннес, Хантингтон Ф. Виллард: пер. с англ. А. Ш. Латыпова; под ред. Н. П. Бочкова.- М.: ГЭОТАР-Медиа, 2010, с. 203 - 205
- 5.13. Қуандықов Е.Ө., Нұралиева Ұ.Ә. Негізгі молекулалық-генетикалық терминдердің орысша-қазақша сөздігі. Алматы, 2012, 112с.

## 6. Бақылау сұрақтары (кері байланыс):

- 6.1. Тұқым қуалаушылықты қамтамасыз етудегі нуклеин қышқылдарының рөлі.
- 6.2. ДНҚ және РНҚ құрылысы.
- 6.3. ДНҚ және РНҚ қызметі.
- 6.4. Геннің құрылысы және қызметі жайлы қазіргі кездегі көзқарастар.
- 6.5. Гендердің жіктелінуі.
- 6.6. Геннің реттеуші бөлігінің құрылысы және қызметі.
- 6.7. Геннің кодтайтын бөлігінің құрылысы және қызметі.
- 6.8. Экзон деген не?
- 6.9. Интрон деген не?
- 6.10. Мутон, рекон, цистронның анықтамалары.

## № 2 дәріс

**1. Тақырыбы:** Тұқым қуалау ақпаратының іске асырылуы. Криктің негізгі постулаты. Репликация. Транскрипция.

**2. Мақсаты:** Студенттерде тірі жүйедегі тұқым қуалау ақпаратының берілу бағыттары және механизмдері, олардың тірі ағзалардағы қалыпты және патологиялық жағдайын-дағы қызметінің рөлі мен маңызы туралы қазіргі кезге сай білімдерін қалыптастыру.

### 3. Дәріс тезистері:

- 3.1. Молекулалық биологияның орталық догмасы (Криктің негізгі постулаты). Тірі жүйедегі генетикалық ақпараттың берілу типтері: жалпы, арнайы, тыйым салынған.
- 3.2. Репликация. ДНҚ репликациясының негізгі принциптері және типтері. Репликон жайлы түсінік.
- 3.3. Транскрипция. Про- және эукариоттардың транскрипциясының механизмдері. Процессинг және сплайсинг. Альтернативті сплайсинг.
- 3.4. Хромосоман ұштарының репликацияланбау мәселелері және оның шешімдері.

Тұқым қуалау ақпаратының іске асырылу процесстері ДНҚ репликациясы (екі еселенуі) ұрпақ бойы тұқым қуалау материалының тұрақтылығын қамтамасыз етеді; транскрипция – ДНҚ-дағы тұқым қуалау ақпаратының ақпараттық (матрицалық) РНҚ-ға (а-РНҚ) көшірілуі және трансляция - а-РНҚ-дағы нуклеотидтер қатарының аминқышқылдар қатарына аударылуы (ақуыз биосинтезі).

**4. Көрнекілік материал:** мультимедиялық дәріс № 2.

### 5. Әдебиеттер:

#### Негізгі:

- 5.1. Генетика. Под ред. Иванова В.И. М., 2006.
- 5.2. Гинтер Е.К. Медицинская генетика. М., 2003.
- 5.3. Жимулев И.Ф. Общая и молекулярная генетика. Новосибирск, 2006.
- 5.4. Қазымбет П.Қ., Мироедова Э.П. Биология. Астана, 2006.
- 5.5. Коницев А.С., Севастьянова Г.А. Молекулярная биология. М., 2005.  
Медицинская биология и генетика. Под ред. Куандыкова Е.У. А., 2004.
- 5.6. Муминов Т.А., Куандыков Е.У. Основы молекулярной биологии (курс лекций). А., 2007.
- 5.7. Мушкхамбаров Н.Н., Кузнецов С.Л. Молекулярная биология. М., 2003.
- 5.8. Фаллер Д.М., Шилдс Д. Молекулярная биология клетки. М., 2003.
- 5.9. Аманжолова Л.Е. Жалпы және медициналық генетиканың биологиялық негіздері. А., 2006.
- 5.10. Қазымбет П.Қ., Аманжолова Л.Е., Нұртаева Қ.С. Медициналық биология. А., 2002.
- 5.11. Қуандықов Е.Ө., Әбілаев С.А. Медициналық биология және генетика. А., 2006.

#### Қосымша:



МОЛЕКУЛАЛЫҚ БИОЛОГИЯ ЖӘНЕ ГЕНЕТИКА КАФЕДРАСЫ  
ЖАЛПЫ МЕДИЦИНА МАМАНДЫҒЫ БОЙЫНША ОӘК

---

- 5.1. Введение в молекулярную медицину. Под ред. Пальцева М.А. М., 2004.
- 5.2. Медицинская генетика: учеб. пособие/ Роберт Л. Ньюссбаум, Родерик Р, Мак-Иннес, Хантингтон Ф. Виллард: пер. с англ. А. Ш. Латыпова; под ред. Н. П. Бочкова.- М.: ГЭОТАР-Медиа, 2010.
- 5.3. Қуандықов Е.Ө., Нұралиева Ұ.Ә. Негізгі молекулалық-генетикалық терминдердің орысша-қазақша сөздігі. Алматы, 2012.

**6. Бақылау сұрақтары (кері байланыс):**

- 6.1. 1.Тұқым қуалау ақпаратының берілу жолдары.
- 6.2. Репликация принциптері.
- 6.3. ДНҚ жетекші және ілесуші тізбектерінің репликациялану ерекшеліктері.
- 6.4. Эукариот гендерінің транскрипциялану ерекшелігі.
- 6.5. Процессинг, сплайсинг деген не?
- 6.6. Альтернативті сплайсинг деген не және оның маңызы.

## № 3 дәріс

### 1. Тақырыбы: Трансляция, генетикалық код

**2. Мақсаты:** Студенттерде тірі жүйедегі тұқым қуалау ақпаратының берілу бағыттары және механизмдері, олардың тірі ағзалардағы қалыпты және патологиялық жағдайын-дағы қызметінің рөлі мен маңызы туралы қазіргі кезге сай білімдерін қалыптастыру.

### 3. Дәріс тезистері:

3.1. Генетикалық код, түсінігі, қасиеттері.

3.2. Трансляция. Трансляция механизмдері.

3.3. Акуыздардың посттрансляциялық модификациясы.

Трансляция- белгілі бір қасиеті бар генетикалық код негізінде іске асырылады. Трансляция тұтас ағзаның және жасушаның құрылымдық, функционалдық негізін қамтамасыз етеді.

Кейбір жағдайда жаңа синтезделген акуыз қайта құрылымдарға ұшырайды (посттрансляциялық модификация).

### 4. Көрнекілік материал: мультимедиялық дәрістер № 3.

### 5. Әдебиеттер:

#### Негізгі:

5.4. Генетика. Под ред. Иванова В.И. М., 2006.

5.5. Гинтер Е.К. Медицинская генетика. М., 2003.

5.6. Жимулев И.Ф. Общая и молекулярная генетика. Новосибирск, 2006.

5.7. Қазымбет П.Қ., Мироедова Э.П. Биология. Астана, 2006.

5.8. Коницев А.С., Севастьянова Г.А. Молекулярная биология. М., 2005.

5.9. Льюин Б. Гены. М., 1997.

Медицинская биология и генетика. Под ред. Куандықова Е.У. А., 2004.

5.10. Муминов Т.А., Куандықов Е.У. Основы молекулярной биологии (курс лекций). А., 2007.

5.11. Мушкамбаров Н.Н., Кузнецов С.Л. Молекулярная биология. М., 2003.

5.12. Фаллер Д.М., Шилдс Д. Молекулярная биология клетки. М., 2003.

5.13. Аманжолова Л.Е. Жалпы және медициналық генетиканың биологиялық негіздері. А., 2006.

5.14. Қазымбет П.Қ., Аманжолова Л.Е., Нұртаева Қ.С. Медициналық биология. А., 2002.

5.15. Куандықов Е.Ө., Әбілаев С.А. Медициналық биология және генетика. А., 2006.

#### Қосымша:

5.1. Введение в молекулярную медицину. Под ред. Пальцева М.А. М., 2004.

5.2. Медицинская генетика: учеб. пособие/ Роберт Л. Ньюссбаум, Родерик Р, Мак-Иннес, Хантингтон Ф. Виллард: пер. с англ. А. Ш. Латыпова; под ред. Н. П. Бочкова.- М.: ГЭОТАР-Медиа, 2010.

5.3. Куандықов Е.Ө., Нұралиева Ұ.Ә. Негізгі молекулалық-генетикалық терминдердің орысша-қазақша сөздігі. Алматы, 2012.





**6. Бақылау сұрақтары (кері байланыс):**

- 6.1. Генетикалық кодтың қасиеті.
- 6.2. Прокариоттар трансляциясының ерекшелігі.
- 6.3. Эукариоттар трансляциясының ерекшелігі.

## № 4 дәріс

### 1. Тақырыбы: Митоздық цикл. Генетикалық бақылануы, реттелуі. Апоптоз

**2. Мақсаты:** Митоздық циклдың реттелуі және бақылануының молекулалық-генетикалық механизмдері жайлы қазіргі көзқарастары туралы білімдерін қалыптастыру. Апоптоздың молекулалық-генетикалық механизмдерін және оның медицинадағы маңызы туралы білімдерін қалыптастыру.

### 3. Дәріс тезистері:

- 3.1. Жасушалық цикл, анықтамасы, кезеңдері.
- 3.2. Жасушалық циклдың кезеңдері және олардың сипаттамасы.
- 3.3. Жасушалық циклды қамтамасыз ететін процесстердің генетикалық реттелуі.
- 3.4. Жасушалық циклды бақылайтын процесстердің реттелуі (бақылау пункттері – check-points).
- 3.5. Апоптоз, анықтамасы, маңызы, сатылары.
- 3.6. Апоптоздың генетикалық бақылануы: каспаздық гендер каскадасы, эндонуклеаза, р53.

Жасушалық цикл, деп аналық жасушаның бөлінуінің нәтижесінде пайда болған жас жасушаның қайта бөлінуге дейінгі немесе тіршілігін жойғанға дейінгі кезеңді айтады.

Жасушалық цикл 3 кезеңнен тұрады:

1. Митоздық цикл.
2. Жасушаның арнайы қызмет атқаруы.
3. Тыныштық кезеңі.

Митоздық цикл 4 фазадан тұрады:

1. Митоз.
2. Митоздан кейінгі кезең ( $G_1$ ).
3. Синтездік кезең (S).
4. Синтезден кейінгі кезең ( $G_2$ ).

$G_1$ ,  $G_2$ , және S кезеңдері гендер белсенділігімен сипатталынатын интерфазаны құрайды.

Митозда гендер активсіз күйде болады.

Жасушалық (митоздық) цикл көптеген гендермен реттеледі. Мұнда циклиндерді және циклинге тәуелді киназаларды синтездейтін гендер басты рөл атқарады.

Бұл гендердің белсенді өнімдері циклин+циклинге тәуелді киназалық (Ц+ЦЗК) комплек түзеді, мұнда циклин активаторлық суббірлік, ал циклинге тәуелді киназалар – катализдік суббірліктер болып табылады. Каждый из периодов Митоздық циклдың әр бір кезеңі арнайы Ц+ЦЗК кешенімен реттеледі.

Митоздық циклдың дұрыс өтуін 4 салыстыру нүктесі интерфаза кезеңіндегі  $G_1$ ,  $G_2$ , S және митоздың метафазасы бақылайды (check - point). Жасушаның митозға түсуі немесе тоқтауы жасушаның бөлінуін стимулдайтын немесе басып тастайтын гендермен реттеледі.

Жасушаның тіршілік ұзақтығы көптеген факторларға тәуелді: ағзаның түрлік және арнайы қымет ету ерекшелігіне және т. б.

Жасушаның «қартаюының» соңғы нәтижесі оның табиғи өліміне әкеледі, апоптозға.

Апоптоз – бұл жасушаның табиғи генетикалық бағдарланған өлім процессі. Бұл бірнеше

сатыда өтетін динамикалық процесс.

Апоптоз генетикалық бақыланатын процесс болып табылады. Оған арнайы фермент – казпазаның синтезін бақылайтын гендер болады. Казпаздың белсенділігі активатор және ингибитор гендерімен бақыланады.

Апоптоз процессіне арнайы «апоптоздық» ядролық эндонуклеазалар қатысады.

Апоптоз процессінде негізгі рөлді р53 ақуызы атқарады.

Апоптоз механизмінің негізінде жасушаның генетикалық материалының зақымдалған жерін танып түзету, жасушаның элиминациясы мен жасушаның және жалпы ағзаның қалыпты тіршілігін қамтамасыз ету жатыр.

**4. Көрнекілік материал:** мультимедиялық дәріс № 4.

### **5. Әдебиеттер:**

#### ***Негізгі:***

- 5.1. Генетика. Под ред. Иванова В.И. М., 2006.
- 5.2. Гинтер Е. К. Медицинская генетика. М., 2003.
- 5.3. Жимулев И.Ф. Общая и молекулярная генетика. Новосибирск, 2007.
- 5.4. Муминов Т.А., Куандықов Е.У. Основы молекулярной биологии (курс лекций). А., 2007.
- 5.5. Мушкамбаров Н.Н., Кузнецов С.Л. Молекулярная биология. М., 2003.
- 5.6. Аманжолова Л.Е. Жалпы және медициналық генетиканың биологиялық негіздері. А., 2006.
- 5.7. Қазымбет П.Қ., Аманжолова Л.Е., Нұртаева Қ.С. Медициналық биология. А., 2002.
- 5.8. Куандықов Е.Ө., Әбілаев С.А. Медициналық биология және генетика. А., 2006.

#### ***Қосымша:***

- 5.9. Медицинская генетика: учеб. пособие/ Роберт Л. Ньюсбаум, Родерик Р, Мак-Иннес, Хантингтон Ф. Виллард: пер. с англ. А. Ш. Латыпова; под ред. Н. П. Бочкова.- М.: ГЭОТАР-Медиа, 2010.
- 5.10. Куандықов Е.Ө., Нұралиева Ұ.Ә. Негізгі молекулалық-генетикалық терминдердің орысша-қазақша сөздігі. Алматы, 2012.

### **6. Бақылау сұрақтары (кері байланыс):**

- 6.1. Жасушалық циклға сипаттама.
- 6.2. Митоздық циклға сипаттама.
- 6.3. Митоздық циклдың реттелу механизмдері.
- 6.4. Жасушалық циклдың бақылану механизмдері.
- 6.5. Жасуша пролиферациясының медицинадағы маңызы.
- 6.6. Апоптоз процессінің даму себептері.
- 6.7. Апоптоз сатылары.
- 6.8. Апоптоз процессіне қатыстытын гендер (ақуыздар).
- 6.9. Апоптоздың медицинадағы маңызы.

## № 5 дәріс

### 1. Тақырыбы: Онкогенетика

**2. Мақсаты:** студенттерде қатерлі ісік жасушаларының трансформациялануының себептері мен дамуының генетикалық механизмдері туралы заманауи білімдерін қалыптастыру. Студенттерде адам ағзасының дәрілік заттарға жеке реакциясының генетикалық негіздері туралы білімдерін қалыптастыру.

### 3. Дәріс тезистері:

- 3.1. Канцерогенез, анықтамасы, ісік жасушаларының трансформациялану кезеңдері. 2. Канцерогендік факторлар, жіктелуі, сипаттамасы.
- 3.2. Протоонкогендер, онкогендер, сипаттамасы, олардың канцерогенездегі рөлі.
- 3.3. Вирустық онкогенез.
- 3.4. Ісіктің супрессорлық гендері (ICG), сипаттамасы.
- 3.5. Қатерлі ісікті жасушалардың қасиеттері және биологиялық ерекшеліктері.
- 3.6. Фармакогенетиканың қазіргі кездегі медицинадағы және фармациядағы маңызы.
- 3.7. Дәрілік препараттар метаболизмінің генетикалық бақылануы.
- 3.8. Дәрілік препараттарды қабылдаудан кейін үдейтін тұқым қуалайтын арулар және жағдайлары.

Канцерогенез - қалыпты жасушаның қатерлі жасушаға айналуы, жасушаның бласттрансформация процесі.

Қалыпты жасушаның трансформацияланған жасушаға ауысуы көп сатылы процесс.

1. Инициация. Әрбір ісік жеке жасушаның ДНҚ-ның бұзылуынан басталады. Бұл генетикалық дефектіні канцерогендер немесе онкогендік вирустар тудыруы мүмкін. Адам ағзасында тіршілік барысында адам ағзасындағы жасушаларының ДНҚ зақымдануы жүреді. Ісіктік инициациясына протоонкогендердің зақымдануының өзі ғана жеткілікті. Осы зақымданудың өзі-ақ сома жасушалардың ісік жасушаларына ауысуын анықтайтын өте маңызды фактордың бірі болып табылады. Ісіктік инициациясына антионкогеннің (онкосупрессор-гені) зақымдануы да алып келуі мүмкін.
2. Ісіктің промоциясы ісік-тудырушы факторлармен зақымданған жасушалардың көбеюіне алып келеді. Бұл процесс көп жылдарға созылуы мүмкін.
3. Ісіктің прогрессиясы — бұл өзгерген жасушалардың көбеюі, инвазиясы, метастаздар қатерлі ісіктің пайда болуына әкеледі.

Ісік жасушаларының трансформациялануына алып келетін әр түрлі орта факторларын канцерогендік факторлар, деп атайды.

Канцерогендік қасиеттері бар физикалық факторлар (радиация), химиялық факторлар (ауыр металдардың тұздары, қышқылдар), биологиялық факторлар (вирустар).

Жасушалардың бөлінуі мен өсуін реттейтін «қалыпты» ген протоонкогендердің ісік



МОЛЕКУЛАЛЫҚ БИОЛОГИЯ ЖӘНЕ ГЕНЕТИКА КАФЕДРАСЫ  
ЖАЛПЫ МЕДИЦИНА МАМАНДЫҒЫ БОЙЫНША ОӘК

жасушаларына өтуі, онкогенге айналуы ісік жасушаларының негізгі механизмдерінің бірі болып отыр.

Кейбір вирустардың геномында онкогендер болады. Ағзаның вирусты инфекцияны жұқтыруы және онкогенді тасамалдаушы вирус геномы жасушаның генетикалық материалына ісіктің трансформациялануын іске қосатын күрделі және ұзақ процесс.

Қатерлі ісік жасушаларының негізгі қасиеттерінің бірі оның бақылаусыз бөлінуі, моноклондылығы және ісіктің өсуінің автономдылығы.

Фармакогенетика ағзаның дәріге жеке реакциясының генетикалық факторларының рөлін зерттейді. Ағзаның реакциясы бір жұп генмен (моногенді бақылану) , көптеген гендермен (полигенді бақылану) генетикалық бақыланады. Қазіргі уақытта бес препараттың метаболизмі моногенді бақыланатындығы анықталынған. Көптеген дәрілік препараттардың метаболизмі бір генмен емес көптеген гендермен бақыланады.

#### 4. Көрнекілік материал: мультимедиялық дәрістер № 5.

#### 5. Әдебиеттер:

##### Негізгі:

- 5.1. Генетика. Под ред. Иванова В.И. М., 2006.
- 5.2. Муминов Т.А., Куандықов Е.У. Основы молекулярной биологии (курс лекций). Алматы, 2007.
- 5.3. Мушкхамбаров Н.Н., Кузнецов С.Л. Молекулярная биология. М., 2003.
- 5.4. Фаллер Д.М., Шилдс Д. Молекулярная биология клетки. М., 2003.
- 5.5. Биология. Под ред. Ярыгина В.Н. М., 2001.
- 5.6. Бочков Н.П. Клиническая генетика. М., 2006.
- 5.7. Генетика. Под ред. Иванова В.И. М., 2006.
- 5.8. Муминов Т.А., Куандықов Е.У. Основы молекулярной биологии (курс лекций). Алматы, 2007.
- 5.9. Фогель Ф., Мотульски А. Генетика человека. М., 1990.
- 5.6. Аманжолова Л.Е. Жалпы және медициналық генетиканың биологиялық негіздері. А., 2006.

##### Қосымша:

- 5.10. Введение в молекулярную медицину. Под ред. Пальцева М.А. М., 2004.
- 5.11. 6.8. Медицинская генетика: учеб. пособие/ Роберт Л. Ньюсбаум, Родерик Р, Мак-Иннес, Хантингтон Ф. Виллард: пер. с англ. А. Ш. Латыпова; под ред. Н. П. Бочкова.- М.: ГЭОТАР-Медиа, 2010.
- 5.12. 6.9. Куандықов Е.Ө., Нұралиева Ұ.Ө. Негізгі молекулалық-генетикалық терминдердің орысша-қазақша сөздігі. Алматы, 2012.

#### 6. Бақылау сұрақтары (кері байланыс):

- 6.1. Протоонкогендер деген не?
- 6.2. Қандай жағдайларда протоонкогендер онкогендерге айналады?
- 6.3. Канцерогенез кезінде жасушаның бөліну ерекшелігі қандай?
- 6.4. Контакталық тежелу деген не?
- 6.5. Вирусты онкогенездің механизмдері қандай?
- 6.6. Дәрілік препараттар қоздыратын тұқым қуалайтын аурулар.
- 6.7. Дәрілік препараттар метаболизмінің генетикалық бақылануы.



## **ЖАЛПЫ МЕДИЦИНА МАМАНДЫҒЫ**

### **МОЛЕКУЛАЛЫҚ БИОЛОГИЯ ЖӘНЕ ГЕНЕТИКА КАФЕДРАСЫ**

#### **ПРАКТИКАЛЫҚ (СЕМИНАРЛЫҚ) САБАҚТАРҒА АРНАЛҒАН ӘДІСТЕМЕЛІК НҰСҚАУЛАР**

**КУРС: 1**

**ПӘН : МОЛЕКУЛАЛЫҚ БИОЛОГИЯ ЖӘНЕ  
МЕДИЦИНАЛЫҚ ГЕНЕТИКА**

**ҚҰРАСТЫРУШЫЛАР: кафедра оқытушылары**



## 2013 ЖЫЛ

Кафедра отырысында талқыланып бекітілді «04» маусым 2013 ж., хаттама № 17.

Кафедра меңгерушісі, профессор

Қуандықов Е. Ө.

## 1 сабақ

### 1. Тақырыбы: Тұқымқуалаушылық, тұқым қуалау, тұқым қуалау типтері.

**2. Мақсаты:** Студенттерде гендер бақылуынан қалыптасатын тұқымқуалаушылықтың мәні мен белгілердің (аурулардың) тұқым қуалауы туралы білім және түсінікті және дәрігерлер практикасында тұқым қуалайтын ауруларды анықтау үшін пайдалануды қалыптастыру

### 3. Оқытудың міндеттері:

- студенттерді кафедраның политикасымен таныстыру
- студенттердің бастапқы білімдерін анықтау
- адам тіршілігінің негізі тұқымқуалаушылық екендігін және оның тұқымқуалайтын аурулардың пайда болуындағы маңызын анықтау
- студенттерді генетиканың негізгі терминдері мен ұғымдарымен таныстыру және олардың практикалық медицинадағы маңызын түсіндіру
- студенттерді белгілердің (аурулардың) негізгі тұқым қуалау типтерімен таныстыру
- алған білімдері негізінде аурулардың тұқымқуалайтын сипатын және олардың тұқым қуалау типін анықтауды үйрету.

### 4. Тақырыптың негізгі сұрақтары:

4.1. Генетика пәні, міндеттері және әдістері. Генетиканың медицинадағы маңызы.

4.2. Генетиканың негізгі ұғымдары: тұқымқуалаушылық ядролық, цитоплазмалық, митохондриялық, аллельді, аллельді емес гендер, локус, генотип, фенотип, гомозигота, гетерозигота, гемизигота, доминанттылық, рецессивтілік, талдауы ағылыстыру

4.3. Г. Мендель ашқан тұқым қуалау заңдылықтары және олардың цитологиялық негіздері.

4.4. Тұқым қуалау, анықтамасы. Тұқым қуалаудың негізгі типтері: моногенді, полигенді, ауtosомды, Х тіркескен доминантты, жыныс хромосомаларымен тіркескен (жыеыспен).

4.5. Генетиканың медицинадағы маңызы.

### 5. Сабақ оқу және оқыту әдістері:

- студенттердің сабақтың мәнін, мақсатын және міндеттерін түсінгенін, қысқа, анық, жүйелі



сөйлеуге және түсінген материалын сызба иұсқа, график, сурет түрінде көрсетуге қабілетін анықтауға бағытталған ауызша сұрау.

## 6.Әдебиет:

### Негізгі:

- 6.1. Аманжолова Л.Е. Жалпы және медициналық генетиканың биологиялық негіздері. Алматы, 2006, б. 20-30.
- 6.2. Куандықов Е.У. Основы общей и медицинской генетики. Алматы, 2008, с.8 – 19.
- 6.3. Куандықов Е.Ө., Нұралиева Ұ.Ә. Негізгі молекулалық – генетикалық терминдердің орысша – қазақша сөздігі. Алматы, 2012, 112 б.
- 6.4. Медицинская генетика. Под ред. Бочкова Н.П.. М., 2010, с.129 – 163.
- 6.5. Медицинская генетика. Под ред. Бочкова Н.П.. М., 2004, с. 30-33.
- 6.6. Медицинская биология и генетика. Под ред. Куандықова Е.У., А., 2004, с. 81-98.

### Қосымша:

- 6.7. Биология. Под ред. Ярыгина В.Н. М., 2001. Кн. 1 с. 222-233.
- 6.8. Генетика. Под ред. Иванова В.И, М., 2006, с. 116-125.
- 6.9. Жимулев И.Ф. Общая и молекулярная генетика. Новосибирск., 2010, с.9 – 34.
- 6.10. Заяц Р.Г. Общая и медицинская генетика. Р-на-Д., 2002, с. 76-80, 84-87.
- 6.11. Роберт Л.Н., Родерик Р., Мак-Иннес., Хантингтон Ф. Виллард. Медицинская генетика.

## 7. Бақылау:

### 7.1. Когнитивтік күзіреттілікті бағалау:

- 7.1.1. Ауызша жауаптарды бағалау
- 7.1.2. Тестік тапсырмалар бойынша бақылау

### 7.2. Практикалық күзіреттілікті бағалау:

- 7.2.1. Альбомға адамның гомологты және гомологты емес хромосомаларын салу.
- 7.2.2. Альбомға аллель және аллель емес гендерді салу.
- 7.2.3. Альбомға доминантты және рецессивті гендер бойынша гомозиготтардың генотиптерін, гетерозиготтарды, гемизиготтарды салу.
- 7.2.4. Альбомға талдаушы шағылыстырудың суретін салып, ата– аналар және бірінші гибридтік ұрпақтың генотиптерін және гаметалар типтерін салу.
- 7.2.5. Альбомға аутосомды және жыныс хромосомаларымен тіркес тұқым қуалауды салу.
- 7.2.6. Альбомға тәуелсіз тұқым қуалайтын гендердің (белгілердің) моно -, ди – және поли (три) – гибридті шағылыстыруын салып, ата– аналар бірінші және екінші гибридтік ұрпақтардың генотиптерін және гаметалар типтерін көрсету.

### 7.3. Өзін-өзі жетілдіру күзіреттілігін бағалау:

- 7.3.1. «Адамның жыныс генетикасы» тақырыбына дайындалған презентацияны бірінші шекаралық бақылауға дейін тапсыру.

### Тақырып бойынша үш тілде түсіндірме сөздер:

Қазақ тілінде	Орыс тілінде	Ағылшын тілінде
---------------	--------------	-----------------

МОЛЕКУЛАЛЫҚ БИОЛОГИЯ ЖӘНЕ ГЕНЕТИКА КАФЕДРАСЫ  
ЖАЛПЫ МЕДИЦИНА МАМАНДЫҒЫ БОЙЫНША ОӘК

<p><b>Тұқымқуалаушылық</b> – тірі ағзалардың генетикалық материалдарының (гендерінің) структуралық–функционалық құрылымын ұрпақтан ұрпаққа беру және қайта өндіретін фундаменталды қасиеті.</p>	<p><b>Наследственность</b> – фундаментальное свойство живых организмов передавать и воспроизводить структурно – функциональную организацию генетического материала (генов) из поколения в поколение</p>	<p><b>Heredity is</b> fundamental property of living organisms and pass and reproduce structural and functional organization of genetic material (genes) from generation to generation</p>
<p><b>Тұқым қуалау</b> – ағзалардағы генетикалық ақпараттың (тұқым қуалайтын факторлардың) бір ұрпақтан келесісіне берілуі.</p>	<p><b>Наследование</b> – формы (пути) передачи генетической информации (генов) из поколения – в поколение</p>	<p><b>Inheritance</b> – forms (ways) of passing genetic information (genes) from generation to generation</p>
<p><b>Генотип</b>– хромосомалардың диплоидтық жиынтығындағы генетикалық материалдың (гендердің) жиынағы</p>	<p><b>Генотип</b> – совокупность генетического материала (генов), содержащихся в диплоидном наборе хромосом полученных особью от родителей.</p>	<p><b>Genotype</b> – genetic material (genes) containing in diploid set of chromosomes</p>
<p><b>Фенотип</b> – генмен (генотиппен) бақыланатын сыртқы белгілердің жиынтығы</p>	<p><b>Фенотип</b> – совокупность внешних признаков организма, контролируемых генами (генотипом)</p>	<p><b>Phenotype</b> – set of all signs and properties of the organism which are forming in The course of realization of an individual genotype.</p>
<p><b>Доминанттылық</b> – белгінің гомо – және гетерозиготалық жағдайда көрінуі. Доминантты ген (белгі) бас әріппен (А, В,С...) белгіленеді</p>	<p><b>Доминантность</b> – проявление признака в гомо – и гетерозиготном состоянии. Доминантный ген (признак) обозначается заглавной буквой (А, В,С...)</p>	<p><b>Dominancy</b> – displaying of sign in homo – and heterozygotes. Dominant gene (sing) designates by designatecapital letter (А,В,С...)</p>
<p><b>Рецессивность</b> – белгінің гомо – немесе гемизиготалық жағдайда көрінуі. Рецессивті ген кіші әріппен (а,в,с...) белгіленеді.</p>	<p><b>Рецессивность</b> – проявление признака в гомо – или гемизиготном состоянии. Рецессивный ген обозначается строчной буквой (а,в,с...)</p>	<p><b>Recessivness</b> displaying of sign in homo – or hemizygotes. Recessive gene (sign) designate by small letter ((а,в,с...))</p>

Құрастырушы: Қ.С.Нұртаева

## № 2 сабақ

### 1. Тақырыбы: Белгілердің тіркес тұқым қуалауы

**2. Мақсаты:** практикалық медицинада қолдану мақсаты үшін студенттерде гендердің (белгілердің) тіркес тұқымқуалауының мәні туралы білімдерін және түсініктерді қалыптастыру.

### 3. Оқытудың міндеттері:

- Т. Морган ашқан тұқымқуалаушылықтың хромосомдық теориясының мәнін түсіндіру
- тұқымқуалаушылықтың хромосомдық теориясын құрастырудың негізі болатын Т.Морган және оның әріптестерінің жүргізген тәжірибелерінің мәнін түсіндіру
- тіркес тұқымқуалаудың, тіркесу топтары, толық тіркесу, толық емес тіркесу терминдерінің мәндерін түсіндіру
- гендерді карталау және хромосоманың генетикалық картасын құрастырудың мәнін түсіндіру
- тіркес тұқымқуалаудың медицинадағы маңызын түсіндіру

### 4. Тақырыптың негізгі сұрақтары:

- 4.1. Тұқымқуалаушылықтың хромосомдық теориясы, негізгі қағидалары және олардың дәлелдемелері.
- 4.2. Аутосомдық және гоносомдық тіркесу топтарының тұқым қуалау ерекшеліктері.
- 4.3. Адам белгілерінің (ауруларының) тіркес тұқым қуалау ерекшеліктері және оның медицинадағы маңызы.
- 4.4. Хромосомдарды генетикалық карталау, хромосомдардың генетикалық картасын құрастыру ұстанымдары.

### 5. Сабақ оқу және оқыту әдістері:

- студенттердің сабақтың мәнін, мақсатын және міндеттерін түсінгенін, қысқа, анық, жүйелі сөйлеуге және түсінген материалын сызба иұсқа, график, сурет түрінде көрсетуге қабілетін анықтауға бағытталған ауызша сұрау.

### 6. Әдебиет:

#### Негізгі:

- 6.1. Аманжолова Л.Е. Жалпы және медициналық генетиканың биологиялық негіздері. Алматы, 2006, б. 23-27.
- 6.2. Генетика. Под ред. Иванова В.И. М., 2006, с. 116-125.
- 6.3. Жимулев И.Ф. Общая и молекулярная генетика. Новосибирск, 2006, с. 35-39, 55-57.
- 6.4. Медициналық биология және генетика. Студенттерге арналған оқу құрал. Проф. Қуандықовтың Е.Ө. редакциялауымен. Алматы, 2004, с. 98-101.
- 6.5. Қуандықов Е.Ө. Жалпы және медициналық генетиканың негіздері (дәрістер жинағы). Алматы,

2009, б.15-36.

*Қосымша:*

- 6.6. Алиханян С.И., Акифьев А.П., Чернин Л.С. Общая генетика М., 1 том, 1985, с. 53-56.  
 6.7. Биология. Под ред. Ярыгина В.Н. М., кн. 1, 81-98.  
 6.8. Дориан Дж. Притчард, Брюс Р. Корф. Наглядная медицинская генетика. Перевод с английского под редакцией акад. РАМН Н.П.Бочкова. - М.: ГЭОТАР-Медиа, 2009, с.42-60.  
 6.9. Заяц Р.Г., Бутвиловский В.Э. и др. Общая и медицинская генетика. Р-на- Дону.,2002, с. 76-80, 84-87.  
 6.10. Вопросы и задачи по общей биологии и общей и медицинской генетике (с пояснениями). Под ред. проф. Иткеса А.В. М., 2004, с. 68-83.  
 6.11. Инге-Вечтомов С.Г. Генетика с основами селекции. М., 1989, с. 23-54.  
 6.12. Роберт Л.Н., Родерик Р., Мак-Иннес., Хантингтон Ф. Виллард. Медицинская генетика. Под ред. Бочкова Н.П. М., «ГЭОТАР-Медиа», 2010, с. 203-205

## 7. Бақылау:

### 7.1. Когнитивті компетенция (білім)

- 7.1.1. Ауызша сұрау бойынша бағалау  
 7.1.2. Тестік бақылау

### 7.2. Практикалық дағдыны бағалау

- 7.2.1. Альбомға Т.Морганның *Drosophila melanogaster* шыбынының көздері түсінің тұқым қуалауы бойынша тәжірибелерін салу.  
 7.2.2. Альбомға Т.Морганның толық тіркесу, толық емес тіркесудегі шыбын денесінің түсі мен қалыпты қанат бойынша талдаушы шағылыстыруды сызу (ұрғашы - дигетерозиготалы, аталық-дигомозиготалы; аталық - дигетерозиготалы, аналық- дигомозиготалы).  
 7.2.3. Альбомға екі дараның шағылыстыруын салу: доминантты және рецессивті 2 аллель гендердің тәуелсіз және тіркес тұқым қуалауы бойынша ата-аналардың, бірінші және екінші ұрпақтардың генотиптерін және гаметалар типтерін.  
 7.2.4. Альбомға тіркесу тобының суретін салу және А,В,С,Д гендерін орналастыру, А және В - арақашықтығы 15 морганид, В және С - 25 морганид, А және Д - 40 морганид.

## Тақырып бойынша үш тілде түсіндірме сөздер:

Қазақ тілінде	Орыс тілінде	Ағылшын тілінде
Тіркес тұқым қуалау - бір хромосомада (тіркесу тобында), ара қашықтығы 50 морганидтен азырақ орналасқан гендердің бірге тұқым қуалауы	Сцепленное наследование - совместное наследование генов, расположенных в одной хромосоме (группе сцепления), на расстоянии менее 50 морганид	Linked inheritance - joint inheritance of genes, located in one chromosome (link group) on the distance to 50 morganids
Тіркесу топбы - бір хромосомада орналасқан гендер тіркесу тобын құрайды, тіркесу топбының саны хромосомалардың гаплоидтық жиынтығына тең	Группа сцепления - гены расположенные в одной хромосоме, число групп сцепления равно гаплоидному набору хромосом	Link group - genes located in one chromosome, number of link group equal to haploid sets of chromosomes
Жыныспен тіркесіп тұқым қуалау - жыныс хромосомаларында орналасқан	Наследование, сцепленное с полом - наследование генов, расположенных в половых	Sex - linked inheritance - inheritance of genes, located in sex chromosome



МОЛЕКУЛАЛЫҚ БИОЛОГИЯ ЖӘНЕ ГЕНЕТИКА КАФЕДРАСЫ  
ЖАЛПЫ МЕДИЦИНА МАМАНДЫҒЫ БОЙЫНША ОӘК

гендердің тұқым қуалауы	хромосомах	
<b>Кроссинговер</b> , хромосомалардың учаскелерімен (гендерімен) мейозе I алмасуы	<b>Кроссинговер</b> , обмен участками хромосом (генами) в мейозе I	<b>Crossingover</b> - exchange of parts of chromosomes (genes) during meiosis I

Құрастырған: Нуртаева К.С.

### № 3 сабақ

#### 1. Тақырыбы: Гендер әсері. Генотип, фенотип

**2. Мақсаты:** генотиптегі гендер әсерінің мәні мен негізін түсіну үшін белгілермен (фенотиппен) бақыланатын гендер (генотип) арасындағы өзара әсері жайлы студенттерде білімді қалыптастыру.

#### 3. Оқытудың міндеттері:

- генотип, фенотип, аллельді және аллельді емес гендер терминдерінің түсінігін студенттерде қалыптастырып, түсіндіріп, сипаттау
- сау және тұқым қуалайтын аурулармен ауыратын адамдардың сыртқы (фенотиптік, клиникалық) белгілерінің дамуының генетикалық механизмдерін ашу
- фенотиптік белгілердің дамуына аллельді және аллельді емес гендердің әсерінің рөлін көрсету
- тұқым қуалайтын патологияның клиникалық белгілерінің дамуын түсіндіру үшін науқас (генотипіндегі) ағзасындағы гендер әсерінің механизмдері мен типтері жайлы білімнің мәнін түсіндіру

#### 4. Тақырыптың негізгі сұрақтары:

- 4.1. Генотип, фенотип: анықтамасы, өзара әсері.
- 4.2. Аллельді гендердің өзара әсерлесуі: толық доминанттылық, толымсыз доминанттылық, аса жоғарғы доминанттылық, кодоминанттылық.
- 4.3. Көптік аллельдер. АВО жүйесі бойынша қан топтарының генетикасы. Медициналық маңызы.
- 4.4. Аллельді емес гендердің өзара әсерлесуі: комплементарлық, эпистаз, полимерия.
- 4.5. Пенетранттылық, экспрессивтілік. Плейотропия.
- 4.6. Фенотиптік белгілердің дамуына гендер әсерінің рөлі мен маңызы.

#### 5. Оқытудың әдістері: топпен жұмыс жасау, әңгімелесу

#### 6. Әдебиеттер:

*Негізгі:*

- 6.1. Генетика. Под ред. Иванова В.И. М., 2006, с.82-115.
- 6.2. Жимулев И.Ф. Общая и молекулярная генетика. Новосибирск, 2006, с. 35-39, 55-57.
- 6.3. Медицинская биология и генетика. Учебное пособие для студентов под ред. проф. Куандыкова Е.У. Алматы, 2004, с. 104-115.
- 6.4. Куандықов Е.Ө. Жалпы және медициналық генетика негіздері (дәрістер жинағы). Алматы, 2009, с. 98-104.
- 6.5. Аманжолова Л.Е. Жалпы және медициналық генетиканың биологиялық негіздері. А., 2006, 126-140 б.
- 6.6. Қазымбет П.Қ., Аманжолова Л.Е., Нұртаева Қ.С. Медициналық биология. А., 2002, 118-133 б.

- 6.7. Қуандықов Е.Ө., Әбілаев С.А. Медициналық биология және генетика. А., 2006, 39-45 б.
- 6.8. Медициналық биология және генетика. Оқу құралы проф. Қуандықов Е.Ө. ред. А., 2004, 103 - 113 б.
- Қосымша:*
- 6.9. Биология. Под ред. Ярыгина В.Н. М., кн. 1, 2001, с. 234 - 242.
- 6.10. Заяц Р.Г., Бутвиловский В.Э. и др. Общая и медицинская генетика. Р-на- Дону., 2002, с.106-116.
- 6.11. Вопросы и задачи по общей биологии и общей и медицинской генетике (с пояснениями). Под ред. проф. Иткеса А.В. М., 2004, с. 68-83.
- 6.12. Медицинская генетика: учеб. пособие/ Роберт Л.Ньюссбаум, Родерик Р, Мак-Иннес, Хантингтон Ф. Виллард; пер. с англ. А. Ш. Латыпова; под ред. Н. П. Бочкова.- М.: ГЭОТАР-Медиа, 2010, с. 203-205
- 6.13. Қуандықов Е.Ө., Нұралиева Ұ.Ә. Негізгі молекулалық-генетикалық терминдердің орысша - қазақша сөздігі. Алматы, 2012, 112б.

## 7. Бақылау:

### 7.1. Құзыреттілікті бағалау – білім.

- 7.1.1. Тақырыптың сұрақтары бойынша ауызша сұрау.
- 7.1.2. Тесттік бақылау – 10 сұрақтан 3 нұсқа.

### 7.2. Құзыреттілікті бағалау – тәжірибиелік дағды.

- 7.2.1. Аллельді гендерді және аллельді гендердің өзара әсерлесу түрлерін сипаттап, көрсетіңіз
- 7.2.2. Қояндардың терісінің түсін мысалға келтіре отырып көптік аллелдерді сипаттап, олардың генотиптері мен фенотиптерін жазыңыз
- 7.2.3. АВО жүйесі бойынша қан топтарының көптік аллельдерін сипаттап, көрсетіңіз
- 7.2.4. Аллельді емес гендерді, олардың өзара әсерлесу түрлерін сипаттап, көрсетіңіз

### 7.3. Өзін өзі жетілдіру дағдыны бағалау

«АВО жүйесі бойынша адамның қан топтарының генетикасы» тақырыбы бойынша СӨЖ –ді презентация түрінде дайындау және «Жалпы генетика негіздері» бөлімі бойынша аралық бақылауға дейін тапсыру

### 7.4. Бақылау сұрақтары:

- 7.4.1. Генотип және фенотип арасындағы байланыс.
- 7.4.2. Аллельді гендердің аллельді емес гендерден айырмашылығы?
- 7.4.3. Аллельді гендердің әсерлесу типтері
- 7.4.4. Аллельді емес гендердің әсерлесу типтері
- 7.4.5. Тұқым қуалайтын аурулардың фенотиптік (клиникалық) белгілерінің көрініс беруіндегі гендер әсерінің маңызы.

### Тақырып бойынша үш тілде түсіндірме сөздер:

Қазақ тілінде	Орыс тілінде	Ағылшын тілінде
Аллель – гениң екі немесе одан да көп альтернативті түрлерінің бірі	Аллель – одна из двух или большего числа альтернативных форм одного гена	Allele – each of two or more alternative forms of the same gene
Генотип – ағзадағы хромосомалардың диплоидтық жиынтығында	Генотип – совокупность генов (генетического материала), содержащаяся в диплоидном	Genotype - entire set of <a href="#">genes</a> in an <a href="#">organism</a>



МОЛЕКУЛАЛЫҚ БИОЛОГИЯ ЖӘНЕ ГЕНЕТИКА КАФЕДРАСЫ  
ЖАЛПЫ МЕДИЦИНА МАМАНДЫҒЫ БОЙЫНША ОӘК

орналасқан барлық гендер (генетикалық материал)	наборе хромосом организма	
<b>Фенотип</b> – генетикалық факторлармен бақыланатын жеке белгі немесе гендермен бақыланатын ағзаның сыртқы белгілерінің жиынтығы	<b>Фенотип</b> – внешние признаки организма, контролируемые генетическими факторами	<b>Phenotype</b> – set of all characteristics and traits of an organism
<b>Доминанттылық</b> – гетерозиготалық жағдайда аллельдің (геннің) және оның бақыланатын белгінің көрініс беруі	<b>Доминирование</b> – проявление аллеля (гена) и контролируемого им признака в гетерозиготном состоянии	<b>Dominance</b> – expression of allele and trait controlled by allele in heterozygous state
<b>Толық доминанттылық</b> – доминанттық ген рецессивтік геннен толық басым тусуі (AA=Aa)	<b>Полное доминирование</b> – если доминантный ген подавляет полностью рецессивный ген (AA=Aa)	<b>Complete dominance</b> – when dominant gene completely inhibits recessive gene (AA=Aa)
<b>Толымсыз доминанттылық</b> – егер рецессивтік ген доминантты геннің фенотиптік көрінісіне әсер етуі (AA>Aa>aa)	<b>Неполное доминирование</b> – если рецессивный ген оказывает влияние на фенотипическое проявление доминантного гена (AA>Aa>aa)	<b>Incomplete dominance</b> - when recessive gene has an impact on the phenotypic expression of a dominant gene (AA>Aa>aa)
<b>Кодоминанттылық</b> – екі доминанттық аллельдік гендердің гетерозиготалық жағдайда біріккен фенотиптік көрінісі	<b>Кодоминирование</b> – совместное фенотипическое проявление двух доминантных аллельных генов в гетерозиготном состоянии	<b>Co-dominance</b> – cooperative phenotypic expression of two dominant alleles in heterozygous state

Құрастырған: С.Қ.Әлмұхамбетова

## № 4 сабақ

### 1. Тақырыбы: Онтогенездік дамудың жасушалық механизмдері

**2. Мақсаты:** адамның онтогенездік дамуын қамтамасыз ететін негізгі механизмдері мен үдерістері жайлы түсінікті және білімді студенттерде қалыптастыру, тәжірибеде теориялық білімді қолдануды үйрету.

### 3. Оқытудың міндеттері:

- онтогенездің және онтогенез кезеңдерінің мәнін ашу
- қалыпты онтогенездік даму үшін гаметогенез бен ұрықтанудың маңызы мен рөлін ашу
- қалыпты онтогенездік даму үшін жұмыртқа жасушасының полярлылығы, ооплазмалық сегрегация, позициялық ақпарат, детерминация, дифференциация, эмбрионалдық индукцияның маңызын және мәнін ашу
- қалыпты онтогенездік даму үшін жасуша үрдістерінің: көбею (пролиферация), миграция, таңдамалы сұрыпталу және апоптоздың маңызы мен мәнін ашу.
- клиникалық көзқарас бойынша адам ағзасының жатыршілік даму сатыларын түсіндіру
- тәжірибе барысында теориялық білімді қолдануды студенттерге үйрету

### 4. Тақырыптың негізгі сұрақтары:

4.1. Онтогенез: анықтамасы, кезеңдері.

4.2. Онтогенездің алғашқы кезеңдері: гаметогенез, ұрықтану, жұмыртқа жасушасының полярлылығы, ооплазматикалық сегрегация, позициялық ақпарат, детерминация, дифференциация, эмбрионалдық индукция.

4.3. Онтогенездің жасушалық механизмдері:

а) жасушаның бөлінуі (пролиферациясы)

б) жасушаның ағымы (миграциясы)

в) жасушаның сұрыпталуы

г) жасушаның өлімі (апоптоз)

4.4. Адамның дамуы кезінде туа біткен ақаулықтардың пайда болуында онтогенездің жасушалық механизмдерінің бұзылуының ролі.

### 5. Оқытудың әдістері: топпен жұмыс жасау, әңгімелесу

### 6. Әдебиеттер:

*Негізгі:*

6.1. Жимулев И.Ф. Общая и молекулярная генетика. Новосибирск, 2006, с.369-389.

6.2. Қуандықов Е.Ө. Жалпы және медициналық генетика негіздері (дәрістер жинағы). Алматы, 2009, с. 54-71.



- 6.3. Аманжолова Л.Е. Жалпы және медициналық генетиканың биологиялық негіздері. А., 2006, 126-140 б.
- 6.4. Қазымбет П.Қ., Аманжолова Л.Е., Нұртаева Қ.С. Медициналық биология. А., 2002, 118-133 б.
- 6.5. Қуандықов Е.Ө., Әбілаев С.А. Медициналық биология және генетика. А., 2006, 39-45 б.
- 6.6. Медициналық биология және генетика. Оқу құралы проф. Қуандықов Е.Ө. ред. А., 2004, 208-227 б.
- 6.7. Генетика. Под ред. Иванова В. И.; М., 2006, с. 291-314

*Қосымша:*

- 6.8. Биология. Под ред. Ярыгина В.Н. Кн. 1. М., 2001, с. 276-415.
- 6.9. Корочкин Л.И. Введение в генетику развития. М., 1999, 252 с.
- 6.10. Нуртазин С.Т., Всеволодов Э.Б. Биология индивидуального развития. А., 2005, 260 с.
- 6.11. Медицинская генетика: учеб. пособие/ Роберт Л.Ньюсбаум, Родерик Р, Мак-Иннес, Хантингтон Ф. Виллард: пер. с англ. А. Ш. Латыпова; под ред. Н. П. Бочкова.- М.: ГЭОТАР-Медиа, 2010, с. 254-259, 355-379
- 6.12. Қуандықов Е.Ө., Нұралиева Ұ.Ә. Негізгі молекулалық - генетикалық терминдердің орысша-қазақша сөздігі. Алматы, 2012, 112с.

## **7. Бақылау:**

### **7.1. Құзыреттілікті бағалау – білім.**

7.1.1. Тақырыптың сұрақтары бойынша ауызша сұрау.

7.1.2. Тесттік бақылау – 10 сұрақтан 3 нұсқа.

7.1.3. Ситуациялық есептерді шығару

7.1.3.1. Нәресте туылған кезде жұлынның ортаңғы бөлігі бітіспеген. Онтогенездегі қандай жасушалық механизмдер бұзылды?

7.1.3.2. «Жырық таңдай» ақаулығында қандай жасушалық механизмдер бұзылады?

7.1.3.3. Синдактилия кезінде қандай жасушалық механизмдер бұзылады?

7.1.3.4. Мүшелердің толық жетілмеуі мен дұрыс орналаспауының негізінде қандай элементарлық жасушалық процестердің бұзылуы жатады?

### **7.2. Тәжірибелік дағдыны бағалау құзіреттілігі**

7.2.1. Онтогенездің клиникалық кезеңдерінің сызбасын сызып, түсіндіріңіз.

7.2.2. Онтогенездің алғашқы кезеңдерінің: жұмыртқа жасушасының полярлығы, ооплазмалық сегрегация, позициялық ақпарат, детерминация, дифференциацияның сызбасын сызып, мәнін түсіндіріңіз.

7.2.3. Онтогенездің жасушалық механизмінің сызбасын сызып, түсіндіріңіз.

### **7.3. Өзін – өзі жетілдіру құзіреттілігі:**

7.3.1. «Қартаюудың молекулалық – генетикалық механизмдері» тақырыбы бойынша реферат түрінде СӨЖ дайындау, «Жалпы генетика негіздері» бөлімі бойынша аралық бақылауға дейін тапсыру

7.3.2. «Бағаналы жасушалар және олардың медициналық маңызы» тақырыбы бойынша презентация түрінде СӨЖ дайындау, «Жалпы генетика негіздері» бөлімі бойынша аралық бақылауға дейін тапсыру

### **7.4. Бақылау сұрақтары:**

7.4.1. Жұмыртқа жасушасының полярлығы дегеніміз не?.

МОЛЕКУЛАЛЫҚ БИОЛОГИЯ ЖӘНЕ ГЕНЕТИКА КАФЕДРАСЫ  
ЖАЛПЫ МЕДИЦИНА МАМАНДЫҒЫ БОЙЫНША ОӘК

7.4.2. Позциялық ақпарат қай жерде байқалады?

7.4.3. Бөлшектену арқылы жасушалардың бөлінуінің ерекшелігі неде?

7.4.4. Онтогенездің жасушалық механизмдерінің бұзылысына байланысты ақаулықтарды мысалға келтіріңіз

Тақырып бойынша үш тілде түсіндірме сөздер:

Қазақ тілінде	Орыс тілінде	Ағылшын тілінде
<b>Апоптоз</b> – бағдарланаған жасушалық өлім, жасушалардың физиологиялық өлімі	<b>Апоптоз</b> – программированная клеточная физиологическая гибель клеток	<b>Apoptosis</b> - process of <u>programmed cell death</u> , physiological cell death
<b>Онтогенез</b> – жеке ағзаның (дараның) даму үрдісі	<b>Онтогенез</b> – процесс индивидуального развития особи (организма)	<b>Ontogenesis</b> – process of individual organism development
<b>Ооплазмалық сегрегация</b> – ооплазманың әртүрлі аймақтарында (сегменттерінде) биологиялық белсенді заттардың теңдей емес таралуына және ооциттің ана ағзасында күйіне байланысты жұмыртқа жасушасының цитоплазмасының әртектілік құбылысы; ооплазмалық сегрегация ооплазманың әртүрлі аймақтарында орналасқан жасушалар бастамасынан әртүрлі мүшелердің және ұлпалардың қалыптасуына алып келеді	<b>Ооплазматическая сегрегация</b> – явление неоднородности цитоплазмы яйцеклетки, обусловленное неравномерным распределением биологически активных веществ в различных участках (сегментах) ооплазмы и положением ооцита в материнском организме; ооплазматическая сегрегация приводит к формированию различных органов и тканей из зачатков клеток, расположенных в разных участках ооплазмы	<b>Ooplasmic segregation</b> - egg cytoplasm heterogeneity phenomenon caused by unequal distribution of biologically active substances in different parts of ooplasm and oocyte position in maternal organism
<b>Детерминация</b> – жіктелмеген жасушалар (бастамалар) тобының даму бағытын таңдау нәтижесінде жіктелген жасушаларға айналуының онтогенетикалық үрдісі	<b>Детерминация</b> – онтогенетический процесс выбора направления развития группы недифференцированных клеток (зачатка) с последующим их превращением в дифференцированные клетки	<b>Determination</b> - ontogenetic direction selecting process of undifferentiated cells group followed by their transformation into differentiated cells
<b>Позициялық ақпарат</b> – қоршаған ооплазмадан болашақ мүшелердің бастама-жасушаларынан алатын ақпарат; осыған сәйкес жасушалар белгілі бағытта дамиды (детерминацияланады)	<b>Позиционная информация</b> – информация, получаемая клетками-зачатками будущих органов из окружающей их ооплазмы; в соответствии с ней клетки развиваются в определенном направлении	<b>Positional information</b> – information obtained from ooplasm by organ's germ cells



МОЛЕКУЛАЛЫҚ БИОЛОГИЯ ЖӘНЕ ГЕНЕТИКА КАФЕДРАСЫ  
ЖАЛПЫ МЕДИЦИНА МАМАНДЫҒЫ БОЙЫНША ОӘК

және нәтижесінде белгілі бір мүше қалыптасады)	(детерминируются и формируют в итоге тот или иной орган)	
--	--	--

Құрастырған: С.Қ.Әлмұхамбетова

## № 5 сабақ

**1. Тақырыбы:** Дамудың туа біткен ақаулықтары, себептері, жіктелуі, медициналық маңызы

**2. Мақсаты:** дамудың туа біткен ақаулықтарының себебі, даму механизмдері, диагноз қою және алдын алу жайлы және заманауи медицинада, денсаулық сақтауда олардың рөлі жайлы студенттерде білімдерін қалыптастыру.

### 3. Оқытудың міндеттері:

- студенттерді тератология, тератогендік факторлар, тератогенді терминациялық кезеңдер, дамудың туа біткен ақаулықтары, микроаномалиялардың дамуы және туа біткен кемістіктер, эмбриопатия, фетопатия терминдерімен таныстыру
- дамудың туа біткен ақаулықтарының қалыптасуында генетикалық факторлардың рөлін ашу
- дамудың туа біткен ақаулықтарының қалыптасуындағы орта факторлардың рөлін ашу
- адамның онтогенезіндегі қауіпті кезеңдерінің маңызы мен мәнін ашу
- мультифакторлық дамудың туа біткен ақаулықтарының қалыптасуындағы ішкіорта факторларының және генетикалық өзара әсерлерінің рөлін ашу
- студенттерді дамудың туа біткен ақаулықтарының Қазақстанның денсаулық сақтаудағы перинатальды және жаңа туылған нәрестелердің өлім - жітім көрсеткіштері үлесіндегі маңызымен таныстыру
- дамудың туа біткен ақаулықтарын алдын-алудағы салауатты өмір салтының маңызы мен рөлін көрсету
- студенттерді дамудың туа біткен ақаулықтарына диагноз қою және алдын алудың заманауи әдістерімен таныстыру.

### 4. Тақырыптың негізгі сұрақтары:

- 4.1. Дамудың туа біткен ақаулықтары: анықтамасы, қалыптасу механизмдері.
- 4.2. Дамудың туа біткен ақаулықтарының жіктелуі, оларға диагноз қою және алдын алу.
- 4.3. Дамудың қатерлі кезеңдері
- 4.4. Онтогенездің жатырышілік бұзылыстары (бластопатиялар, эмбриопатиялар, фетопатиялар).
- 4.5. Тератогенді факторлар, тератогенез. Ретиноид синдромы, талидомид синдромы, алкогольді синдром, диабеттік фетопатия. Тератогендер мен мутагендер арасындағы айырмашылық.
- 4.6. Қоғамдық денсаулықты сақтау (Халық денсаулығы және денсаулық сақтау жүйесі туралы ҚР кодексі, 25- тарау, 2009 жыл).

**5. Жүргізілу формасы:** топпен жұмыс жасау, әңгімелесу

### 6. Әдебиеттер:

*Негізгі:*



МОЛЕКУЛАЛЫҚ БИОЛОГИЯ ЖӘНЕ ГЕНЕТИКА КАФЕДРАСЫ  
ЖАЛПЫ МЕДИЦИНА МАМАНДЫҒЫ БОЙЫНША ОӘК

- 6.1. Генетика. Под ред. Иванова В.И. М., 2006, с.291-314.  
6.3. Жимулев И.Ф. Общая и молекулярная генетика. Новосибирск, 2006, с.369-389.  
6.4. Қуандықов Е.Ө. Жалпы және медициналық генетика негіздері (дәрістер жинағы). Алматы, 2009, с. 98-104.  
6.5. Аманжолова Л.Е. Жалпы және медициналық генетиканың биологиялық негіздері. А., 2006, 126-140 б.  
6.6. Медициналық биология және генетика. Оқу құралы проф. Қуандықов Е.Ө. ред. А., 2004, 103-113 б.

*Қосымша:*

- 6.7. Корочкин Л.И. Введение в генетику развития. М., 1999, с. 252.  
6.8. Медицинская биология и генетика. Учебное пособие для студентов под ред. проф. Қуандықова Е.У. А., 2004, с. 220-227.  
6.9. Нуртазин С.Т., Всеволодов Э.Б. Биология индивидуального развития. А., 2005, с. 260.  
6.10. Қазымбет П.Қ., Аманжолова Л.Е., Нұртаева Қ.С. Медициналық биология. А., 2002, б. 193-194.  
6.11. Қуандықов Е.Ө., Әбілаев С.А. Медициналық биология және генетика. А., 2006, б. 124-135.  
6.12. Медицинская генетика: учеб. пособие/ Роберт Л.Ньюссбаум, Родерик Р, Мак-Иннес, Хантингтон Ф. Виллард: пер. с англ. А. Ш. Латыпова; под ред. Н. П. Бочкова.- М.: ГЭОТАР-Медиа, 2010, с. 203-205  
6.13. Қуандықов Е.Ө., Нұралиева Ұ.Ө. Негізгі молекулалық-генетикалық терминдердің орысша қазақша сөздігі. Алматы, 2012, 112б.

**7. Бақылау:**

**7.1. Құзыреттілікті бағалау – білім.**

- 7.1.1. Тақырыптың сұрақтары бойынша ауызша сұрау.  
7.1.2. Тесттік бақылау – 10 сұрақтан 3 нұсқа.

**7.2. Құзыреттілікті бағалау – тәжірибиелік дағды.**

- 7.2.1. Адам онтогенезінің қатерлі кезеңдерінің мәні мен негізін сызып, түсіндіріп беріңіз  
7.2.2. Дамудың туа біткен ақаулықтарының жіктелуі:  
- себебіне  
- ағзада таралуына байланысты түсіндіріңіз  
7.2.3 Кестені толтырыңыз: «Тератогенді және мутагенді факторлардың әсері»

	Тератогендердің әсері	Мутагендердің әсері
Генетикалық материалдың өзгеруіне		
Генетикалық материалдың тұқымқуалауына		
Әсер ету ұзақтығы		
Дамудың туа біткен ақаулықтарының уақытқа байланысты пайда болу қауіптілігіне		

**7.3. Құзіреттілікті бағалау- құқықтық құзыреттілік.**

- 7.3.1. Қоғамдық денсаулықты сақтау (Халық денсаулығы және денсаулық сақтау жүйесі туралы ҚР кодексі, 25- тарау 2009 жыл) Заңын оқып, интерпретациялау

7.3.2. Тесттік бақылау – 6 сұрақ

#### 7.4. Өзін – өзі жетілдіру күзiреттiлiгi:

7.4.1. «Жүрек қан тамырлар жүйесiнiң дамуының туа бiткен ақаулықтары» тақырыбы бойынша презентация түрiнде СӨЖ дайындап, «Жалпы генетика негiздерi» бөлiмi бойынша аралық бақылауға дейiн тапсыру

#### 7.5. Бақылау сұрақтары:

7.5.1. Дамудың туа бiткен ақаулықтарының пайда болуындағы тератогендiк факторлардың рөлi.

7.5.2. Дамудың туа бiткен ақаулықтарының пайда болуындағы мутагендiк факторлардың рөлi.

7.5.3. Адам онтогенезiн қауiптi кезеңдерге бөлудiң маңызы мен мәнi неде?

7.5.4. Не үшiн даму ақаулықтары бластопатияға, эмбриопатияға және фетопатияға жатқызылады?

7.5.5. Мультифакторлы даму ақаулықтарының пайда болу механизмдерi қандай?

7.5.6. Жүктiлiк кезiнде және сау баланың туылуында салауатты өмiр салтының әсерi қандай?

#### Тақырып бойынша үш тiлде түсiнiктеме сөздер:

Қазақ тiлiнде	Орыс тiлiнде	Ағылшын тiлiнде
Дамудың туа бiткен ақаулықтары – мүшенiң қызметiнiң бұзылуына алып келетiн тұрақты морфологиялық (құрылымдық) өзгерiстерi	Врожденные пороки развития – стойкие морфологические изменения органов, являющиеся следствием нарушения раннего онтогенетического развития, с выраженным нарушением их функций	<b>Congenital malformations</b> - persistent morphological organ changes resulting from early ontogenetic development disorders
Гаметопатиялар – жыныс жасушаларының (гаметалардың) құрылымы мен қызметiнiң бұзылуы себебiнен пайда болатын дамудың туа бiткен ақаулықтары	Гаметопатии – врожденные пороки развития, обусловленные нарушением структуры и функции половых клеток (гамет)	<b>Gametopathies</b> - congenital malformations caused by damage of reproductive cells (gamete) structure and function
Бластопатиялар – бластула сатысында ұрық дамуының бұзылуы себебiнен пайда болатын дамудың туа бiткен ақаулықтары	Бластопатии – врожденные пороки развития, обусловленные нарушением развития зародыша на стадии бластулы	<b>Blastopathies</b> - congenital malformations caused by damage of embryo development at the blastula stage
Эмбриопатиялар – эмбриональді кезеңде ұрық дамуының бұзылуы себебiнен пайда болатын дамудың туа бiткен ақаулықтары	Эмбриопатии - врожденные пороки развития, обусловленные нарушением развития зародыша в эмбриональном периоде	<b>Embryopathies</b> - congenital malformations caused by damage of embryo development at the embryonic stage
Фетопатиялар – нәрестелiк (фетальдық) кезеңде дамидың алғашқы қалыпты болып түзiлген мүше дамуының бұзылуы себебiнен пайда болатын	Фетопатии - врожденные пороки развития органов, возникшие в плодном (фетальном) периоде в результате нарушения развития первоначально	<b>Fetopathies</b> - congenital malformations at the embryonic stage caused by damage of organ development which was initially well-formed



МОЛЕКУЛАЛЫҚ БИОЛОГИЯ ЖӘНЕ ГЕНЕТИКА КАФЕДРАСЫ  
ЖАЛПЫ МЕДИЦИНА МАМАНДЫҒЫ БОЙЫНША ОӘК

дамудың туа біткен ақаулықтары	нормально сформированного органа	
<b>Шектелген</b> – бір мүшеде пайда болатын дамудың туа біткен ақаулықтары	<b>Изолированные</b> – врожденные пороки развития, возникшие в одном органе	<b>Isolated</b> - congenital malformations occurred in a single organ
<b>Жүйелік</b> - бір жүйеде пайда болатын дамудың туа біткен ақаулықтары	<b>Системные</b> – врожденные пороки развития, возникшие в одной системе	<b>Systematic</b> - congenital malformations occurred in a single system
<b>Көпшілік</b> – екі және одан көп мүшелердің дамудың туа біткен ақаулықтары	<b>Множественные</b> – врожденные пороки развития двух или более органов	<b>Multiple</b> - congenital malformations of two or more organs
<b>Тератогенез</b> – туа біткен ақаулықтардың пайда болу және даму үдерісі	<b>Тератогенез</b> – процесс возникновения и становления врожденные пороки развития	<b>Teratogenesis</b> – development process of congenital malformations
<b>Тератогендер</b> – қалыпты онтогенездік дамуды бұзып, туа біткен ақаулықтарға алып келетін сыртқы орта факторлары	<b>Тератогены</b> – факторы внешней среды, нарушающие нормальное онтогенетическое развитие с последующем возникновением врожденных пороков развития	<b>Teratogens</b> – environmental factors which interfere with normal ontogenetic development followed by emergence of congenital malformations
<b>Тератология</b> – туа біткен ақаулықтардың себептерін және пайда болу жолдарын (патогенезін) зерттейтін ҒЫЛЫМ	<b>Тератология</b> – наука, изучающая причины и механизмы развития (патогенез), врожденных пороков развития	<b>Teratology</b> – study of causes and mechanisms of congenital malformations development

Құрастырған: С.Қ.Өлмұхамбетова

## № 6 сабақ

### 1. Тақырыбы: Популяциялық генетика негіздері

**2. Мақсаты:** студенттерде ағзалар топтарында (популяцияда) өтіп жатқан генетикалық үрдістер, популяцияның генетикалық құрылымының қалыптасу механизмдері, популяцияның құрылымының өзгеруіне және генетикалық жүкке алып келетін факторлар туралы білімдерін қалыптастыру.

### 3. Оқыту міндеттері:

- популяция, популяциялық генетика, популяцияның генетикалық құрылымы, генетикалық үрдістердің популяциядағы заңдылықтары, популяцияның генетикалық құрылымының заңдылықтары түсініктеру
- Харди-Вайнберг заңының мәнін ашу
- элементарлы эволюциялық үрдістер және демографиялық факторлар әсерінен популяцияның генетикалық құрылымы өзгеруінің мәні мен маңызын ашу
- популяцияның генетикалық құрылымы мен динамикасы қалыптасуындағы мутацияның, миграцияның, гендер дрейфінің және табиғи сұрыпталудың ролін ашу
- популяциядағы табиғи сұрыпталу типтері мен оның нәтижелерін қарастыру және түсіну
- популяциядағы табиғи сұрыпталуда генотиптер бейімділігінің маңызы мен ролін ашу
- популяцияның генетикалық жүгінің қалыптасуындағы табиғи сұрыпталудың ролі мен маңызын ашу
- студенттерде практикалық денсаулық сақтаудағы популяцияның генетикалық жүгінің ролі мен маңызының мәнін ашу.

### 4. Тақырыптың негізгі сұрақтары:

- 4.1. Популяция, анықтамасы, популяцияның сипаттамалары.
- 4.2. Популяцияның демографиялық сипаттамалары.
- 4.3. Популяцияның түрлері және популяцияның некелік құрылымы.
- 4.4. Популяцияның генетикалық сипаттамалары.
- 4.5. Популяцияларда жүретін элементарлық эволюциялық процесстер және олардың адам популяцияларындағы әсерінің ерекшеліктері.
- 4.6. Популяцияның генетикалық жүгі, түсінік, медициналық маңызы.

**5. Оқыту әдістері:** үйлесімді (комбинирленген) оқыту әдісі (әңгімелесу, ситуацияны моделдеу, ситуациялық есептерді шығару);

## **6. Әдебиеттер:**

### **Негізгі:**

- 6.1. Аманжолова Л.Е. Жалпы және медициналық генетиканың биологиялық негіздері. А.,
- 6.2. Қуандықов Е.Ө., Әбілаев С.А. Медициналық биология және генетика. А., 2006, б. 166-177.
- 6.3. Қуандықов Е.Ө., Нұралиева Ұ.Ә. Жалпы және медициналық генетика негіздері. А., 2009, б. 42-52.
- 6.1. Медициналық биология және генетика. Е.Ө. Қуандықовтың ред. А., 2004, б.182 -197.
- 6.2. 2006, 231-239 б.

### **Қосымша:**

- 6.1. Генетика. Под ред. Иванова В.И.. М., 2006. с.315-326.
- 6.2. Гинтер Е.К. Медицинская генетика. М., 2003. с. 301-321.
- 6.3. Тейлор Д., Грин Н., Стаут У. Биология. М., 2002, том 3. с. 215-243, с. 259- 270.
- 6.3. Медицинская генетика: учеб. пособие/ Роберт Л.Ньюссбаум, Родерик Р, Мак-Иннес, Хантингтон Ф. Виллард: пер. с англ. А. Ш. Латыпова; под ред. Н. П. Бочкова.- М.: ГЭОТАР-Медиа, 2010
- 6.4. Қуандықов Е.Ө., Нұралиева Ұ.Ә. Негізгі молекулалық –генетикалық терминдердің орысша- қазақша сөздігі А., 2012, б. 3-111

## **7. Бақылау:**

### **7.1. Құзыреттілікті бағалау – білім.**

- 7.1. Тақырыптың негізгі сұрақтары бойынша ауызша сұрау.
- 7.2. Тесттік бақылау – 10 сұрақтан 3 нұсқа.
- 7.3. Популяцияның генетикалық құрылымын немесе жеке аллельдердің не генотиптер жиілігін анықтауға арналған есептер.

**1-есеп.** Жалпы альбинизм аутосомды рецессивті белгі ретінде тұқым қуалайды. Ауру 1 : 20 000 жиілікпен кездеседі. Бұл популяциядағы гетерозиготтардың жиілігін анықтаңыз.

**2-есеп.** Аутосомды-рецессивті белгімен адамдардың жиілігі 0,25 тең. Доминантты аллельді гомозиготалы тасмалдаушылардың жиілігі қандай ?

**3-есеп.** Тея-Сакс ауруы аутосомдық рецессивтік аллельге байланысты (бұл аурудың негізгі белгілері: ақыл-ойдың жетілмеуі, көздің көрмеуі, төрт жаста шамасында қайтыс болуы). Жаңа туған нәрестелерде арасында бұл аурудың кездесу жиілігі 10:10000 шамасын құрайды. Бұл популяциядағы гетерозиготтардың жиілігін анықтаңыз.

### **7.2. Құзыреттілікті бағалау – тәжірбиелік дағды.**

- 7.2.1. Демографиялық факторларды атап өту және олардың популяцияның генетикалық құрылымын өзгерту әсерін түсіндіру
- 7.2.2. Элементарлы эволюциялық үрдістерді атап өту және олардың популяцияның генетикалық құрылымын өзгерту әсерін түсіндіру
- 7.2.3. Популяцияның генетикалық жүгі түсінігінің қалыптасуы, оның пайда болу себептері және клиникалық маңызы



МОЛЕКУЛАЛЫҚ БИОЛОГИЯ ЖӘНЕ ГЕНЕТИКА КАФЕДРАСЫ  
ЖАЛПЫ МЕДИЦИНА МАМАНДЫҒЫ БОЙЫНША ОӘК

Тақырып бойынша үш тілде түсіндірме сөздер:

№	Қазақ тілінде	Орыс тілінде	Ағылшын тілінде
1	<b>Популяция</b> дегеніміз генофонды ортақ, бір түрге жататын, ұзақ уақыт белгілі бір территорияны мекендейтін даралардың жиынтығы.	<b>Популяция</b> совокупность особей одного вида, обладающих общ общим генофондом и занимающих определённую территорию.	<b>Population</b> group organisms part of species in habited in definite region for a long time.
2	<b>Панмиксия</b> папуляциядағы әр жынысты даралардың еркін некелесуі (будандасуы).	<b>Панмиксия</b> свободное скрещивание разнополых особей в популяции.	<b>Panmicsy</b> free breeding of organisms in population.
Ож	<b>Оқшаулану</b> бір түрге жататын даралардың еркін будандасу (некелесу) мүмкіндігінің жоқ болуы немесе қиындауы.	<b>Изоляция</b> исключение или затруднение свободного скрещивания между особями одного вида.	<b>Isolation</b> , exclusion or difficulty of interbreeding between individuals of the same species.
Гжн	<b>Гендер дрейфі</b> – бірнеше ұрпақ бойы популяциядағы гендер жиілігінің кездейсоқ (схластикалық) факторлар әсерінен өзгеруіне алып келетін генетико-автоматты үрдіс.	<b>Ген Дрейф генов</b> генетико - автсоматические процессы, изменение частоты генов в популяции в ряду поколений под действием случайных (стохастических) факторов, приводящее, как правило, к снижению наследств, изменчивости популяций.	<b>Gene drift</b> - changes of gene frequency by chance, usually observes in small (isolated) populations.
Гж	<b>Генетикалық жүк</b> - табиғи сұрыпталу барысында таңдамалы өлімге, төмен бейімделген даралардың пайда болуына алып келетін папуляциядағы өзгергіштіктің бір түрі.	<b>Генетический груз</b> часть наследств, изменчивости популяции, которая определяет появление менее приспособленных особей, подвергающихся избирательной гибели в процессе естеств. отбора.	<b>Genetic load</b> part heritages, variability of a population, which determines the appearance of the less fit individuals exposed to the election of death in the process of natures. the selection

Құрастырушы: Ә.К.Қыдырбаева

## № 7 сабақ

### 1. Тақырыбы: Онкогенетика

**2. Сабақтың мақсаты:** студенттерде жасушаның ісіктік трансформациясының себептері және молекулалық-генетикалық механизмдері туралы қазіргі заманғы білімді қалыптастыру.

### 3. Оқыту міндеттері:

- қатерлі ісіктердің дамуының сыртқы орта (канцерогендік) факторлардың ролін оқып үйрену;
- канцерогендік факторлардың жіктелуін оқып үйрену;
- ісіктік трансформацияның молекулалық механизмдері мен сатыларын оқып үйрену;
- қатерлі ісік жасушаларының қасиеттерін оқып үйрену;
- протоонкогендердің сипаттамалары мен қызметтерін оқып үйрену;
- протоонкогендердің онкогенге айналу себептері мен механизмдерін оқып үйрену;
- онкогенездегі вирустардың ролін оқып үйрену;
- антионкогендердің сипаттамалары мен қызметтерін оқып үйрену;
- қатерлі ісіктердің алдын-алуда, диагностикалауда және емдеуде ісіктік трансформацияның молекулалық-генетикалық механизмдерінің маңызын оқып үйрену.

### 4. Тақырыптың негізгі сұрақтары:

- 4.1. Канцерогенез. Канцерогендік факторлар, жіктелуі, олардың жасушалардың ісіктік трансформациясындағы ролі.
- 4.2. Протоонкогендер және онкогендер жайлы түсінік, олардың жасушалардың ісіктік трансформациясындағы ролі.
- 4.3. Антионкогендер, олардың ісікке қарсы қорғаныш механизмдері.
- 4.4. Онковирустар, олардың жасушалардың ісіктік трансформациясындағы ролі.
- 4.5. Қатерлі ісіктер, даму сатылары, қасиеттері.
- 4.6. Генетиканың қазіргі онкологиядағы маңызы.

**5. Оқыту әдістері:** үйлесімді (комбинациялық) оқыту тәсілі (әңгімелесу, кестелер толтыру, сызба сызу).

### 6. Әдебиеттер:

#### Негізгі:

- 6.1. Генетика. Под ред. Иванова В.И. М., 2006, с. 557-568.
- 6.2. Гинтер. Современная генетика. М., 2003.



МОЛЕКУЛАЛЫҚ БИОЛОГИЯ ЖӘНЕ ГЕНЕТИКА КАФЕДРАСЫ  
ЖАЛПЫ МЕДИЦИНА МАМАНДЫҒЫ БОЙЫНША ОӘК

- 6.3. Жимулев И.Ф. Общая и молекулярная генетика. Новосибирск, 2007, с. 400-411.  
6.4. Медицинская биология и генетика. Учебное пособие под ред. проф. Куандыкова Е.У. А., 2004, с.59-62.  
6.5. Муминов Т.А., Куандыков Е.У. Основы молекулярной биологии (курс лекций). А., 2007, с. 201-216.  
6.6. Мушкамбаров Н.Н., Кузнецов С.Л. Молекулярная биология. М., 2003, с. 501-520.  
6.7. Куандықов Е.Ө., Әбілаев С.А. Медициналық биология және генетика. А., 2006, б. 91-97 .

**Қосымша:**

- 6.8. Медицинская генетика: учеб. пособие/ Роберт Л.Ньюсбаум, Родерик Р, Мак-Иннес, Хантингтон Ф. Виллард: пер. с англ. А. Ш. Латыпова; под ред. Н. П. Бочкова.- М.: ГЭОТАР-Медиа, 2010, с. 401-426.  
6.9. Қуандықов Е.Ө., Нұралиева Ұ.Ө. Негізгі молекулалық –генетикалық терминдердің орысша- қазақша сөздігі А., 2012, б. 3-111

**7. Бақылау:**

**7.1. Құзыреттілікті бағалау – білім.**

- 7.1.1. Тақырыптың сұрақтары бойынша ауызша сұрау.  
7.1.2. Тесттік бақылау – 10 сұрақтан 3 нұсқа.

7.1.3. Кестені толтырыңыз: Онкогендер және ісіктің супрессор гендері

Геннің / ақуыздың жасушадағы қызметі	Ген / ақуыз	Ісік
	mys	
	cyclins D, E	
	p15	
	p16	
	pRB	
	p53	
	Bcl-2	
	Теломераза	
	APC	
	BRCA1, BRCA2	
	Репарацияның гендері	
	ATM	

**7.2. Құзыреттілікті бағалау – тәжірбиелік дағды.**

- 7.2.1. Қатерлі ісік жасушаларының қасиетерін атап оларды сипаттау  
7.2.2. Протоонкогеннің онкогенге айналу механизмдерінің сызбасын сызу және түсіндіру  
7.2.3. Жасушаның ісіктік трансформациясының сатыларының сызбасын сызып түсіндіріңіз

### 7.3 Бақылау сұрақтары:

- 7.3.1. Сыртқы орта факторларының (канцерогендік) жасушаның ісіктік трансформациясындағы ролі?
- 7.3.2. Жасушаның ісіктік трансформациясындағы онкогендердің ролі қандай?
- 7.3.3. Протоонкогендер мен онкогендердің ерекшеліктері неде?
- 7.3.4. Қандай вирустар жасушаның ісіктік трансформациясына алып келеді?
- 7.3.5. Қатерлі ісік жасушаларына тән қасиеттер қандай?
- 7.3.6. Антионкогендердің қорғаныштық ролі неде?

### Тақырып бойынша үш тілде түсіндірме сөздер:

№	Қазақ тілінде	Орыс тілінде	Ағылшын тілінде
1	<b>Канцерогенез</b> – ағзаның қалыпты жасушаларының ісік жасушасына айналуына алып келетін көп сатылы күрделі үрдіс.	<b>Канцерогенез</b> – сложный многоэтапный процесс, ведущий к глубокой опухолевой реорганизации нормальных клеток организма.	<b>Carcinogenesis</b> complex process of development of malignaut.
2	<b>Протоонкогендер</b> – жасушаның бөлінуі үдерісіне арнайы ақуыздар арқылы стимулдаушы әсер ететін, қалыпты гендер тобы.	<b>Протоонкогены</b> - это группа нормальных генов клетки, оказывающая стимулирующее влияние на процессы клеточного деления, посредством специфических белков — продуктов их экспрессии.	<b>Protooncogenes specific group of genes</b> , regulating cell division and growth, mutations of which result in tering of thew into oncogens.
3	<b>Супрессор гендер</b> жасушаның бөлінуіне және жіктелу үрдісінен шығып кетпеуіне тежеуші әсер ететін гендер тобы.	<b>Гены-супрессоры</b> оказывают тормозящее влияние на процессы клеточного деления и выхода из процесса дифференцировки.	<b>Suppressors genes-</b> group of genes suppressing action of oncogenes and preventing process of oncogenesis.
4	<b>Қатерлі ісіктер</b> керсінше, аурудың жағдайының қарқынды нашарлауына алып келетін, инвазивті өсіп және метастаз беріп көрші мүшелерді зақымдау тән.	<b>Злокачественные опухоли</b> , напротив ведут к прогрессивному ухудшению состояния больного, состоянию общей истощённости и поражению различных органов метастазами.	<b>Malignant tumors</b> – tumors characterized by unlimited division of cells, invasive growth and monoclonality.

Құрастырушы: Ә.Қ.Қыдырбаева

## № 8 сабақ

### 1. Тақырыбы: «Жалпы генетика негіздері» тарау бойынша аралық бақылау

**2. Мақсаты:** студенттердің жалпы және медициналық генетикадан білімдері мен түсініктерінің меңгеру деңгейлерін, денсаулық сақтауда және заманауи медицинасындағы жалпы генетиканың маңызын және рөлін анықтау.

### 3. Оқыту мақсаты:

- студенттердің жалпы генетиканың мақсаты мен міндеттері, денсаулық сақтау және заманауи медицинасындағы рөлін, маңызын және алатын орыны жайлы түсініктерін анықтау;
- өткен материалдың жеке тараулары бойынша студенттердің білім деңгейлерін және түсініктерін бағалау;
- студенттердің адамның белгілерінің (аурулардың) тұқым қуалау типтерін ажырата білуін анықтау;

### 4. Тақырыптың негізгі сұрақтары:

- 4.1. Генетика – тұқымқуалаушылық және өзгергіштік туралы ғылым, пәні, міндеттері және әдістері. Генетиканың негізгі ұғымдары және түсініктері. Генетиканың медицинадағы маңызы.
- 4.2. Г. Мендельдің заңдылықтары.
- 4.3. Тұқымқуалау типтері.  
және олардың цитологиялық негіздері.
- 4.4. Адамның менделденетін белгілері. Менделдену жағдайлары.
- 4.5. Тіркес туралы түсінік, тіркесу топтары.
- 4.6. Тіркес тұқым қуалау.
- 4.7. Кроссинговер – механизмдері, эволюциялық маңызы.
- 4.8. Гендерді карталау – әдістері, маңызы.
- 4.9. Тұқымқуалаушылықтың хромосомалық теориясы, негізгі қағидалары.
- 4.10. Генотип, фенотип: анықтамасы, өзара әсері.
- 4.11. Аллельді гендердің өзара әсерлесуі: рецессивтілік, толымсыз доминанттылық, аса жоғарғы доминанттылық, кодоминанттылық.
- 4.12. Көптік аллельдер. Қан топтарының генетикасы. Медициналық маңызы.
- 4.13. Аллельді емес гендердің өзара әсерлесуі: комплементарлық, эпистаз, полимерия.
- 4.14. Пенетранттылық, экспрессивтілік. Плейотропия.
- 4.15. Фенокопия, генокопия.

МОЛЕКУЛАЛЫҚ БИОЛОГИЯ ЖӘНЕ ГЕНЕТИКА КАФЕДРАСЫ  
ЖАЛПЫ МЕДИЦИНА МАМАНДЫҒЫ БОЙЫНША ОӘК

- 4.16. Онтогенез: анықтамасы, типтері, кезеңдері.
- 4.17. Онтогенездің алғашқы этаптары: гаметогенез, ұрықтану, жұмыртқа жасушасының полярлылығы, ооплазматикалық сегрегация, позициялық ақпарат, детерминация, дифференциация, эмбрионалдық индукция.
- 4.18. Онтогенездің жасушалық механизмдері.
- 4.19. Гендердің дифференциалді белсенділігі.
- 4.20. Гомеозистік гендер . Адамның гомеобокс гендері және тұқымқуалайтын аурулар.
- 4.21. Дамудың қатерлі кезеңдері.
- 4.22. Тератогендік факторлар, тератогенез.
- 4.23. Дамудың туа біткен ақаулары (ДТБА): анықтамасы, жіктелуі, қалыптасуының цитогенетикалық механизмдері.
- 4.24. ДТБА-ға диагноз қою және алдын алу.
- 4.25. Популяция, анықтамасы, популяцияның сипаттамалары.
- 4.26. Популяцияның демографиялық сипаттамалары.
- 4.27. Популяцияның түрлері және популяцияның некелік құрылымы.
- 4.28. Популяцияның генетикалық сипаттамалары.
- 4.29. Популяцияларда жүретін элементарлық эволюциялық процесстер және олардың адам популяцияларындағы әсерінің ерекшеліктері.
- 4.30. Популяцияның генетикалық жүгі, түсінік, медициналық маңызы.
- 4.31. Экология, анықтамасы. Экология мен генетиканың байланысы.
- 4.32. Адамның экологиялық аурулары, генетикалық даму механизмдері.
- 4.33. Сыртқы ортаның ластаушылары, жіктелуі және әсері.
- 4.34. Қазақстандағы экологиялық зардап шеккен аймақтағы (Семей ядролық полигон, Арал аймағы) қоршаған орта ластануының зардаптары.
- 4.35. Фармакогенетиканың қазіргі кездегі медицинадағы және фармациядағы маңызы.
- 4.36. Дәрілік препараттар метаболизмінің генетикалық бақылануы.
- 4.37. Канцерогендік факторлар, жіктелуі, олардың жасушалардың ісіктік трансформациясындағы ролі.
- 4.38. Протонкогендер және онкогендер жайлы түсінік, олардың жасушалардың ісіктік трансформациясындағы ролі.
- 4.39. Онковирустар, олардың жасушалардың ісіктік трансформациясындағы ролі.
- 4.40. Қатерлі ісіктер, даму сатылары, қасиеттері.
- 4.41. Антионкогендер, олардың ісікке қарсы қорғаныш механизмдері.
- 4.42. Генетиканың қазіргі онкологиядағы маңызы.
- Дәрілік препараттарды қабылдау үдететін тұқым қуалайтын аурулар және жағдайлар
- 4.43. Жыныстың детерминациялануының хромосомалық типтері.
- 4.44. Қартаюдың генетикасы. Қартаюдың механизмдері.
- 4.45. Бағаналы жасушалар жайлы түсінік.
- 4.46. Бағаналы жасушаларды клиникалық практикасында қолданылуы.
- 4.47. Дәрілік препараттарды биотехнологиялық әдіспен синтездеу.

**5. Оқытудың әдістері:** үйлесімді оқыту әдісі (әңгіме, ситуациялық есептерді шығару )

**6.Әдебиеттер:**

**Негізгі:**

- 6.1. Бочков Н.П. Клиническая генетика. М., 2004.
- 6.2. Генетика. Под ред. Иванова В.И. М., 2006.
- 6.3. Гинтер Е.К. Медицинская генетика. М., 2003.

МОЛЕКУЛАЛЫҚ БИОЛОГИЯ ЖӘНЕ ГЕНЕТИКА КАФЕДРАСЫ  
ЖАЛПЫ МЕДИЦИНА МАМАНДЫҒЫ БОЙЫНША ОӘК

- 6.4. Куандыков Е.У. Основы общей и медицинской генетики (курс лекций). Алматы, 2009.
- 6.5. Медицинская биология и генетика. Учебное пособие под ред. проф. Куандыкова Е.У. Алматы, 2004.
- 6.6. Муминов Т.А., Куандыков Е.У. Основы молекулярной биологии (курс лекций). Алматы, 2007.
- 6.7. Мушкхамбаров Н.Н., Кузнецов С.Л. Молекулярная биология. М., 2003.

**Қосымша:**

- 6.1. Айала Ф., Кайгер Дж. Современная генетика. М., 1988.
- 6.2. Албертс Б. и др. Молекулярная биология клетки. М., 1994.
- 6.3. Биология. Под ред. Ярыгина В.Н. М., 2001, т. 1-2.
- 6.4. Введение в молекулярную медицину. Под ред. Пальцева М.А. М., 2004.
- 6.5. Инге-Вечтомов С.Г. Генетика с основами селекции. М., 1989.
- 6.6. Жимулев И.Ф. Общая и молекулярная генетика. Новосибирск, 2003.
- 6.7. Медицинская генетика: учеб. пособие/ Роберт Л. Ньюссбаум, Родерик Р. Мак-Иннес, Хантингтон Ф. Виллард: пер. с англ. А.Ш. Латыпова; под ред. Н.П. Бочкова. – М.: ГЭОТАР-Медиа, 2010.
- 6.8. Мутовин Г.Р. Основы клинической генетики. М., 2001.
- 6.9. Терапология человека. Под ред. Лазюка Г.И. М., 1991
- 6.10. Фаллер Д.М., Шилдс Д. Молекулярная биология клетки. М., 2006.
- 6.11. Аманжолова Л.Е. Жалпы және медициналық генетиканың биологиялық негіздері. А., 2006.
- 6.12. Қазымбет П.Қ., Аманжолова Л.Е., Нұртаева Қ.С. Медициналық биология. А., 2002.
- 6.13. Қуандықов Е.Ө., Әбілаев С.А. Медициналық биология және генетика. А., 2006.

**7. Бақылау:**

**7.1. Құзыреттілікті бағалау – білім.**

7.1.1. Тесттік бақылау – 10 сұрақтан 12 нұсқа.

**7.2. Құзыреттілікті бағалау – практикалық дағды.**

7.2.1. Практикалық дағды сұрақтары:

7.2.1. Генетикадан практикалық дағдыны бағалауға арналған сұрақтар

7.2.2. Адамның менделдік белгілеріне анықтама беру және олардың тұқым қуалау типін сипаттау.

7.2.3. АВО жүйесі бойынша қан топтарының генетикасын (гендерін, генотипін) сипаттау

7.2.4. Белгілердің аутосомалық тіркес тұқым қуалауын сипаттау

7.2.5. Белгілердің жыныспен тіркес тұқым қуалауын сипаттау

7.2.6. Дигетерозиготалы дараларды будандастырғанда гендердің (белгілердің) тәуелсіз тұқым қуалауын сипаттау және сызбасын салу

7.2.7. Дигетерозиготалы дараларды будандастырғанда гендердің (белгілердің) тіркес тұқым қуалауын сипаттау және сызбасын салу

7.2.8. Дигетерозиготалы дараларды талдаушы шағылыстырғанда гендердің (белгілердің) тәуелсіз және тіркес тіркес тұқым қуалауын сипаттау және сызбасын салу

7.2.9. Дигетерозиготалы дараларды шағылыстырғандағы тіркес тіркес тұқым қуалауын сипаттау және сызбасын салу

7.2.10. Харди-Вайнберг заңының маңызын түсіндіру және математикалық теңдеу құрастыру

7.2.11. Демографиялық факторларды атап өту және олардың популяцияның генетикалық құрылымын өзгерту әсерін түсіндіру

7.2.11. Элементарлы эволюциялық үрдістерді атап өту және олардың популяцияның генетикалық құрылымын өзгерту әсерін түсіндіру

7.2.12. Популяцияның генетикалық жүгі түсінігінің қалыптасуы, оның пайда болу себептері және

клиникалық маңызы

7.2.13. Онтогенетикалық дамудың ерте сатысындағы жұмыртқа жасушасының полярлылығы, ооплазмалық сегрегация, позициялық ақпарат, детерминация және дифференциациясын көрсетіп және маңызын түсіндіру

7.2.14. Ағзаның экогенетикалық реакциясының маңызын атап көрсетіп түсіндіру: а) ауаның ластануына, б) тағамға, тағамдық қоспаларға, в) биологиялық агенттерге

7.2.15. ДТБА пайда болу себептерін көрсетіп түсіндіру

7.2.16. Аллельді гендердің әрекеттесу типтерін сипатын көрсету

7.2.17. Аллельді емес гендердің әрекеттесу типтерін сипатын көрсету

7.2.18. Адам ағзасының дәрілік препараттарға жауап реакцияларының түрлерін көрсетіп түсіндіру

7.2.19. Онтогенездің жасушалық және генетикалық механизмдерін көрсетіп түсіндіру

7.2.20. Екі дигомозиготалы дараларды шағылыстыру арқылы гендердің (белгілердің) моногенді тұқым қуалау сипатын көрсетіп түсіндіру

7.2.21. Хромосомалық теорияның негізгі қағидаларын сипаттап түсіндіру

7.2.22. Қатерлі ісік жасушаларының қасиеттерін атап оларды сипаттау

7.2.23. Протоонкогеннің онкогенге айналу механизмдерінің сызбасын сызу және түсіндіру

### **7.2.3. Типтік және ситуациялық есептер шығару және анықтау:**

- генотиптерді жіктеп жазу және гаметалар түзе білу;
- генетикалық карта фрагменттерін құра білу;
- аллельді және аллельді емес гендер әсеріне есептер шығара білу және олардың әрекеттесу формаларын анықтай алу;
- дамудың туа біткен ақаулықтарына;
- популяцияда гетерозиготтардың кездесу жиілігіне;
- жасушалық механизмдердің бұзылуына

### **7.3. Құзыреттілікті бағалау – коммуникативтік дағды.**

7.3.1. Әңгемелесу барысында материалды дұрыс жеткізу және топпен жұмыс істей білу.



Құрастырушы: Қ.А.Таракова

## № 9 сабақ

**1. Тақырыбы:** Тұқым қуалайтын аурулар, себептері, жіктелуі, жиілігі, медициналық маңызы

**2. Мақсаты:** студенттерде адамның тұқым қуалайтын ауруларының себептерін, пайда болу механизмін, негізгі клиникалық көріністерін, аурудың тұқым қуалау сипатын тани білу, тәжірибелік медицинада олардың маңызын түсіну туралы білімін қалыптастыру.

**3. Оқытудың міндеттері:**

- тұқым қуалайтын аурулардың пайда болу себептерін білу
- тұқым қуалайтын аурулардың даму механизмін білу
- студенттерде адамның тұқым қуалайтын ауруларының жіктелу принципі түсінігін қалыптастыру
  - студенттерді жаңа туылған және жас балалар мен ересек жастағылар арасында тұқым қуалайтын аурулардың клиникалық көріністерін анықтай алуға үйрету
- науқастардың арасынан тұқым қуалайтын аурулардың сипатын ажырата білуге үйрету
  - студенттер алған білімдері бойынша тұқым қуалайтын аурулардың клиникалық көрінісі бар науқастарды уақтылы анықтап бірден медико-генетикалық кеңеске жіберуін практикада іс асыра алуларына үйрету
  - тұқым қуалайтын аурумен ауратын науқастың жағдайына психологиялық баға беруге және оның жанұясымен дұрыс қарым-қатнасты қалыптастыруға, дәрігерлерше ойлануға дағдыландыру

**4. Тақырыптың негізгі сұрақтары:**

- 4.1. Адамның тұқым қуалайтын ауруларының маңызы.
- 4.2. Тұқым қуалайтын аурулардың жіктелуінің принциптері. Тұқым қуалайтын аурулардың себептері мен даму механизмі.
- 4.3. Адамның тұқым қуалайтын ауруларының негізгі клиникалық белгілері.
- 4.4. Тұқым қуалайтын аурумен ауыратын науқастардың және олардың отбасы мүшелерінің психологиялық ерекшеліктері.

**5. Оқыту әдістері:** үйлесімділік (комбинациялық) оқыту әдісі (әңгімелесу, рөлдік ойын)

**6. Әдебиеттер:**

*Негізгі:*

- 6.1. Бочков Н.П. Клиническая генетика. М., 2006, с. 48-64, 211 -250, 323-335.
- 6.2. Введение в молекулярную медицину. Под ред. Пальцева М.А. М., 2004, с. 11-32.

МОЛЕКУЛАЛЫҚ БИОЛОГИЯ ЖӘНЕ ГЕНЕТИКА КАФЕДРАСЫ  
ЖАЛПЫ МЕДИЦИНА МАМАНДЫҒЫ БОЙЫНША ОӘК

- 6.3. Генетика. Под ред. Иванова В.И. М., 2006, с. 411-429, 395-400.  
6.4. Гинтер Е.К. Медицинская генетика. М., 2003, с. 22-27, 187- 199.  
6.5. Жимулев И.Ф. Общая и молекулярная генетика. Новосибирск, 2003, с. 31-38, 40-48, 452.  
6.6. Қуандықов Е.У. Жалпы және медициналық генетика негіздері (лекциялар жинағы). Алматы, 2007, с. 37-44.

**Қосымша:**

- 6.10. Медицинская генетика: учеб. пособие/ Роберт Л.Ньюссбаум, Родерик Р, Мак-Иннес, Хантингтон Ф. Виллард: пер. с англ. А. Ш. Латыпова; под ред. Н. П. Бочкова.- М.: ГЭОТАР-Медиа, 2010, с. 401-426.  
6.11. Қуандықов Е.Ө., Нұралиева Ұ.Ө. Негізгі молекулалық –генетикалық терминдердің орысша- қазақша сөздігі А., 2012, б. 3-111  
6.7. Козлова С.И. и др. Наследственные синдромы и медико-генетическое консультирование. Справочник. Ленинград, «Медицина», 1987.  
6.8. Заяц Р.Г, В,Э.Бутвиловскийи др. Общая и медицинская генетика. Р-на-Дону.,2002.с.195-200,228-235.  
6.9. Алиханян С.И., Акифьев А.П., Чернин Л.С. Общая генетика. М., 1985, с. 344-368.  
6.10. Лильин Е.Т., Богомазов идр. Генетика для врачей. М., 1990, с.93-128.  
6.11. Аманжолова Л.Е. Жалпы және медициналық генетиканың биологиялық негіздері. А., 2006  
6.12. Қазымбет П.Қ., Аманжолова Л.Е., Нұртаева Қ.С. Медициналық биология. А., 2002  
6.13. Қуандықов Е.Ө., Әбілаев С.А. Медициналық биология және генетика. А., 2006, б. 86-

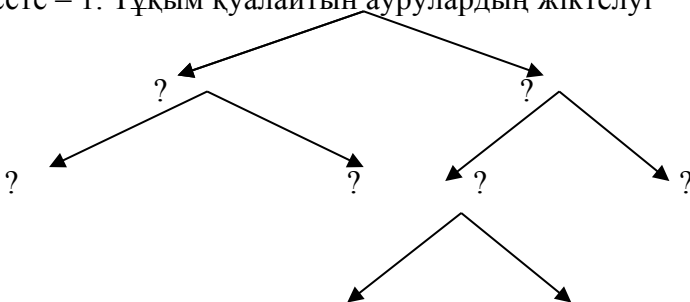
**7. Контроль:**

**7. Бақылау:**

**7.1. Құзыреттілікті бағалау – білім.**

- 7.1.1. Тақырыптың сұрақтары бойынша ауызша сұрау  
7.1.2. Тесттік бақылау – 10 сұрақтан 2 нұсқа.  
7.1.3. Кесте толтыру:

Кесте – 1. Тұқым қуалайтын аурулардың жіктелуі



Кесте - 2. Тұқым қуалайтын аурулардың клиникалық белгілері

Жас ерекшеліктері	Клиникалық белгілері
жаңа туған нәрестелер	
жас өспірім балалар	
ересектер	
қарт адамдар	

## 7.2. Құзыреттілікті бағалау – практикалық дағды:

7.2.1. Кіші топтармен жұмыс - рөлдік ойын «Дәрігер - пациент». Жұмысты орындауда «Медициналық биология және генетика» оқу құралын пайдалану керек ( проф. Қуандықов Е.Ө. ред. А., 2004, б. 137-141).

## 8. Бақылау сұрақтары:

8.1. Тұқым қуалайтын аурулардың себептері.

8.2. Ересек және жас өспірім балалардағы, қарттардағы тұқым қуалайтын аурулардың клиникалық белгілері.

## Тақырып бойынша үш тілде түсініктеме сөздер:

Қазақ тілінде	Орыс тілінде	Ағылшын тілінде
<b>Мутация-</b> генетикалық материалдың өзгерісі	<b>Мутация</b> – изменения генетического материала	<b>Mutations-</b> changes of genetic material
<b>Мутацияны тудыратын фактор</b> - мутагендік фактор	<b>Мутагенные факторы</b> факторы, вызывающие мутации	<b>Mutagenic factors-</b> factors causing mutations
<b>Геномдық</b> мутация-хромосоманың немесе жекеленген хромосома санының өзгерісі	<b>Геномные</b> мутации- мутации с изменением числа наборов или отдельных хромосом	<b>Genomic mutations-</b> mutations with numerical changes of sets or single chromosomes
<b>Хромосомалық</b> мутация-хромосома құрылымының өзгеруі	<b>Хромосомные мутации-</b> мутации с изменением структуры хромосом	<b>Chromosomal mutations-</b> mutations with structural changes of chromosomes
<b>Гендік мутация-</b> геннің құрылысы мен қызметінің өзгеруінен пайда болатын мутация	<b>Генные мутации-</b> мутации с изменением структуры и функции генов	<b>Genes mutations-</b> mutations with changes structure and functions of gene
<b>Хромосомалық аурулар-</b> хромосома саны немесе хромосома құрылысының өзгеруінен пайда болатын аурулар	<b>Хромосомные болезни-</b> болезни, обусловленные изменениями числа или структуры хромосом	<b>Chromosomal diseases</b> – diseases caused by changes of number structure of chromosomes
<b>Моногендік аурулар-</b> жеке геннің мутациясынан пайда болады	<b>Моногенные болезни-</b> болезни, обусловленные мутациями единичного гена	<b>Monogenic diseases</b> – diseases caused by mutations of single gene

Құрастырушы: Е.Ө. Қуандықов

## № 10 сабақ

### 1. Тақырыбы: Адамның моногенді менделдік аурулары

**2. Мақсаты:** Студенттерде ядродағы геннің мутацияға ұшырауынан пайда болатын моногендік аурулардың себептері мен даму механизмдерін, тұқым қуалайтын аурулардың ерте жастағы балалар арасынан клиникалық көрініс беруі жайлы білімін және аурудың тұқым қуалау сипатын анықтай алуды қалыптастыру.

### 3. Оқытудың міндеттері:

- студенттерде гендік мутацияның әр түрлі типінің себептерін (мутагендік факторлардың), пайда болу механизмін түсіну және анықтай алу
- әр түрлі жастағы топтардан моногендік аурулардың негізгі клиникалық белгілерін оқып үйрену
- әр түрлі патологиялық аурулардың арасынан моногендік ауруларды тану дағдысын қалыптастыру
- студенттерді моногенді аурулардың тұқым қуалау типтерімен және негізгі клиникалық көрініс беруімен таныстыру
- тұқым қуалайтын аурумен ауратын науқастың жағдайына психологиялық баға беруге және оның жанұясымен дұрыс қарым-қатнасты қалыптастыруға, дәрігерлерше ойлануға дағдыландыру

### 4. Тақырыптың негізгі сұрақтары:

- 4.1. Мутациялар, анықтамасы, пайда болу механизмдері.
- 4.2. Репликация қателіктерінен пайда болатын гендік (нүктелік) мутациялар.
- 4.3. Оқылу рамкасының өзгеруінен пайда болатын гендік (нүктелік) мутациялар.
- 4.4. Моногендік аурулардың пайда болу механизмі.
- 4.5. Моногендік аурулардың жіктелуі.
- 4.6. Моногендік аурулардың тұқым қуалау типтері.
- 4.7. Моногендік аурулардың негізгі клиникалық белгілері.
- 4.8. Моногендік ауруларды анықтауда дәрігердің алгоритмдік әрекеті.

**5. Оқыту әдістері:** үйлесімділік (комбинациялық) оқыту әдісі (әңгімелесу, рөлдік ойын «Моногенді аурулар»)

### 6. Әдебиеттер:

*Негізгі:*



МОЛЕКУЛАЛЫҚ БИОЛОГИЯ ЖӘНЕ ГЕНЕТИКА КАФЕДРАСЫ  
ЖАЛПЫ МЕДИЦИНА МАМАНДЫҒЫ БОЙЫНША ОӘК

- 6.1. Бочков Н.П. Клиническая генетика. М., 2004, с. 13, 47- 64, 136-189, 210-255, 261-271.  
6.2. Введение в молекулярную медицину. Под ред. Пальцева М.А. М., 2004, с. 11-32.  
6.3. Генетика. Под ред. Иванова В.И. М., 2006, с. 12-39, 82-99, 116-125, 173-181.  
6.4. Гинтер Е.К. Медицинская генетика М., 2003, с. 22-27, 64-141.  
6.5. Жимулев И.Ф. Общая и молекулярная генетика. Новосибирск, 2003, с. 31-38, 40-48, 452.  
6.6. Медициналық биология және генетика. Оқу құралы проф. Қуандықов Е.Ө. ред. А., 2004, б. 144-154.

**Қосымша:**

- 6.12. Медицинская генетика: учеб. пособие/ Роберт Л.Ньюссбаум, Родерик Р, Мак-Иннес, Хантингтон Ф. Виллард: пер. с англ. А. Ш. Латыпова; под ред. Н. П. Бочкова.- М.: ГЭОТАР-Медиа, 2010.  
6.13. Қуандықов Е.Ө., Нұралиева Ұ.Ө. Негізгі молекулалық –генетикалық терминдердің орысша- қазақша сөздігі А., 2012.  
6.6. Заяц Р.Г, В,Э.Бутвиловскийи др. Общая и медицинская генетика. Р-на-Дону.,2002.с.195-200, 217-223.  
6.7.Лилин Е.Т., Богомазов идр. Генетика для врачей. М., 1990, с.10-16, 65, 136-168.  
6.8. Медицинская биология и генетика. Учебное пособие под ред. проф. Куандықова Е. У. А., 2004, с.147-157.  
6.9. Аманжолова Л.Е. Жалпы және медициналық генетиканың биологиялық негіздері. А., 2006, б. 187-199.  
6.10. Қазымбет П.Қ., Аманжолова Л.Е., Нұртаева Қ.С. Медициналық биология. А., 2002, б. 172-175.

**7. Бақылау:**

**7.1. Құзыреттілікті бағалау – білім.**

- 7.1.1. Тақырыптың сұрақтары бойынша ауызша сұрау.  
7.1.2. Тесттік бақылау – 10 сұрақтан 2 нұсқа.  
7.1.3. Кесте толтыру:

**Тұқым қуалайтын аурулардың типі, қысқаша клиникалық белгілерін көрсетініз**

№	Аурудың аты	Этиологиясы	Патогенезі	Тұқым қуалау типі	Клиникалық белгілері
1	Галактоземия				
2	ФКУ				
3	Альбинизм				
4	Ахондроплазия				
5	Синдром Тей-Сакса				
6	Синдром Марфана				
7	Муковисцидоз				

7.1.4. Ситуациялық есептер шығару.

1. Ата-анасы сау жанұяда қалыпты туылған бала ана сүтін еміп өсіп келе жатқан нәрестеде  
310 беттің 69 беті

МОЛЕКУЛАЛЫҚ БИОЛОГИЯ ЖӘНЕ ГЕНЕТИКА КАФЕДРАСЫ  
ЖАЛПЫ МЕДИЦИНА МАМАНДЫҒЫ БОЙЫНША ОӘК

құсу, іш өту денесінің сарғыштануы, ақыл-ойдың дамуының кешеуілдеуі байқалған. Бауыр және көкбауыры ұлғайған, катаракта байқалды.

1. Қандай ауруға күмәндануға болады?
2. Аурудың тұқым қуалау типін және баланың генотипін анықтаңыздар.
3. Аурудың одан әрі дамуын тоқтатуға болады ма?

2. Төменде көрсетілген симптомдардың қайсысы фенилкетонурияның диагноз қоюға болатын белгілері болып табылады:

- а. ақыл-ойдың кемістігі, бауыр және көкбауырдың ұлғаюы, жалпы дистрофия, катаракта;
- б. ақыл-ойдың дамуының кешеуілдеуі, микроцефалия, «тышқан иісі», тырспа эпилепсиялық талма, терінің және шаштың түстерінің бозаруы;
- в. көз бұршағының таюы, жүрек ақауы, бойдың ұзындығы, саусақтары жіңішке ұзын болуы,
- г. беті жалпақ, тар маңдай, тілдің ауызға симай шығып тұруы, ақыл-ойдың дамуының кешеуілдеуі.

3. Клиникалық сипаттамасы. Нәрестеде 4-5 айынан бастап психомоторлық дамуы нашарлайды айналасындағы заттарға ұмтылып көз тоқтатып, танымы төмендейді. Бұлшық еттің гипотониясы, гиперактузия байқалады. Ерте көздің түбінде «шие сүйегі» көрінеді 1 жас соңына қарай көру нервісінің семуінен соқырлыққа ұшырайды, интеллект идиотия деңгейіне дейін төмендейді. Біртіндеп қимыл-қозғалыс тоқтайды, тырысу басталады, тырсуға қарсы терапия көмектеспейді. Аурудың соңғы сатысында децеребрациалдық тырысу пайда болады. Бала 3-4 жасында қайтыс болады.

1. Қандай ауруға күмәндануға болады?
2. Аурудың тұқым қуалау типін және баланың генотипін анықтаңыздар.

4. Медико-генетикалық кеңеске келген әйел (пробанд) альбинизммен ауру баланың тууылу мүмкіндігін анықтап беруін сұрайды. Өзі сау ері альбинос жанұяда альбинизммен ауратын бала бар. Адамда альбинизм белгісі аутосомды- рецессивті жолмен тұқым қуалайтын белгі.

### 7.2. Құзыреттілікті бағалау – практикалық дағды.

7.2.1. Кіші топтармен жұмыс - рөлдік ойын «Дәрігер - пациент». Жұмысты орындауда «Медициналық биология және генетика» оқу құралын пайдалану керек (проф. Қуандықов Е.Ө. ред. А., 2004, б. 148-152).

### 7.3. Құзыреттілікті бағалау – коммуникативтік дағды.

7.3.1. Әңгемелесу барысында материалды дұрыс жеткізу және топпен жұмыс істей білу.

### 8. Бақылау сұрақтары:

- 8.1. Репликация қателігінен жататын мутацияның пайда болу механизмі мен мәні.
- 8.2. Оқылу рамкасының ығысуына жататын мутацияның пайда болу механизмі мен мәні.
- 8.3. Тұқым қуалайтын зат алмасу дефектісінен пайда болатын моногенді аурудың даму механизмі.
- 8.4. Мендельдік және мендельдік емес ауруларының генетикалық айырмашылығы.
- 8.5. Моногенді аурулардың клиникалық көрініс беру ерекшелігі.
- 8.6. Тұқым қуалайтын аурудың сипатын анықтауда дәрігердің алгоритмдік әрекеті.

Тақырып бойынша үш тілде түсіндірме сөздер:

Қазақ тілінде	Орыс тілінде	Ағылшын тілінде
Менделденуші белгілер (аурулар) – адамның Мендель заңына бағынып тұқым қуалайтын белгілері	Менделирующие признаки (болезни) – признаки (болезни) человека, наследующиеся по закону Менделя	Mendelian signs (disease) - signs (diseases), inherited by Mendel's laws



МОЛЕКУЛАЛЫҚ БИОЛОГИЯ ЖӘНЕ ГЕНЕТИКА КАФЕДРАСЫ  
ЖАЛПЫ МЕДИЦИНА МАМАНДЫҒЫ БОЙЫНША ОӘК

(аурулары)		
<b>Моногендік аурулар</b> – жекеленген геннің мутацияларынан пайда болатын аурулар	<b>Моногенные болезни</b> – болезни, обусловленные мутациями в единичном гене	<b>Monogenic diseases</b> – diseases resulting from mutations of single gene
<b>Тұқым қуалайтын зат алмасуының бұзылуынан болатын ауруы</b> – зат алмасу үрдісін бақылайтын гендердің мутациясы нәтижесінде пайда болады	<b>Наследственные дефекты обмена</b> – болезни, обусловленные мутациями генов, контролирующих обменные процессы	<b>Genetical defects of metabolism</b> – disease caused by mutations of genes, controlling metabolic processes
<b>Митохондриялық аурулар</b> – митохондриялық гендердің мутацияларына байланысты дамиды тұқым қуалайтын ауру	<b>Митохондриольные болезни</b> – наследственные болезни, обусловленные мутациями митохондриальных генов	<b>Mitochondrial diseases</b> – genetic diseases caused by mutations of mitochondrial genes



Құрастырушы: проф. Қуандықов Е.У.

## №11 сабақ

### 1. Тақырыбы: Адамның полигендік (мультифакториалды) аурулары

**2. Мақсаты:** студенттерде полигендік (мультифакторлық) аурулардың мәні және олардың медициналық-әлеуметтік маңызы туралы заманауи білімдері мен түсініктерін қалыптастыру.

### 3. Оқытудың міндеттері:

- белгілердің полигендік тұқым қуалауының мәнін ашу және түсіндіру;
- полигендік аурулардың даму механизмінің генетикалық полиморфизмділік мәнін түсіндіру;
- студенттерді полигендік аурулардың заманауи молекулалық-генетикалық даму механизмдерімен таныстыру
- студенттерде полигендік аурулардың тұқым қуалауға бейім ауру ретінде клиникалық көзқарасын қалыптастыру және мәнін ашу;
- студенттерде адамның кең тараған генетикалық бейім тұқым қуалайтын ауруларын танып, талдай білуге қалыптастыру;
- студенттерде полигендік аурулардың мәнін тәжірибелік медицинада, денсаулық сақтауда қалыптастыру.

### 4. Тақырыптың негізгі сұрақтары:

- 4.1. Генетикалық полиморфизм, мәні, пайда болу себептері, полигендік аурулардың дамуындағы маңызы.
- 4.2. Полигендік аурулардың даму механизмдері.
- 4.3. Кандидат - гендер, ассоциациясы, жекеленген нуклеотидтердің полиморфизмі туралы түсінік және олардың полигендік аурулардың дамуымен байланысы.
- 4.4. Полигендік аурулардың клиникалық-генетикалық сипаттамасы.
- 4.4. Полигендік ауруларды зерттеудің негізгі әдістері.
- 4.5. Полигендік аурулардың медициналық-әлеуметтік маңызы.

**5. Оқыту әдістері:** үйлесімділік (комбинациялық) оқыту әдісі (әңгімелесу, типтік есептер шығару, кесте толтыру)

### 6. Әдебиеттер:

#### Негізгі:

- 6.1. Бочков Н.П. Клиническая генетика. М., 2004, с. 261-293.
- 6.2. Генетика. Под ред. Иванова В.И. М., 2006, с. 254-257.





МОЛЕКУЛАЛЫҚ БИОЛОГИЯ ЖӘНЕ ГЕНЕТИКА КАФЕДРАСЫ  
ЖАЛПЫ МЕДИЦИНА МАМАНДЫҒЫ БОЙЫНША ОӘК

- 6.3. Гинтер Е.К. Медицинская генетика. М., 2003, с. 222- 239.  
6.4. Куандықов Е.У. Основы общей и медицинской генетки. А., 2008,с.44-54  
6.5. Лильин Е.Т. и др. Генетика для врачей. М., 1990, с. 66-67.  
6.6. Фогель Ф., Мотульски А. Генетика человека. Том 2. М., 1990, с. 245-265.  
6.7. Щипков В.П., Кривошеина Г.Н. Общая и медицинская генетика. М., 2003, с.200-206.

**Қосымша:**

- 6.7. Медицинская генетика: учеб. пособие/ Роберт Л.Ньюссбаум, Родерик Р, Мак-Иннес, Хантингтон Ф. Виллард: пер. с англ. А. Ш. Латыпова; под ред. Н. П. Бочкова.- М.: ГЭОТАР-Медиа, 2010.  
6.8. Қуандықов Е.Ө., Нұралиева Ұ.Ә. Негізгі молекулалық –генетикалық терминдердің орысша- қазақша сөздігі А., 2012.

**7. Бақылау:**

**7.1. Құзыреттілікті бағалау – білім.**

- 7.1.1. Тақырыптың сұрақтары бойынша ауызша сұрау.  
7.1.2. Тесттік бақылау – 10 сұрақтан 2 нұсқа.  
7.1.3. Типтік есептерді шығару.

Мультифакторлық аурулардың дамуында жеке тұлғаның тұқымқуалаушылығы мен сыртқы орта факторларының арақатынастық рөлін К.Хольцингер формуласымен анықтауға болады:

$$H = (KME - KDE)/(100-KDE),$$

мұнда, H – тұқымқуалаушылық коэффициенті, KME – монозиготты егіздер үшін белгінің конкорданттылығы (%); KDE- дизиготты егіздер үшін сол белгінің конкорданттылығы (%). E=1-H, E – орта әсерінің коэффициенті.

К.Хольцингердің формуласын пайдаланып мына төмендегі адамның аурулардың көрініс беруіндегі тұқымқуалаушылық пен ортаның салыстырмалы рөлін анықтаңыз:

Аурудың аты	Егіздердің Конкорданттылығы %		Тұқымқуалаушылық коэффициенті H=	Қорытынды
	ME	DE		
Гипертониялық ауру	26,2	10,0		
Миокард инфаркты	19,6	15,5		
Бронхиальды астма	19,0	4,8		
Рак	11,0	3,0		
Қатерсіз ісік	20,0	12,7		
Шизофрения	80,0	13,0		
Қант диабеті	84,0	37,0		
Қызылша	97,4	95,7		
Туберкулез	52,8	20,6		
Жамбастың туа біткен таюы	41,0	3,0		

7.1.4. «Мультифакторлық аурулардың зерттеу әдістері» тақырыбына кесте толтыру:

№	Зерттеу әдістері	Зерттеу мақсаты
1.	Егіздер әдісі	

МОЛЕКУЛАЛЫҚ БИОЛОГИЯ ЖӘНЕ ГЕНЕТИКА КАФЕДРАСЫ  
ЖАЛПЫ МЕДИЦИНА МАМАНДЫҒЫ БОЙЫНША ОӘК

2.	Клинико-генеалогиялық әдіс	
3.	Популяциялық-генетикалық әдіс	
4.	Молекулалық-генетикалық әдістер	

**7.1.5. Тақырып бойынша жаңа терминдер:**

Мультифакторлық аурулар

Басты ген

Кандидат гендер

Генетикалық маркерлер

Дискорданттылық

Конкорданттылық

Монозиготалы егіздер

Дизиготалы егіздер

Жеке нуклеотидтердің полиморфизмі

**8. Бақылау сұрақтары:**

8.1. Белгілердің (аурулардың) полигенді тұқымқуалауының мәні.

8.2. Мультифакторлық аурулардың клиникалық көріністерінің ерекшеліктері.

8.3. Полигендік аурулардың дамуындағы кандидат-гендердің рөлі.

8.4. Генетикалық маркерлер және олардың аурудың полигендік тұқым қуалауын анықтауда маңызы.

8.5. Полигенді аурулардың дамуында сыртқы орта факторларының рөлі мен маңызы.

8.6. Полигендік аурулардың медициналық-әлеуметтік маңызы.

**Тақырып бойынша үш тілде түсіндірме сөздер:**

Қазақ тілінде	Орыс тілінде	Ағылшын тілінде
<b>Генетикалық полиморфизм</b> – генотипте геннің екі немесе бірнеше аллелдерінің болуы (геннің әр түрлі формалары)	<b>Генетический полиморфизм</b> – наличие в генотипе генов, имеющих два и более аллелей (различных форм гена)	<b>Genetic polymorphism</b> – presence in genotype genes, having two or more alleles (variable forms of gene)
<b>Кандидат –гендер</b> – полигенді (мультифакторлық) аурулардың дамуына бейім гендер	<b>Гены-кандидаты</b> – гены, предрасполагающие к развитию полигенных (мультифакториальных) болезней	<b>Candidate genes</b> – genes predisposing to development of polygenic (multifactorial) diseases
<b>Маркерлі гендер</b> – полигенді (мультифакторлық) аурулардың дамуына әсер ететін гендер	<b>Маркерные гены</b> – гены, имеющие определенные значение в развитии полигенных (мультифакториальных) болезней	<b>Marker genes</b> – certain genes, playing role in development of polygenic (multifactorial) diseases
<b>Жекеленген нуклеотидтердің полиморфизмы</b> – полигенді (мультифакторлық)	<b>Полиморфизм единичных нуклеотидов</b> – замены единичных нуклеотидов в	<b>Single nucleotide polymorphism (SNP)</b> – changes (substitutions) single

аурулардың дамуындағы маңызды орын алатын ДНҚ молекуласындағы жекеленген нуклеотидтердің алмасуы	молекуле ДНҚ, играющих определенное значение в развитии полигенных (мультифакториальных) болезней	nucleotides of DNA, playing certain role in development of polygenic (multifactorial) diseases
--	---	--

Құрастырушы: проф. Е.Ө.Қуандықов

## Сабақ № 12

**1. Тақырыбы:** Тұқым қуалайтын ауруларға диагноз қоюдың молекулалық-генетикалық әдістері

**2. Мақсаты:** Студенттерде практикалық медицинада қолданылатын тұқым қуалайтын ауруларға диагноз қоюдың қазіргі кездегі молекулалық-генетикалық әдістері жайлы білімін қалыптастыру.

### 3. Оқытудың міндеттері:

- студенттерді тұқым қуалайтын ауруларға диагноз қоюдың негізгі әдістерімен таныстыру;
- тұқым қуалайтын ауру кезіндегі гендік (нүктелік) мутацияның механизмдерін және принциптерінің маңызын ашу;
- ДНҚ-ны зерттеудегі молекулалық-генетикалық әдістердің мәнін және оның тұқым қуалайтын ауруларға диагноз қоюдағы маңызын ашу;
- тұқым қуалайтын ауруларды танып білу және диагноз қою үрдісінде дәрігерлерше ойлануды дағдыландыру.

### 4. Тақырыптың негізгі сұрақтары:

- 4.1. Тұқым қуалайтын ауру кезіндегі гендік (нүктелік) мутацияның механизмдері мен принциптері.
- 4.2. Тұқым қуалайтын ауруға диагноз қоюдың молекулалық-генетикалық әдістері, анықтамасы, негізгі кезеңдері.
- 4.3. ДНҚ зерттеудің тікелей әдістері.
- 4.4. ДНҚ зерттеудің жанама әдістері.
- 4.5. Тұқым қуалайтын ауруларға диагноз қоюдағы молекулалық-генетикалық әдістердің маңызы.

### 5. Оқытудың әдістері:

 топпен жұмыс жасау, әңгімелесу

### 6. Әдебиеттер:

*Негізгі:*

- 7.1. Қуандықов Е.У. Основы общей и медицинской генетики. Курс лекций, Алматы, 2010, с. 112-120.
- 7.2. Бочков Н.П. Клиническая генетика. М., 2006, 72-132, 323-359, 397-447.
- 7.3. Генетика. Под ред. Иванова В.И. М., 2006, с.380-410.

МОЛЕКУЛАЛЫҚ БИОЛОГИЯ ЖӘНЕ ГЕНЕТИКА КАФЕДРАСЫ  
ЖАЛПЫ МЕДИЦИНА МАМАНДЫҒЫ БОЙЫНША ОӘК

7.4. Медицинская биология и генетика. Учебное пособие под ред. проф. Куандыкова Е.У. Алматы, 2004, с. 179-184.

*Қосымша:*

7.5. Биология. Под ред. Ярыгина В.Н. М., 2001, т.1, с. 264-285, 569-591.

7.6. Щипков В.П., Кривошеина Г.Н. Общая и медицинская генетика. М., 2003, с. 137-186, 228-246.

6.7. Э.К. Айламазян, В.С. Баранов – «Молекулярная медицина – новые направления в акушерстве и гинекологии» - Акушерство и гинекология, 2002., № 4, с. 9 – 14;

6.8. М.В. Немцова, Д.В. Залетаев – «Молекулярные аспекты предимплантационной диагностики» - Акушерство и гинекология, 2005., № 2, с. 10 – 12;

6.9. Медицинская генетика: учеб. пособие/ Роберт Л.Ньюссбаум, Родерик Р. Мак-Иннес, Хантингтон Ф. Виллард: пер. с англ. А. Ш. Латыпова; под ред. Н. П. Бочкова.- М.: ГЭОТАР-Медиа, 2010.

6.10. Куандықов Е.Ө., Нұралиева Ұ.Ө. Негізгі молекулалық-генетикалық терминдердің орысша-қазақша сөздігі. Алматы, 2012, 112 с.

## 7. Бақылау:

### 7.1. Құзыреттілікті бағалау – білім.

7.1.1. Тақырыптың сұрақтары бойынша ауызша сұрау.

7.1.2. Тесттік бақылау – 10 сұрақтан 2 нұсқа.

### 7.2. Құзыреттілікті бағалау – тәжірибиелік дағды.

7.2.1. Тұқым қуалайтын ауруларға диагноз қою үшін қолданылатын молекулалық-генетикалық әдістердің негізгі кезеңдерін сипаттау және атау.

7.2.2. ДНҚ зерттеудің тікелей әдістерін және оның тұқым қуалайтын ауруларға диагноз қоюдағы маңызын сипаттау және атау.

7.2.3. ДНҚ зерттеудің жанама әдістерін және оның тұқым қуалайтын ауруларға диагноз қоюдағы маңызын сипаттау және атау.

7.2.4. Кесте толтыру «Тұқым қуалайтын ауруларға диагноз қоюдағы молекулалық-генетикалық әдістердің сипаттамасы»

Әдістер	Әдістің мақсаты және мүмкіндігі
ДНҚ химиялық синтезі	
Рестрикция	
Полимеразалық тізбекті реакция (ПТР)	
ДНҚ-зондтарымен гибридтеу	
Клондау	
Секвенирлеу	

### 7.3. Өзін өзі жетілдіру дағдыны бағалау

7.3.1. «Бағаналы жасушалармен емдеудің болашағы» тақырыбы бойынша СӨЖ –ді презентация түрінде дайындау және аралық бақылауға дейін қорғау.

7.3.2. «Жеке даралық емдеу, маңызы, жетістіктері және практикалық маңызы» тақырыбы бойынша СӨЖ –ді презентация түрінде дайындау және аралық бақылауға дейін қорғау.

### 7.4. Бақылау сұрақтар:

7.4.1. ДНҚ-диагностика маңызы?

7.4.2. Молекулалық-генетикалық әдістер қай ауруларды анықтайды?

Тақырып бойынша үш тілде түсініктеме сөздер:

Қазақ тілінде	Орыс тілінде	Ағылшын тілінде
Молекулалық-генетикалық әдістер - белгілі бір геннің ауданындағы ДНҚ-ны зерттеуге негізделеді.	Молекулярно-генетические методы – методы, основанные на исследовании ДНК в районе определенных генов.	<b>Molecular-genetic methods</b> are the methods based on the study of DNA in the area of specific genes.
Генодиагностика (ДНК-диагностика) - геном құрылысындағы өзгерістерді анықтауда қолданылатын әдістер жиынтығы.	Генодиагностика (ДНК-диагностика) - совокупность методов по выявлению изменений в структуре генома.	<b>Genodiagnostic (DNA-diagnostics)</b> - a set of methods for detection of changes in the structure of the genome.
ДНҚ-диагностиканың тікелей әдістері – тұқым қуалайтын ауруға жауапты ген және оның негізгі патологиялық мутация типтері белгілі болғанда ғана қолданылатын әдістер	Прямые методы ДНК-диагностики – методы, используемые в тех случаях, когда известен ген, ответственный за возникновение наследственного заболевания и основные типы его патологических мутаций.	<b>Direct methods of DNA-diagnostics</b> – methods used in those cases where the known gene responsible for the occurrence of a genetic disease, and the main types of its pathological mutations
ДНҚ-диагностиканың жанама әдістері – егер ауру тудыратын зақымданған ген идентификацияланбаған, тек хромосомадағы орны белгілі не тікелей ДНҚ диагностика нәтиже бермегенде жүргізілетін әдістер.	Косвенные методы ДНК-диагностики - методы, применяемые в том случае, если ген, повреждение в котором приводит к заболеванию, не идентифицирован, а лишь локализован на определенной хромосоме, или когда методы прямой ДНК-диагностики не дают результата.	<b>Indirect methods of DNA-diagnostics</b> – methods used if the gene, the damage of which leads to a disease is not identified, but only localized to a particular chromosome, or when the methods of direct DNA diagnostics fail.

Құрастырушы: И.К.Нұрпеисова

## № 13 сабақ

### 1. Тақырып: Тұқым қуалайтын аурулардың алдын алуының заманауи әдістері

2. **Мақсат:** студенттерде тұқым қуалайтын және даму ақаулықтарының алдын алуының заманауи әдістері туралы білімдерін қалыптастыру.

### 3. Оқытудың міндеттері:

- студенттерді тұқым қуалайтын аурулардың алдын алуының заманауи әдістерімен таныстыру;
- тұқым қуалайтын патологияның бірінші реттік (преконцепциялық) алдын алу әдістерінің
- тұқым қуалайтын аурумен туылған балада аурудың клиникалық көрініс беруінің алдын алу әдістерінің мәнін және маңызын ашу;
  - студенттердің назарын тұқым қуалайтын ауруларға пренатальды диагностика жүргізу процедураларының құқықтық, психологиялық және медициналық-әлеуметтік аспектілеріне көңіл аудару;
- студенттерде балардың тұқым қуалайтын патологиямен туылу және өлім деңгейін төмендету бағытында жүкті әйелдерді уақытылы анықтап, пренатальды диагностикаға жіберудің маңыздылығы жайлы түсініктерін қалыптастыру.

### 4. Тақырыптың негізгі сұрақтары:

- 4.1. Тұқым қуалайтын және даму ақаулықтарының алдын алуы. Бірінші және екінші реттік алдын алу.
- 4.2. Прекоцепциялық алдын алу.
- 4.3. Пренатальды диагностика. Тікелей емес және тікелей әдістер.
- 4.4. Имплантацияға дейінгі диагностика.
- 4.5. Тұқым қуалайтын ауруларға ерте клиникаға дейін диагноз қою.
- 4.6. Генетикалық скрининг: жаппай, таңдамалы. Көрсеткіштері.
- 4.7. Тұқым қуалайтын патологияның алдын алудың биоэтикалық жағдайлары.

### 5. Оқытудың әдістері: топпен жұмыс жасау, әңгімелесу

### 6. Әдебиеттер:

#### *Негізгі:*

- 6.1. Куандыков Е.У. Основы общей и медицинской генетики. Курс лекций, Алматы, 2010, с.192-200.
- 6.2. Бочков Н.П. Клиническая генетика. М., 2006, 72-132, 323-359, 397-447, 365-395.
- 6.3. Генетика. Под ред. Иванова В.И. М., 2006, с.380-410, 592-601.

6.4. Медицинская биология и генетика. Учебное пособие под ред. проф. Куандыкова Е.У. Алматы, 2004, с. 179-184

**Қосымша:**

6.5. Биология. Под ред. Ярыгина В.Н. М., 2001, т.1, с. 264-285, 569-591.

6.6. Щипков В.П., Кривошеина Г.Н. Общая и медицинская генетика. М., 2003, с. 137-186, 228-246, 240-246.

6.7. Мутовин Г.Р. Клиническая генетика М., 2010, с. 765-766, 534-562.

6.8. Медицинская генетика: учеб. пособие/ Роберт Л.Ньюссбаум, Родерик Р. Мак-Иннес, Хантингтон Ф. Виллард: пер. с англ. А. Ш. Латыпова; под ред. Н. П. Бочкова.- М.: ГЭОТАР-Медиа, 2010.

6.9. Қуандықов Е.Ө., Нұралиева Ұ.Ә. Негізгі молекулалық-генетикалық терминдердің орысша-қазақша сөздігі. Алматы, 2012, 112 с.

**7. Бақылау:**

**7.1. Құзыреттілікті бағалау – білім.**

7.1.1. Тақырыптың сұрақтары бойынша ауызша сұрау.

7.1.2. Тесттік бақылау – 10 сұрақтан 2 нұсқа.

**7.2. Құзыреттілікті бағалау – тәжірибиелік дағды.**

7.2.1. Генетикалық скринингтың мәнін, клиникалық маңызын сипаттау. Жаппай және таңдамалы скрининг жүргізу көрсеткіштері.

7.2.2. Тұқым қуалайтын ауруларды пренатальды диагностикалаудың тікелей және тікелей емес әдістерді сипаттау.

7.2.3. Тұқым қуалайтын ауруларды имплантацияға дейінгі диагностикалау әдістерін сипаттау

7.2.4. Кесте толтыру

**Туа біткен зат алмасу аурулардың диагностикалау және алдын-алу емдеу әдістері**

Ауру	Зерттеу материалы	Диагностика әдістері	Алдын-алу емдеу
Фенилкетонурия			
Туа біткен гипотериоз			
Бүйрек үсті бездердің туа біткен гиперплазиясы			

7.1.5. Гендік және хромосомалық тұқым қуалау патологияны алдын-алудың алгоритмін пайдалана отырып әр кезеңдер үшін көрсеткіштерін анықтаңыз:

Әйелдер кеңесі



Медико-генетикалық кеңес

↓  
**Пренатальды диагностика**

↓  
**Тұқым қуалау патологияны алдын-алудың ұсыныстары**

**7.3. Өзін өзі жетілдіру дағдыны бағалау**

7.3.1. «Предиктивті медицина» тақырыбы бойынша СӨЖ –ді презентация түрінде дайындау және аралық бақылауға дейін қорғау.

7.3.2. «Адамның генетикалық паспорты» тақырыбы бойынша СӨЖ –ді презентация түрінде дайындау және аралық бақылауға дейін қорғау.

**7.4. Бақылау сұрақтар:**

7.4.1. Тұқым қуалайтын аурулардың негізгі алдын-алу әдістері.

7.4.2. Преконцепциялық алдын алу, оның маңызы.

7.4.3. Пренатальды диагностика. Тікелей емес және тікелей әдістер.

7.4.4. Имплантацияға дейінгі диагностика.

7.4.5. Генетикалық скрининг өткізу жағдайы.

**Тақырып бойынша үш тілде түсініктеме сөздер:**

Қазақ тілінде	Орыс тілінде	Ағылшын тілінде
<b>Скрининг</b> — арнайы диагностикалық зерттеуді, тесті қоса жүргізу негізінде тұрғындарды жаппай зерттеу немесе жеке бір контингентті қандайда бір патологиясы бар немесе оның даму қауіпі бар тұлғаны жылдам анықтауда қолданылатын әдіс.	<b>Скрининг</b> — метод активного выявления лиц с какой-либо патологией или факторами риска ее развития, основанный на применении специальных диагностических исследований, включая тестирование, в процессе массового обследования населения или его отдельных контингентов.	<b>Screening</b> is a method of active identify persons with any pathology or risk factors of its development, based on application of special diagnostic tests, including testing, in the course of mass examination of the population or its separate contingents.
<b>Имплантацияға дейінгі диагностика</b> - адам эмбрионының генетикалық ауруларына имплантацияға дейін жатыр қуысында яғни жүктілік басталғанға дейін диагноз қою.	<b>Предимплантационная диагностика</b> - диагностика генетических заболеваний у эмбриона человека перед имплантацией в полость матки, то есть до начала беременности.	<b>Preimplantation genetic diagnosis</b> - diagnosis of genetic diseases of a human embryo before implantation into the uterus, i.e. before the beginning of pregnancy.
<b>Пренатальды диагностика</b> - жатыр ішілік даму сатысында туғанға дейін патологияны анықтау мақсатында жүргізіледі.	<b>Пренатальная диагностика</b> — комплексная дородовая диагностика с целью обнаружения патологии на стадии внутриутробного развития.	<b>Prenatal diagnosis</b> - a comprehensive prenatal diagnosis to detect pathology at the stage of fetal development.
<b>Альфа-фетопротеин</b> –	<b>Альфа-фетопротеин</b> –	<b>Alpha-fetoprotein</b> - fetal



ұрықтың қанынан, жаңа туған нәрестеден жүкті әйелден, сол сияқты амнион сұйықтығынан табылатын эмбриондық ақуыз.	эмбриональнй белок, обнаруживаемый в крови плода, новорожденного, беременной, а также в амниотической жидкости.	protein found in the blood of the fetus, newborn, pregnant and in the amniotic fluid.
--	---	---

Құрастырушы: И.К.Нұрпеисова

## № 14 сабақ

### 1. Тақырыбы: Медициналық-генетикалық кеңес (МГК)

**2. Мақсаты:** Студенттерде тұқымқуалайтын патологиясы бар аурулар мен оның жанұясына арнайы медико - профилактикалық көмек көрсету ретінде медико-генетикалық кеңес жайлы білімді қалыптастыру.

### 3. Оқытудың міндеттері:

- медико-генетикалық кеңестің (МГК) заманауи медицинада және денсаулық сақтауда алатын орнын, маңызы мен мәнін ашу;
- студенттерді медико-генетикалық кеңестің негізгі мақсаты мен міндеттерін таныстыру;
- МГК әрбір этапының маңыздылығы мен мәнін ашу;
- студенттерге МГК психологиялық аспектілеріне көңіл аударту;
- студенттерді МГК заңдылық жағына көңіл аударту;
- студенттерді тұқым қуалайтын патологияға күмәнданғанда немесе нақты диагноз қойылған жағдайда уақтылы байқап медико-генетикалық кеңеске жіберудің рөліне көңіл аудару;
- тұқым қуалайтын ауруға диагноз қоюда қолданылатын пренатальды (туғанға дейін) зерттеу әдісінің маңызы мен мәнін ашу;
- генетикалық бұзылыстарды алдын алудағы преимплантациялық диагностиканың мәні мен маңызын ашу;
- студенттерде тұқым қуалайтын патологиядан халықтың өлімі мен аурудың тұқым қуалауын төмендетуде барлық мамандықтағы дәрігерлердің рөлі туралы түсініктер қалыптастыру, генетикалық қауіптілікті есептеудің әдістерін білу;
- студенттерді МГК өткізудің міндеттері мен этикалық принциптерімен таныстыру.

### 4. Тақырыптың негізгі сұрақтары:

1. Тұқым қуалайтын патологиялардың алдын-алу. Бірінші және екінші реттік алдын-алу.
4. 2. МГК – тұқым қуалайтын патологияны ерте алдын алудың негізі. Ретроспективті және проспективті кеңес.
4. 3. МГК жүргізу көрсеткіштері. МГК кезеңдері.

4.4. Генетикалық болжам. Генетикалық қауіптілікті есептеудің тәсілдері:

- а) АД-типті тұқым қуалайтын ауруларды
- б) АР-типті тұқым қуалайтын ауруларды
- в) Х-тіркес доминантты типті тұқым қуалайтын ауруларды
- г) Х-тіркес рецессивті типті тұқым қуалайтын ауруларды
- д) хромосомдық синдромдарды.

4.5. Пренаталды диагностика. Инвазивті және инвазивті емес әдістері.

4.6. Предимплантациялық диагностика.

4.7. МГК өткізудің міндеттері мен этикалық принциптері ( 95 - бап, «Халық денсаулығы және денсаулық сақтау жүйесі жайлы», ҚР Кодексі, 2009 жыл).

**5. Оқыту әдістері:** топпен жұмыс жасау, әңгімелесу

**6. Әдебиеттер:**

*Негізгі:*

6.1. Биология. Под ред. Ярыгина В.Н. М., 2001, 1 т., б. 274-276.

6.2. Бочков Н.П. Клиническая генетика. М., 2006, б. 411-451.

6.3. Генетика. Под ред. Иванова В.И. М., 2006., б. 569-591.

6.4. Медициналық биология және генетика. Оқу құралы проф. Қуандықов Е.Ө. ред. А., 2004, б. 169-178.

6.5. Қуандықов Е.Ө., Нұралиева Ұ.Ә. Жалпы және медициналық генетика негіздері (дәрістер жинағы). А., 2009, б. 199-201.

*Қосымша:*

6.6. Мутовин Г.Р. Основы клинической генетики. М., 2001, б. 211-224.

6.7. Медицинская генетика: учеб. пособие/ Роберт Л.Ньюссбаум, Родерик Р, Мак-Иннес, Хантингтон Ф. Виллард: пер. с англ. А. Ш. Латыпова; под ред. Н. П. Бочкова.- М.: ГЭОТАР-Медиа, 2010, с. 203-205

6.8. Қуандықов Е.Ө., Нұралиева Ұ.Ә. Негізгі молекулалық-генетикалық терминдердің орысша - қазақша сөздігі. Алматы, 2012, 112б.

**7. Бақылау:**

**7.1. Құзыреттілікті бағалау – білім.**

7.1.1. Тақырыптың сұрақтары бойынша ауызша сұрау.

7.1.2. Тесттік бақылау – 10 сұрақтан 3 нұсқа.

**7.2. Құзыреттілікті бағалау – тәжірибиелік дағды.**

7.2.1. Жанұяның шежіресін құруда қолданылатын негізгі терминдерді атап өту және сипаттау.

7.2.2. Генетикалық қауіпке анықтама беру және оның теориялық, эмпирикалық қауіпті есептеудегі маңызын сипаттау.

7.2.3. Медико генетикалық кеңесті қажет ететін көрсеткіштерді атап өту және түсіндіру.

7.2.4. Медико-генетикалық кеңестің түрлері (проспективті және ретроспективті) және олардың айырмашылығы мен маңызын сипаттау.

**7.3. Құзыреттілікті бағалау – құқықтық құзіреттілік.**

7.2.1. МГК өткізудің міндеттері мен этикалық принциптері ( 95 - бап, «Халық денсаулығы және денсаулық сақтау жүйесі жайлы», ҚР Кодексі, 2009 жыл).

7.3.2. Тесттік бақылау – 10 сұрақтан 3 нұсқа.

#### 7.4. Бақылау сұрақтары:

7.4.1. Медико-генетикалық кеңестің мәні.

7.4.2. Медико-генетикалық кеңестің реті және этаптары.

7.4.3. МГК өткізудің психологиялық, құқықтық аспектілері.

7.4.4. Тұқым қуалайтын аурулардың алды-алудағы жалпы практика дәрігерлердің және мамандық дәрігерлердің рөлі.

#### Тақырып бойынша үш тілде түсініктеме сөздер:

Қазақ тілінде	Орыс тілінде	Ағылшын тілінде
<b>Медико – генетикалық кеңес</b> – тұқым қуалайтын және туа біткен ауру балалардың туылуын алдын алу мақсатымен генетикалық ауруы бар науқастарға және олардың отбасы мүшелеріне көрсететін медициналық көмектің арнайы түрі	<b>Консультирование медико – генетическое</b> – специализированный вид медицинской помощи, оказываемый больным с генетической патологией и членам их семей, имеющий целью предупреждение рождения детей с наследственной и врожденной патологией	<b>Genetic counseling</b> - specialized type of medical care to patients and their relatives with genetic pathology aiming to prevent birth of children with inherited or congenital disorder
<b>Генетикалық қауіп</b> – отбасында баланың тұқым қуалайтын аурумен (хромосомалық, моногендік не полигендік) туылу мүмкіндігі	<b>Генетический риск</b> – вероятность рождения в семье ребенка с генетической патологией (хромосомной, моногенной или полигенной)	<b>Genetic risk</b> – possibility of birth with a genetic pathology
- <b>теориялық</b> – Мендель заңдарымен тұқым қуалайтын моногенді аурулардың қайта даму мүмкіндігі	- <b>теоретический</b> – вероятность повторного возникновения моногенных заболеваний, наследующихся по законам Менделя	<b>Theoretical</b> – possibility of monogenic diseases recurrence which is inherited by Mendel's theories
- <b>эмпирикалық</b> – баланың Мендель заңы бойынша тұқым қуаламайтын генетикалық патологиямен (хромосомалық, полигендік) қайта туылу мүмкіндігі; белгілі бір патологиясы бар науқастың отбасын тексеру және әртүрлі дәрежедегі барлық туыскандар арасында аурулар санының арақатынасын анықтау негізінде есептелінеді.	- <b>эмпирический</b> – вероятность повторного рождения ребенка с генетической патологией (хромосомной, полигенной), не наследующейся по законам Менделя; высчитывается на основе обследования семей больных с определенной генетической патологией и определения соотношения количества больных среди всех родственников различной степени родства	<b>Empirical</b> - possibility of rebirth with a genetic pathology which is not inherited by Mendel's theories

Құрастырған: С.Қ.Әлмұхамбетова

## № 15 сабақ

### 1. Тақырыбы: «Медициналық генетика негіздері» тарау бойынша аралық бақылау

**1. Мақсаты:** Медициналық (клиникалық) генетикадан студенттердің алған білімдері мен түсініктерін, заманауи медицина мен денсаулық сақтаудағы медициналық генетиканың ролі мен маңызын анықтау. дәріс материалдары мен практикалық сабақтарда медициналық генетика бойынша алған түсініктері мен білім деңгейлерін анықтау.

### 2. Оқыту мақсаттары:

- медициналық генетиканың мақсаты, міндеттері, ролі және оның заманауи медицинадағы және денсаулық сақтаудағы маңызу туралы студенттердің білімін анықтау
- студенттердің өткен материал бойынша жеке бөлімдер бойынша білім деңгейін анықтау
- студенттерді тұқым қуалайтын ауруларды тани білуге үйрету
- ауру адамдарды және олардың туыстарын дер кезінде анықтау және медико – генетикалық кеңеске жіберудің негізгі міндеттерін студенттер бойында қалыптастыру

### 4. Тақырыптың негізгі сұрақтары:

- 5.1. Адамның тұқымқуалайтын ауруларының анықтамасы және олардың жіктелуі.
- 5.1. Хромосомалық аурулардың жіктелуі.
- 5.1. Аутосомалық синдромдар.
- 5.1. Гоносомдық синдромдар.
- 5.1. Гендік (нүктелік) мутациялардың пайда болу механизмдері
- 5.1. Моногендік аурулардың даму механизмдері
- 5.1. Гендік аурулар және олардың жіктелуі.
- 5.1. Менделдік моногенді аурулар
- 5.1. Менделдік емес моногенді аурулар
- 5.1. Моногенді аурулардың клиникалық белгілері
- 5.1. Полигендік (мультифакторлық) аурулар, көрініс беру ерекшеліктері, жіктелуі.
- 5.1. Полигендік аурулардың даму механизмдері.
- 5.1. Генетикалық маркерлердің мультифакторлық аурулармен ассоциациясы.
- 5.1. Полигендік ауруларды зерттеудің негізгі әдістері.
- 5.1. Клинико-генеалогиялық әдіс. Шежіре құрастыру, генеалогиялық анализ.
- 5.1. Цитогенетикалық әдістер: кариотиптеу, хромосомаларды дифференциалды бояу әдісі.



МОЛЕКУЛАЛЫҚ БИОЛОГИЯ ЖӘНЕ ГЕНЕТИКА КАФЕДРАСЫ  
ЖАЛПЫ МЕДИЦИНА МАМАНДЫҒЫ БОЙЫНША ОӘК

- 5.1. Зат алмасудың бұзылуынан болатын моногенді ауруларды диагностикалау принциптері, биохимиялық зерттеу әдістері
- 5.1. Молекулалық-генетикалық әдістері. ДНҚ-диагностика. ДНҚ-диагностиканың тікелей және жанама әдістері.
- 5.1. Тұқым қуалау патологияны алдын-алу. Бірінші және екінші реттік алдын-алу.
- 5.1. МГК – тұқым қуалайтын патологияны ерте алдын алудың негізі. Ретроспективті және проспективті (болашағы) кенес.
- 5.1. МГК жүргізу көрсеткіштері. МГК кезеңдері.
- 5.1. Генетикалық болжам. Генетикалық қауіптілікті есептеудің әдістері:
  - АД-типті тұқым қуалайтын ауруларды
  - АР-типті тұқым қуалайтын ауруларды
  - Х-тіркес доминантты типті тұқым қуалайтын ауруларды
  - Х-тіркес рецессивті типті тұқым қуалайтын ауруларды
  - хромосомдық синдромдарды.
- 5.1. Пренаталды диагностика. Инвазивті және инвазивті емес әдістері.
- 5.1. Преимплантациялық диагностика.
- 5.1. МГК өткізудің міндеттері мен этикалық принциптері (статья № 95, «Халық денсаулығы және денсаулық сақтау жүйесі жайлы», 2009 жыл Қазақстан Республикасының Кодексі)
- 5.1. Тұқым қуалайтын аурулардың алдын-алудың негізгі әдістері. Генетикалық скрининг: жаппай, таңдамалы. Жүргізу шарттары.
- 5.1. Периконцепциялық алдын-алу, оның мақсаты және негізгі қағидалары.
- 5.1. Тұқым қуалау патологияның биоэтикалық проблемалары.
- 5.1. Предиктивная медицина, определение и цели.
- 5.1. Геном человека, его особенности.
- 5.1. Гены предрасположенности, их тестирование.
- 5.1. Генетический паспорт и генетическая карта репродуктивного здоровья.
- 5.1. Перспективы предиктивной медицины.
- 5.1. Генетикалық паспорт – ДНҚ-ның өзіндік базасы
- 5.1. Генетикалық паспорт предиктивті медицинаның негізі.
- 5.1. Генетикалық тест үшін қажетті ауру мен патологияның көрінісі
- 5.1. Биочипті қолданудағы негізгі технологиялар.
- 5.1. Биологиялық биочиптің жұмыс істеу принциптері.
- 5.1. Адамның ауруларын зерттеудегі биочиптің маңызы.
- 5.1. Нанобиочип медицина болашағының негізі.
- 5.1. Бағаналы жасушалар, анықтамасы, қасиеті.
- 5.1. Адамның ауруларын емдеудегі бағаналы жасушаларды қолданылуы.
- 5.1. Бағаналы жасушалар және гендік терапия
- 5.1. Бағаналы жасушаларды қолдану тетіктері, оны медицинада болашақта қолдануы және проблемасы.
- 5.1. Муковисцидоздың этиологиясы және патогенезі.
- 5.1. Клиникалық көрінісі.
- 5.1. Адамның митохондриялық геномы.
- 5.1. Аналық жыныстың цитоплазмалық эффектісі.
- 5.1. мт-ДНҚ мутациясының клиникалық көрінісі.
- 5.1. Геномдық импринтинг ауруларының тұқым қуалау ерекшеліктері
- 5.1. Геномдық импринтинг ауруларының пайда болу себебі мен даму механизмдері.
- 5.1. Геномдық импринтинг ауруларының клиникалық - генетикалық сипаттамалары (Прадер-Вилли, Энгельман).
- 5.1. Геномдық импринтинг ауруларының алдын- алу шаралары және диагноз қою.
- 5.1. Үшнуклеотидтік қайталанулар экспансиясы ауруларының тұқым қуалау ерекшеліктері

МОЛЕКУЛАЛЫҚ БИОЛОГИЯ ЖӘНЕ ГЕНЕТИКА КАФЕДРАСЫ  
ЖАЛПЫ МЕДИЦИНА МАМАНДЫҒЫ БОЙЫНША ОӘК

- 5.1. Үшнуклеотидтік қайталанулар экспансиясы ауруларының себебі мен даму механизмдері.
- 5.1. Үшнуклеотидтік қайталанулар экспансиясы ауруларының клиникалық - генетикалық сипаттамалары (Гентингтон хорейасы, Куршман – Штейнер - Баттенттің митониялық дистрофиясы, Мартин - Белл синдромы немесе сынғыш Х-хромосома синдромы. ).
- 5.1. Үшнуклеотидтік қайталанулар экспансиясы ауруларының алдын- алу шаралары және диагноз қою.
- 5.1. Приондардың молекулалық және жасушалық биологиясы.
- 5.1. Приондық аурулардың генетикасы.
- 5.1. Приондық аурулардың пайда болуына алып келетін мутациялар.
- 5.1. Приондық аурулардың қазіргі заманғы жіктелуі.
- 5.1. Адамның приондық аурулары (Кройтцфельд – Якоб ауруы, фатальды жанұялық ұйқысыздық, Куру ауруы, Герстманн – Штройслер – Шейнкер синдромы).
- 5.1. Тұқым қуалайтын гемоглобинопатиялар және олардың себептері.
- 5.1. Гемоглобинопатиялардың жіктелуі.
- 5.1. Гемоглобинопатияларға диагноз қою және емдеу.
- 5.1. Кең таралған генетикалық аурулардың сипаттамалары және таралу жиілігі
- 5.1. Кең таралған аурулардың генетикалық механизмдерін
- 5.1. Кең таралған генетикалық аурулардың түрлері
- 5.1. Аурулардың клиникалық көрінісі, диагностикасы және алдын-алу
- 5.1. Тұқым қуалайтын ауруларға жалпы сипаттама, жіктелуі.
- 5.1. Тұқым қуалайтын ауруларға диагноз қою және алдын –алу әдістері.
- 5.1. Тұқым қуалайтын ауруларды емдеу принциптері.

**5. Оқыту және білім беру әдістері:** үйлесімді (комбинациялық) оқыту тәсілі (әңгімелесу, ситуациялық есептерді шығару).

## 6. Әдебиеттер:

### Негізгі:

- 6.1. Айала Ф., Кайгер Дж. Современная генетика. М., 1988.
- 6.2. Албертс Б. и др. Молекулярная биология клетки. М., 1994.
- 6.3. Бочков Н.П. Клиническая генетика. М., 2004.
- 6.4. Введение в молекулярную медицину. Под ред. Пальцева М.А.. М., 2004.
- 6.5. Генетика. Под ред. Иванова В.И. М., 2006.
- 6.6. Гинтер Е.К. Медицинская генетика М., 2003.
- 6.7. Инге-Вечтомов С.Г. Генетика с основами селекции. М. 1989.
- 6.8. Жимулев И.Ф. Общая и молекулярная генетика. Новосибирск, 2003.
- 6.9. Мушкамбаров Н.Н., Кузнецов С.Л. Молекулярная биология. М., 2003.
- 6.10. Фаллер Д.М., Деннис Шилдс. Молекулярная биология клетки. М., 2006.
- 6.11. Аманжолова Л.Е. Жалпы және медициналық генетиканың биологиялық негіздері. А., 2006.
- 6.12. Қазымбет П.Қ., Аманжолова Л.Е., Нұртаева Қ.С. Медициналық биология. А., 2002.
- 6.13. Қуандықов Е.Ө., Әбілаев С.А. Медициналық биология және генетика. А., 2006.
- 6.14. Медициналық биология және генетика. Оқу құралы проф. Қуандықов Е.Ө. ред. А., 2004.

### Қосымша:

- 6.15. Мутовин Г.Р. Основы клинической генетики. М., 2001, б. 211-224.
- 6.16. Медицинская генетика: учеб. пособие/ Роберт Л.Ньюссбаум, Родерик Р, Мак-Иннес, Хантингтон Ф. Виллард: пер. с англ. А. Ш. Латыпова; под ред. Н. П. Бочкова.- М.: ГЭОТАР-Медиа, 2010.
- 6.17. Қуандықов Е.Ө., Нұралиева Ұ.Ө. Негізгі молекулалық-генетикалық терминдердің орысша -қазақша сөздігі. Алматы 2012.

## 7. Бақылау:

### 7.1. Құзыреттілікті бағалау – білім.

7.1.1. Тақырыптың сұрақтары бойынша ауызша сұрау.

7.1.2. Тесттік бақылау – 10 сұрақтан 2 нұсқа.

### 7.2. Құзыреттілікті бағалау – практикалық дағды.

7.2.1. Ситуациялық есептерді шығару (Қуандықов Е.Ө. ред. оқу құралы, 201-202 б., № 15 – 25 есептер).

1. Адамда кездесетін трисомияның негізгі типтерін атап өту және олардың пайда болу механизмдерін түсіндіру
2. Гоносомдық синдромдардың негізгі типтерін атап өту және олардың пайда болу механизмдерін түсіндіру
3. Даун синдромына алып келетін мутацияның типі, олардың пайда болу механизмдерін түсіндіру және кариотипін және клиникалық белгілерін сипаттау
4. Патау синдромына алып келетін мутацияның типі, олардың пайда болу механизмдерін түсіндіру, кариотипін және клиникалық белгілерін сипаттау
5. Эдварс синдромына алып келетін мутацияның типі, олардың пайда болу механизмдерін түсіндіру, кариотипін және клиникалық белгілерін сипаттау
6. Шерешевский-Тернер синдромына алып келетін мутацияның типі, олардың пайда болу механизмдерін түсіндіру, кариотипін және клиникалық белгілерін сипаттау
7. Кляйнфельтер синдромына алып келетін мутацияның типі, олардың пайда болу механизмдерін түсіндіру, кариотипін және клиникалық белгілерін сипаттау
8. Тұқым қуалайтын ауруларға диагноз қоюдың негізгі әдістерін атап өту және оларды сипаттау
9. Клинико-генеалогиялық әдістің сипаттамасы, олардың кезеңдері және аурудың тұқым қуалау типін анықтаудағы маңызы
10. ДНҚ-ның тікелей және жанама диагностикалау әдісін сипаттау және олардың тұқым қуалайтын ауруларды диагностикалаудағы маңызы
11. Тұқым қуалайтын ауруларды пренатальды диагностикалаудың инвазивті әдістері және олардың сипаттамасы
12. Жанұяның шежіресін құруда қолданылатын негізгі терминдерді атап өту және сипаттау
13. Генетикалық қауіпке анықтама беру және оның теориялық, эмпирикалық қауіпті есептеудегі маңызын сипаттау
14. Тұқым қуалайтын аурулардың негізгі алдын-алу әдістерін атап өту және сипаттау
15. Генетикалық скрингтың мәнін, клиникалық маңызын сипаттау. Жаппай және таңдамалы скринг жүргізу көрсеткіштері
16. Әкесі мен анасы сау, екі баласы ауру, әкесі жағынан апайы мен атасы ауру жанұяның шежіресін құрастыру, шежіренің барлық мүшелерінің генотипін, тұқым қуалау типін анықтау және ауру баланың туылуының генетикалық қаупін есептеу. Геннің пенетрантылығы – 80%. Барлық аурулар мутантты ген бойынша гетерозиготалы
17. Ата – анасы сау, қандас туыстық некеде тұрады (ағайынды сибстар). Бірінші жүктілік өздігінен түсікпен аяқталды, екінші жүктілікте өлі туылды (жынысы белгісіз), үшінші жүктілікте ауру қыз туылды. Жанұяның шежіресін құрастырып, шежіренің барлық мүшелерінің генотипін, тұқым қуалау типін анықтау және ауру баланың туылуының генетикалық қаупін есептеу. .
18. Ата – анасы сау, қыздары сау мутантты генді тасымалдаушы, екі ұлдары ауру. Жанұяның шежіресін құрастырып, шежіренің барлық мүшелерінің генотиптерін, аурудың тұқым қуалау типін және жанұяда ауру баланың туылуының генетикалық қаупін есептеңіздер.
19. Әкесі сау, анасы ауру отбасында, екі балалары: қызы және ұлы сау, екі балалары қызы және ұлы ауру. Мутантты ген Х хромасомасында орналасқан. Жанұяның шежіресін құрастырып,



шежіренің барлық мүшелерінің генотиптерін, аурудың тұқым қуалау типін және жанұяда ауру баланың туылуының генетикалық қаупін есептеңіздер.

20. Ата – анасы сау, қандас туыстық некеде тұрады (ағайы мен жиені). Балалары: ұлы және қызы ауру. Жанұяның шежіресін құрастырып, шежіре мүшелерінің генотиптерін, аурудың тұқым қуалау типін және жанұяда ауру баланың туылуының генетикалық қаупін есептеңіздер.

21. Отбасының шежіресін құрастырыңыз: ата-анасының қан топтары АВО жүйесі бойынша II және III (анасы гомозигота, әкесі гетерозигота). Балаларының генотиптерін және қан топтарын, эритроциттеріндегі антигендер типін, барлық шежіре мүшелерінің қан сары суындағы антиденелерін анықтаңыз.

22. Отбасының шежіресін құрастырыңыз: ата-анасы қан топтары АВО жүйесі бойынша I және IV. Ата - анасының генотиптерін, балаларының генотиптерін және қан топтарын, эритроциттеріндегі антигендер типін, барлық шежіре мүшелерінің қан сары суындағы антиденелерін анықтаңыз.

23. Әкесі - сау, анасы - ауру және гетерозиготалы, қызы сау, ұлы ауру отбасының шежіресін құрастырып, шежіредегі отбасы мүшелерінің генотипін, аурудың тұқым қуалау типін және жанұяда ауру баланың туылу қаупін анықтаңыз. Мутантты геннің пенетранттылығы – 30%.

### **7.3. Құзыреттілікті бағалау – коммуникативтік дағды.**

7.2.1. Әңгемелесу барысында материалды дұрыс жеткізу және топпен жұмыс істей білу.



Құрастырған: Ә.Қ.Қыдырбаева

## № 16 сабақ

### 1. Тақырыбы: Тұқым қуалаушылықтың молекулалық негіздері

**2. Мақсаты:** Студенттерде молекулалық биологияның заманауи медицинадағы ролі, нуклеин қышқылдарының құрылысы мен қызметінің ашылуы негізінде тұқым қуалайтын аурулардың себебін, даму механизмдерін анықтаудағы молекулалық биология жетістіктерінің маңызы туралы түсінік қалыптастыру.

### 3. Оқытудың міндеттері:

- тірі ағзалардағы тұқым қуалау ақпаратының жүзеге асырылуы және тасымалдануы, сақталуы барысында молекулалық негіздерін және ДНҚ ролі жайында студенттердің түсінігін қалыптастыру;
- студенттерді молекулалық биологияның негізгі терминдері мен ұғымдарымен таныстыру
- нуклеин қышқылдарының (ДНҚ, РНҚ) құрылымды-функциональдық айырмашылығын түсінуге және білімді қалыптастыру
- тұқым қуалайтын ақпараттың жүзеге асуындағы нуклеин қышқылдарының ролін ашу.
- заманауи клиникалық медицинадағы молекулалық биологияның маңызын ашу

### 4. Тақырыптың негізгі сұрақтары:

- 4.1. Молекулалық биология пәні және міндеттері.
- 4.2. ДНҚ, РНҚ. Нуклеин қышқылдары, түрлері, қызметтері, химиялық құрамы.
- 4.3. Ауруларға диагноз қоюда емдеу мен алдын-алудағы ДНҚ талдаудың маңызы мен ролі.

**5. Оқытудың әдістері:** үйлесімді (комбинациялық) оқыту тәсілі (әңгімелесу, кесте толтыру, сызба сызу).

### 6. Әдебиеттер:

#### *Негізгі:*

- 6.1. Генетика. Под ред. Иванова В.И. М., 2006, 3-10, 49-52б.
- 6.2. Жимулев И.Ф. Общая и молекулярная генетика. Новосибирск, 2003, 9-30 , 107-110 б.
- 6.3. Мушкамбаров Н.Н., Кузнецов С.Л. Молекулярная биология. М., 2003, 2-3, 6-8 , 117-125 б.
- 6.4. Қуандықов Е.Ө., Аманжолова Л.Е. Молекулалық биология негіздері (дәрістер жинағы). Алматы, 2007, 4-12 б.
- 6.5. Қазымбет П.Қ., Аманжолова Л.Е., Нұртаева Қ.С. Медициналық биология. А., 2002, 3-

МОЛЕКУЛАЛЫҚ БИОЛОГИЯ ЖӘНЕ ГЕНЕТИКА КАФЕДРАСЫ  
ЖАЛПЫ МЕДИЦИНА МАМАНДЫҒЫ БОЙЫНША ОӘК

28, 68-82 б.

- 6.6. Медициналық биология және генетика. Оқу құралы проф. Қуандықов Е.Ө. ред. А., 2004, 7-19, 29-43 б.
- 6.7. Аманжолова Л.Е. Жалпы және медициналық генетиканың биологиялық негіздері. А., 2006, 3-28 б.
- 6.8. Қуандықов Е.Ө., Әбілаев С.А. Медициналық биология және генетика. А.2006, 3-17 б.
- 6.9. Қуандықов Е.Ө., Аманжолова Л.Е.. Молекулалық биология негіздері (дәрістер жинағы), А., 2008, 3-11 б.

**Қосымша:**

- 6.10. Фаллер Д.М., Шилдс Д. Молекулярная биология клетки. М., 2003, 11-14 б.
- 6.11. Щипков В.П., Кривошеина Г.Н. Общая и медицинская генетика. М., 2003, 7-11 б.
- 6.12. Албертс и др. Молекулярная биология клетки. Т.1. М., 1994, 3-15 б.
- 6.13. Спирин А.С. Молекулярная биология. М., 1990, 5-9 б.
- 6.14. Қуандықов Е.Ө., Нұралиева Ұ.Ә. негізгі молекулалық-генетикалық терминдердің орысша – қазақша сөздігі. Алматы-2012. 3, 71-72.

**7. Бақылау:**

**7.1. Құзыреттілікті бағалау – білім.**

- 7.1.1. Тесттік бақылау – 3 нұсқа 10 сұрақтан .
- 7.1.2. Ауызша сұрау

**7.2. Құзыреттілікті бағалау – тәжірибелік.**

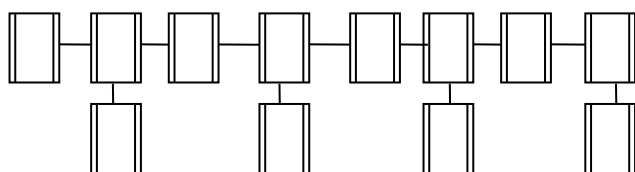
- 7.2.1. Нуклеотидтің құрылысының сызбасын сызу және қызметтерін түсіндіру
- 7.2.2. ДНҚ молекуласының құрылысының сызбасын сызу және қызметтерін түсіндіру
- 7.2.3. РНҚ: а-РНҚ, р-РНҚ, т-РНҚ молекуласының құрылысының сызбасын сызу және қызметтерін түсіндіру
- 7.2.4. Кестені толтырыңыз. ДНҚ және РНҚ-ның салыстырмалы сипаттамасы

Белгілері	ДНҚ	РНҚ
Макромолекуланың құрылысы		
Мономерлері		
Нуклеотидтертің құрамы		
Қасиеттері		
Жасушадағы орны		
Қызметі		

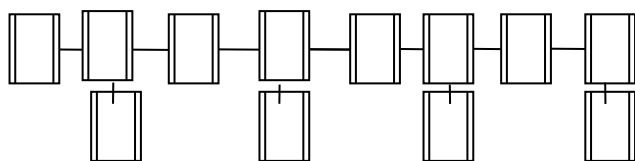
7.2.5 РНҚ мен ДНҚ молекуласының сызбасындағы бөліктеріне нуклеотидтерді құрайтын қосылыстарының алғашқы әріптерін қойыңыз:

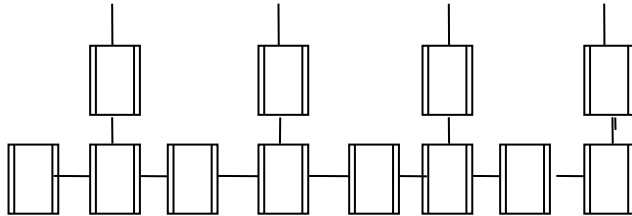
А-аденин, Г-гуанин, Ц-цитозин, Т-тимин, У-урацил, Ф-фосфат, Р-рибоза, Д-дезоксирибоза. Сызбада белгілеңіз: нуклеотидті, триплетті, фосфо-диэфирлі және сутекті байланыстарды.

**РНҚ молекуласының құрылысының сызбасы**



**ДНҚ молекуласының құрылысының сызбасы**





**7.2.6. Есеп 1.** ДНҚ тізбегінің кесіндісі келесі нуклеотидтерден тұрады:

Г – Ц – А – Т – А – Т – Ц – Г – Т.

А) Қарама – қарсы тізбектің құрылысын көрсетіңіз.

Б) ДНҚ тізбегінің бөлігінен аРНҚ молекуласының нуклеотидтер қатарын көрсетіңіз.

**Есеп 2.** ДНҚ молекуласының бірінші тізбегі берілген: АТТЦГАЦГГЦТАТАГ.

ДНҚ-ның екінші тізбегін анықтаңыз. Егер бір нуклеотид 0,34 нм тұрса ДНҚ тізбегінің ұзындығын анықтаңыз.

**Есеп 3.**

Нуклеотидтердің жалпы санының ішінен ДНҚ молекуласында тиминдік нуклеотидтері 16% тұрады. Қалған түрлі нуклеотидтердің санын (пайызбен) анықтаңыз.

### 7.3. Өзін өзі жетілдіру дағдыны бағалау

«ДНҚ-лы және РНҚ-лы вирустар» тақырыбы бойынша СӨЖ-ді презентация түрінде дайындау және бірінші аралық бақылауға дейін.

#### 7.4. Бақылау сұрақтары :

- 7.4.1. ДНҚ-ның тұқымқуалаушылықтың негізгі материалы ретіндегі ролін алғаш рет кім және қалай дәлелдеді?
- 7.4.2. ДНҚ және РНҚ құрылыстары қалай ажыратылады?
- 7.4.3. ДНҚ қызметтері қандай?
- 7.4.4. а-РНҚ, р-РНҚ және т-РНҚ қызметтері қандай?
- 7.4.5. Жануарлар жасушасының генетикалық материалы не түрінде болады?
- 7.4.6. Неліктен ХХІ ғасыр медицинасын молекулалық медицина деп атайды ?

**Тақырып бойынша үш тілде түсіндірме сөздер:**

МОЛЕКУЛАЛЫҚ БИОЛОГИЯ ЖӘНЕ ГЕНЕТИКА КАФЕДРАСЫ  
ЖАЛПЫ МЕДИЦИНА МАМАНДЫҒЫ БОЙЫНША ОӘК

	Қазақ тілінде	Орыс тілінде	Ағылшын тілінде
1	<b>Молекулалық биология</b> - биология бөлімі, нуклейн қышқылдарының қызметі мен құрылысын зерттейді.	<b>Молекулярная биология</b> – часть биологии, изучающая строение и функции нуклеиновых кислот	<b>Molecular biology</b> – part of biolog studying structure and functions of nucleic acids.
2	<b>Нуклеин қышқылы</b> – полинуклеотидтер, тұқым қуалау ақпаратының іске асырылуына қатысады және генетикалық ақпараттың тасымалдау ролін атқарады.	<b>Нуклеиновые кислоты</b> – полинуклеотиды, выполняющие роль носителей генетической информации, и участвующие в реализации наследственной информации	<b>Nucleic acids</b> - polynucleotides, carriers of genetic informational taking part in the realization of genetic information
3	<b>Дезоксирибонуклеин қышқылы (ДНК)</b> – құрылысы екі антипараллельден тұратын комплементарлық тізбек, ол 4 азотты негіздерден тұрады: аденин, гуанин, тимин, цитозин тұқым қуалайтын ақпаратты тасымалдайтын өзара сутегі байланыстарымен байланысқан (А-Т, Ц-Г).	<b>Дезоксирибонуклеиновая кислота (ДНК)</b> – структура, состоящая из двух антипараллельных, комплементарных цепей, состоящая из 4 азотистых оснований: аденин, гуанин, тимин, цитозин, сверанных между собой водородными связями (А-Т, Г-Ц), носитель наследственной информации	<b>Desoxyribonucleic acid(DNA)</b> - structure, consisting of two antiparallel, complementary chains, including 4 azotic bases; adenin, guanin, thymin, cytosin connecting with hydrogen bonds (A-T, G-C) carrier of genetic information
4	<b>Рибонуклеин қышқылдары</b> – нуклеотид құрамына төрт азоттық негіздерден: аденин, гуанин, урацил, цитозин және тұқым қуалау ақпаратты іске асыруына қатысады.	<b>Рибонуклеиновые кислоты (РНК)</b> – структуры, состоящие из одной цепи, включающей 4 азотистых оснований: аденин, гуанин, урацил, цитозин, участвуют в процессе реализации наследственной информации	<b>Рибонucleic acids (РНК)</b> – structures, consisting four single chain, including 4 azotic bases: adenin, guanin, uracil, cytosin take part participate in the pracess of realization of genetic information
5	<b>Нуклеотидтер</b> – құрамына азотты негіз, қант және фосфор қышқылының қалдығы кіретін нуклеин қышқылдарының мономерлері (бірліктері).	<b>Нуклеотид</b> –мономеры нуклеиновых кислот, состоящие из азотистого основания, сахара и остатков фосфорной кислоты	Nucleotide of -monomers of nucleic acids, consisting four nitr base, sugar and phosphoric acid



Құрастырған: Қ.Е.Жүзжан

## № 17 сабақ

### **1. Тақырыбы: Тұқым қуалау ақпаратының іске асырылуы. Криктің негізгі постулаты. ДНҚ репликациясы**

**2. Мақсаты:** студенттерде тірі ағзалардағы тұқым қуалайтын ақпараттардың іске асырылуының заңдылықтары мен молекулалық механизмдері, ДНҚ репликациясының механизмдері және принциптері жайлы заманауи түсініктері мен білімдерін қалыптастыру.

### **3. Оқытудың міндеттері:**

- студенттерге тұқым қуалау ақпаратының мәнін және оның тірі ағзалардағы қызметінің маңызын түсіндіру;
- студенттерде ДНҚ репликациясының механизмдері және принциптері жайлы білім қалыптастыру;
- студенттерге тұқым қуалайтын аурулардың пайда болуы мен қартаюда ДНҚ репликациясының механизмдерінің бұзылуының маңызын және рөлін түсіндіру;

### **4. Тақырыптың негізгі сұрақтары:**

- 4.1. Молекулалық биологияның орталық догмасы (Криктің негізгі постулаты).
- 4.2. Тірі ағзалардағы тұқым қуалау ақпаратының берілу бағыттары мен типтері: жалпы, арнайы, тыйым салынған.
- 4.3. ДНҚ репликацияның принциптері.

МОЛЕКУЛАЛЫҚ БИОЛОГИЯ ЖӘНЕ ГЕНЕТИКА КАФЕДРАСЫ  
ЖАЛПЫ МЕДИЦИНА МАМАНДЫҒЫ БОЙЫНША ОӘК

---

- 4.4. ДНҚ репликациясының лидерлік және ілесуші тізбектерінің ерекшеліктері.
- 4.5. Репликацияға қатысатын негізгі ферменттердің қызметтері.
- 4.6. Репликация қателіктерінің пайда болу механизмдері, принциптері және түзетілуі.
- 4.7. Репликация қателіктерінің биологиялық және медициналық маңызы.

**5. Оқыту әдістері:** үйлесімді (комбинациялық) оқыту тәсілі (әңгімелесу, кестелер толтыру, сызбалар сызу).

**6. Әдебиеттер:**

*Негізгі:*

- 6.1. Қуандықов Е.Ө., Аманжолова Л.Е. Молекулалық биология негіздері (дәрістер жинағы). Алматы, 2007, б.21-41.
- 6.2. Мушкамбаров Н.Н., Кузнецов С.Л. Молекулярная биология. М., 2003, с. 17-40.
- 6.3. Генетика. Под ред. Иванова В.И. М., 2006, с. 52-53.
- 6.4. Медицинская биология и генетика. Учебное пособие под ред. проф. Куандыкова Е.У. Алматы, 2004, с.32-35.

*Қосымша:*

- 6.5. Жимулев И.Ф. Общая и молекулярная генетика. Новосибирск, 2006, с.110-122.
- 6.6. Щипков В.П., Кривошеина Г.Н. Общая и медицинская генетика. М., 2003, с. 11-16.
- 6.7. Биология. Под ред. Ярыгина В.Н. М., кн. 1, 2001, с. 234-242.
- 6.8. Заяц Р.Г., Бутвиловский В.Э. и др. Общая и медицинская генетика. Р-на- Дону., 2002, с. 106-116.
- 6.9. Медицинская генетика: учеб. пособие/ Роберт Л.Ньюссбаум, Родерик Р, Мак-Иннес, Хантингтон Ф. Виллард: пер. с англ. А. Ш. Латыпова; под ред. Н. П. Бочкова.- М.: ГЭОТАР-Медиа, 2010, с. 203-205
- 6.10. Қуандықов Е.Ө., Нұралиева Ұ.Ө. Негізгі молекулалық-генетикалық терминдердің орысша-қазақша сөздігі. Алматы, 2012, 112 с.

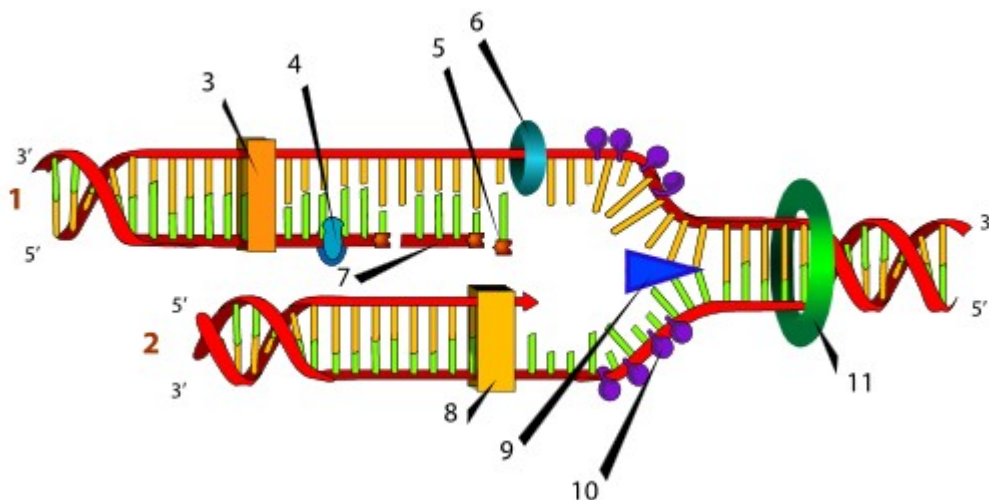
**7. Бақылау:**

**7.1. Құзыреттілікті бағалау – білім.**

- 7.1.1. Тесттік бақылау – 10 сұрақтан 4 нұсқа.
- 7.1.2. Ауызша сұрау.

**7.2. Құзыреттілікті бағалау – тәжірибиелік дағды.**

- 7.2.1. Тірі жүйелердегі тұқым қуалау ақпаратының тасымалдану типтерін және бағыттарын сызу және түсіндіру.
- 7.2.2. ДНҚ репликациясының принциптерінің сызбасын сызу және түсіндіру.
- 7.2.3. ДНҚ - ның лидерлік және ілесуші тізбектерінің репликациясының сызбасын сызу және түсіндіру.
- 7.2.4. Сызбаны сызу және тән белгілерді қою: ДНҚ репликациясына қатысатын лидерлік және ілесуші тізбектерді, ферменттерді және ақуыздарды.



### 7.3. Өзін өзі жетілдіру дағдыны бағалау:

«Теломерлер, теломеразалық белсенділігі» тақырыбы бойынша СӨЖ–ді презентация түрінде дайындау және аралық бақылауға дейін қорғау.

### 7.4. Бақылау сұрақтары:

- 7.4.1. Тұқым қуалау ақпаратының тасымалдану типтері.
- 7.4.2. Репликацияның принциптері.
- 7.4.3. ДНҚ-ның лидерлік және ілесуші тізбектер синтезінің ерекшеліктері.
- 7.4.4. Репликацияға қатысатын ферменттер және олардың қызметтері.
- 7.4.5. Репликация қателіктерінің пайда болу және коррекцияланауының механизмдері.

### Тақырып бойынша үш тілде түсініктеме сөздер:

Қазақ тілінде	Орыс тілінде	Ағылшын тілінде
<b>Репликация</b> – ДНҚ молекуласының екіеселену процесі	<b>Репликация</b> – процесс удвоения молекулы ДНК	<b>Replication</b> – process of doubling of DNA molecule
<b>Репликон</b> – репликация бірлігі	<b>Репликон</b> – единица репликации	<b>Replicon</b> – unit of replication
<b>Праймер</b> – репликация процесінде бірінші синтезделетін жаңа тізбектің басталуына қажетті РНҚ-ның қысқа фрагменті	<b>Праймер</b> – короткий фрагмент РНК, синтезирующийся первым в процессе репликации ДНК, необходимый для начала синтеза дочерней цепи	<b>Primer</b> – short (oligonucleotide) fragment of RNA, synthesizing before replication and using for initiation of synthesis of daughter chain
<b>ДНҚ-полимераза</b> – ДНҚ-ның жаңа тізбектің синтезіне қатысатын фермент	<b>ДНҚ-полимераза</b> – фермент, участвующий в синтезе дочерней цепи ДНК	<b>DNA- polimerasa</b> – enzyme taking part on synthesis of daughter chain of DNA
<b>Оказаки фрагменттер</b> – фрагменты дочерней цепи ДНК, синтезирующиеся на	<b>Фрагменты Оказаки</b> – фрагменты дочерней цепи ДНК, синтезирующиеся на	<b>Okasaki fragments</b> – fragments of daughter chain of DNA, synthesizing on lagging chain of



МОЛЕКУЛАЛЫҚ БИОЛОГИЯ ЖӘНЕ ГЕНЕТИКА КАФЕДРАСЫ  
ЖАЛПЫ МЕДИЦИНА МАМАНДЫҒЫ БОЙЫНША ОӘК

отстающей цепи материнской цепи ДНК Бастапқы тізбектің ілесуші тізбегіндегі ДНК-ның синтезделетін жаңа тізбегінің фрагменттері	отстающей цепи материнской цепи ДНК	maternal DNA
---	-------------------------------------	--------------

Құрастырған: И.К.Нұрпеисова

### Сабақ №18

#### 1. Тақырыбы: Прокариот генінің транскрипциясы

**2. Мақсаты:** студенттерде прокариоттардың тұқым қуалау ақпаратының жүзеге асырылуының молекулалық механизмін транскрипция деңгейінде, транскрипцияның тірі ағзадағы қызметін, мәні мен маңызын туралы білімдерін қалыптастыру.

#### 3. Оқытудың міндеттері:

- транскрипцияның маңызы туралы студенттерде білім қалыптастыру;
- транскрипцияның әр кезеңінің молекулалық механизмінің маңызын үйрету;
- транскрипция үрдісіне қатысатын негізгі ферменттердің рөлін білу;
- прокариот ағзаларындағы транскрипцияның ерекшелігін түсіну және үйрену;
- транскрипцияның тірі ағза тіршілігіндегі рөлін түсіндіру;





- терминдерді білу.

#### 4. Тақырыптың негізгі сұрақтары:

4.1. Транскрипция, анықтамасы, кезеңдері.

4.2. а- РНҚ синтезделуіндегі матрицалық принцип, репликациядан транскрипцияның айырмашылығы

4.3. Транскрипция үрдісіне қатысатын ферменттер.

4.4. Прокариот гендеріндегі транскрипцияның механизмі:

1) инициация

2) элонгация

3) терминация.

**5. Оқыту әдістері:** үйлесімді (комбинациялық) оқыту тәсілі (әңгімелесу, кестелер толтыру, сызбалар сызу, типтік және ситуациялық есептер шығару).

#### 6. Әдебиеттер:

##### *Негізгі:*

6.1 Қуандықов Е.Ө., Аманжолова Л.Е. Молекулалық биология негіздері (дәрістер жинағы). Алматы, 2007, б.42-64.

6.2 Генетика. Под ред. Иванова В.И. М., 2006, с. 54, 201-210.

6.3 Гинтер Е.К. Медицинская генетика. М., 2003, с. 35-46.

6.4 Мушкамбаров Н.Н., Кузнецов С.Л. Молекулярная биология. М.,2003, с.85-148.

6.5 Медицинская биология и генетика. Учебное пособие под ред. проф.

Куандыкова Е.У. Алматы, 2004, с. 29-41.

6.6. Қуандықов Е.Ө., Әбілаев С.А. Медициналық биология және генетика. А., 2006, б. 67-69.

6.7. Медициналық биология және генетика. Оқу құралы проф. Қуандықов Е.Ө. ред. А., 2004, б. 30-43.

##### *Қосымша:*

6.1. Жимулев И.Ф. Общая и молекулярная генетика. Новосибирск, 2006, с. 123-126, 172-196.

6.2. Коничев А.С., Севастьянова Г.А. Молекулярная биология. М., 2005, с.243-295.

6.3. Қуандықов Е.Ө., Нұралиева Ұ.Ә. Негізгі молекулалық-генетикалық терминдердің орысша-қазақша сөздігі. Алматы, 2012.

#### 7. Бақылау:

##### 7.1. Құзыреттілікті бағалау – білім.

7.1.1. Тақырыптың сұрақтары бойынша ауызша сұрау.

7.1.2. Тесттік бақылау – 10 сұрақтан 2 нұсқа.

7.3.-Есеп шығару

РНҚ молекуласының нуклеотидтік қатары берілген. ДНҚ молекуласының матрицалық және

МОЛЕКУЛАЛЫҚ БИОЛОГИЯ ЖӘНЕ ГЕНЕТИКА КАФЕДРАСЫ  
ЖАЛПЫ МЕДИЦИНА МАМАНДЫҒЫ БОЙЫНША ОӘК

кодтаушы тізбегін ажыратыңыз. ДНҚ мен РНҚ молекуласының 5'-3' ұшын табыңыз.

a-РНҚ 7 met- G-AUGUUUCUACACACGGUAGACGCCGGCUGGCGAUAG – (A)

7.1.4. Есеп шығару

ДНҚ молекуласының матрицалық тізбегінің нуклеотидтік қатары берілген, a-РНҚ молекуласының құрылысын анықтаңыз. РНҚ молекуласының 5'-3' ұшын көретіңіз.

ДНҚ

5' ATGGACGAAAATCCGGATCGCCAAGGTATTTTGA

3'

7.1.6. Есептер шығару (Медициналық биология және генетика. Оқу құралы Е. Ө. Қуандықов ред. А., 2004, б. 40-43, № 1,4,5,9 .

**7.2. Құзыреттілікті бағалау – тәжірибиелік дағды:**

7.2.1. Транскрипция үдерісінің кезеңдерінің сызбасын сызу және транскрипцияға қатысатын ферменттерді сипаттау

**7.3. Бақылау сұрақтары:**

7.3.1. Тірі ағзалардың (жасушалардың) тіршілігіндегі транскрипцияның рөлі мен маңызы.

Тақырып бойынша үш тілде түсіндірме сөз:

Қазақ тілінде	Орыс тілінде	Ағылшын тілінде
Транскрипция- тұқым қуалайтын ақпаратты іске асырудың бір сатысы, тұқым қуалайтын ақпараттың ДНҚ-дан а-РНҚ-ға көшірілу үдерісі	транскрипция - один этап реализации наследственной информации; процесс переписывания генетической информации с ДНК на и-РНҚ	transcription - one of the stages of genetic information, the process of copying genetic information from DNA to RNA and

Құрастырушы: М.Ж.Жұмағұл

№ 19 сабақ

**1. Тақырыбы: Геннің трансляциясы**

**2. Мақсаты:** студенттерде ақуыз биосинтезінің молекулалық механизмдері және тірі ағзалар тіршілігін (жасушалар) сақтау мен қамтамасыз ету рөлі жайлы білімін қалыптастыру.

**3. Оқытудың міндеттері:**

- ақуыз биосинтезінің молекулалық механизмдерін оқу;
- трансляцияда қатысатын негізгі құрылымды ферменттер кезеңін және олардың ақуыз биосинтезін қамтамасыз ету рөлін оқу;
- геннің трансляция үдерісінің маңызы және генетикалық кодтың құрамы мен мәнін оқу;

- трансляция үдерісінің бұзылысының пайда болу механизмдерін және олардың патогенездегі ауруларының маңызын түсініп, оқу.

#### **4. Тақырыптың негізгі сұрақтары:**

- 4.1. Трансляцияға жалпы сипаттама, анықтамасы, кезеңдері.
- 4.2. т-РНҚ-ң құрылысы, қызметі.
- 4.3. Рибосомалар, құрылысы, қызметі.
- 4.4 Трансляцияның кезеңдері: инициация, элонгация, терминацияға сипаттама.
- 4.5. Про – және эукариот ақуыз синтезінің ерекшеліктері.
- 4.6.Трансляция процесінің бұзылуының медицинадағы маңызы.

**5. Оқыту әдістері:** үйлесімді (комбинациялық) оқыту тәсілі (әңгімелесу, типтік және ситуациялық есептер шығару ).

#### **6. Әдебиеттер:**

##### ***Негізгі:***

- 6.1 Қуандықов Е.Ө., Аманжолова Л.Е. Молекулалық биология негіздері (дәрістер жинағы). Алматы, 2007, 64-82.б.
- 6.2. Генетика. Под ред. Иванова В.И. М., 2006, с. 54.
- 6.3 Гинтер Е.К. Медицинская генетика. М., 2003, с. 35-46; 1994, с. 253-267. 287-301.
- 6.4 Мушкамбаров Н.Н., Кузнецов С.Л. Молекулярная биология. М.,2003, с.149-217.
- 6.5 Медициналық биология және генетика. Оқу құралы Қуандықов Е. Ө. ред. А., 2004. б.30-43.
- 6.6 Аманжолова Л.Е. Жалпы және медициналық генетиканың биологиялық негіздері. А., 2006, б. 31-37.
- 6.7 Қуандықов Е.Ө., Әбілаев С.А. Медициналық биология және генетика. А., 2006, б. 57-59, 69-73.

##### ***Қосымша:***

- 6.1. Жимулев И.Ф. Общая и молекулярная генетика. Новосибирск, 2006, с. 123-126, 172-196.
- 6.2. Коничев А.С., Севастьянова Г.А. Молекулярная биология. М., 2005, с.243-295.
- 6.3. Қуандықов Е.Ө., Нұралиева Ұ.Ә. Негізгі молекулалық-генетикалық терминдердің орысша-қазақша сөздігі. Алматы, 2012.

#### **7. Бақылау:**

##### **7.1. Құзыреттілікті бағалау – білім.**

- 7.1.1. Тақырыптың сұрақтары бойынша ауызша сұрау.
- 7.1.2. Тесттік бақылау – 10 сұрақтан 3 нұсқа.
- 7.1.3. Сызба салу:
- 7.1.4. Бактериялық рибосоманың құрамы (Мушкамбаров Н.Н., Кузнецов С.Л. Молекулярная биология, б. 161, сурет. 3.10).



МОЛЕКУЛАЛЫҚ БИОЛОГИЯ ЖӘНЕ ГЕНЕТИКА КАФЕДРАСЫ  
ЖАЛПЫ МЕДИЦИНА МАМАНДЫҒЫ БОЙЫНША ОӘК

7.1.5. Есеп шығару -Инсулин ақуызы 51 аминқышқылынан тұрады. Ақуыз инсулинін кодтайтын гендегі нуклеотидтер санын анықтаңыз.

7.1.6. Есеп шығару -Трансляция процесінде т- РНҚ 30 молекуласы қатысты. Ақуызды синтездейтін амин қышқылының санын анықтаңыз, сондай- ақ осы ақуызды кодтайтын гендегі триплеттер мен нуклеотидтер санын анықтаңыз.

7.1.7. Есеп шығару Полипептидтік тізбектің биосинтезіне т- РНҚ *УУА, ГГЦ, ЦГЦ, ААГ, ЦГУ* антикодонадарымен қатысты. Осы полипептидтік тізбектегі ақпаратты тасымалдайтын ДНҚ молекуласы тізбегінің әрбір нуклеотидтік қатарын анықтаңыз. ДНҚ молекуласы қос тізбегінің А, Г, Т, Ц нуклеотидтер санын анықтаңыз.

7.1.8. Есеп шығару Ақуыз молекуласының бір бөлігіндегі амин қышқылының орналасу ретін көрсетіңіз, егер ДНҚ молекуласының нуклеотидтік қатары төмендегідей кодталатын болса:

...ГГТ АЦА ЦТЦ ААГ ГТА...

Егер химиялық жолмен ДНҚ молекуласының 6 нуклеотиді алынып тасталатын болса, жауап қалай өзгереді?

7.1.9. «Тұқым қуалау ақпаратының жүзеге асырылуы: Транскрипция, трансляция» тақырыбына кесте толтырыңыз:

Транскрипция	Трансляция
Не қажет?	
1.	1.
2.	2.
3.	3.
	4.
	5.
	6.
Қайда жүреді?	
Нәтижесінде түзілетін өнім?	

## 7.2. Құзыреттілікті бағалау – тәжірибелік дағды.

7.2.1. Геннің трансляция үдерісін сызу және түсіндіру

## 7.3. Бақылау сұрақтары:

МОЛЕКУЛАЛЫҚ БИОЛОГИЯ ЖӘНЕ ГЕНЕТИКА КАФЕДРАСЫ  
ЖАЛПЫ МЕДИЦИНА МАМАНДЫҒЫ БОЙЫНША ОӘК

- 7.3.1. Трансляцияның биологиялық және генетикалық маңызы неде?  
7.3.2. Про- және эукариоттар трансляциясының ерекшеліктері.  
7.3.3. Трансляция процесінде рибосоманың, т-РНҚ-ның рөлі қандай?  
7.3.4. Трансляция қателерінің пайда болу механизмдерінің себебі неде және олардың медицинада маңызы қандай?

**Тақырып бойынша үш тілде түсіндірме сөздер:**

Қазақ тілінде	Орыс тілінде	Ағылшын тілінде
<b>трансляция</b> - процесс биосинтеза белка, характеризующийся переводом наследственной информации, записанной в виде последовательности триплетов в и-РНҚ в аминокислотную последовательность полипептидной цепи(белка)	<b>Трансляция-</b> а-РНҚда триплеттер қатары түрінде жазылған тұқым қуалайтын ақпараттың амиқшқылдар қатарынан тұратын полипептидтік тізбекке аударылуымен сипатталатын нәруыз биосинтезі үдерісі	<b>translation</b> - the process of protein synthesis, characterized by transfer of genetic information recorded in the form of a sequence of triplets and RNA in amino acid sequence of a polypeptide chain (protein)
<b>Аминоацил-т-РНҚ-синтетаза</b> – нәруыз биосинтезі үрдісінде аминқышқылды өзіне сәйкес тасымалдаушы РНҚ-мен байланыстыратын фермент	<b>Аминоацил-т-РНҚ-синтетаза</b> – фермент, связывающий аминокислоту с соответствующей ей транспортной РНҚ в процессе биосинтеза белка	Aminoacyl-t-RNA synthetase - an enzyme, amino acid, binding to its corresponding RNA transport during protein biosynthesis

Құрастырушы: М.Ж.Жұмағұл

**№ 20 сабақ**

**1. Тақырыбы: Прокариоттар гендері экспрессиясының реттелуі**

**2. Мақсаты:** студенттерде гендер экспрессиясының мәні, прокариот гендер белсенділігінің реттелуінің молекулалық механизмдері жайлы білімін қалыптастыру.

**3. Оқытудың міндеттері:**

- студенттерде гендер белсенділігінің реттелуінің мәні жайлы түсінігін және білімін қалыптастыру;
- гендер белсенділігінің реттелуінің молекулалық механизмін білу;
- прокариот гендер белсенділігінің ерекшелігін білу;
- оперон моделі түсінігін қалыптастыру.

#### 4. Тақырыптың негізгі сұрақтары:

- 4.1. Гендер белсенділігінің реттелуі, анықтамасы, маңызы, тірі ағзалардың (жасуша) тіршілігіндегі мәні.
- 4.2. Прокариот гендер белсенділігінің реттелуінің оперондық моделі.
- 4.3. Гендер белсенділігінің реттелуінің типтері (негативті және позитивті, репрессибелді.).

**5. Оқыту әдістері:** үйлесімді (комбинациялық) оқыту тәсілі (әңгімелесу, кестелер толтыру, сызбалар сызу, есептер шығару).

#### 6. Әдебиеттер:

##### *Негізгі:*

- 6.1 Қуандықов Е.Ө., Аманжолова Л.Е. Молекулалық биология негіздері (дәрістер жинағы). Алматы, 2007.
- 6.2. Албертс и др. Молекулярная биология клетки. Т.2,М., 1986, 1994.
- 6.3 Генетика. Под ред. Иванова В. И..М.,2006.
- 6.4 Жимулев И.Ф. Общая и молекулярная генетика. Новосибирск, 2006.
- 6.5 Мушкамбаров Н.Н., Кузнецов С.Л..Молекулярная биология. М., 2003.
- 6.6 Аманжолова Л.Е. Жалпы және медициналық генетиканың биологиялық негіздері. А., 2006, б. 47-60.
- 6.7. Қазымбет П.Қ., Аманжолова Л.Е., Нұртаева Қ.С. Медициналық биология. А., 2002, б. 71-82.
- 6.8. Қуандықов Е.Ө., Әбілаев С.А. Медициналық биология және генетика. А., 2006, б. 62-67.
- 6.9 Медициналық биология және генетика. Оқу құралы проф. Қуандықов Е.Ө. ред. А., 2004, б. 44-54

##### *Қосымша:*

- 6.1. Коничев А.С., Севастьянова Г.А. Молекулярная биология. М., 2005, с.243-295.
- 6.2. Қуандықов Е.Ө., Нұралиева Ұ.Ә. Негізгі молекулалық-генетикалық терминдердің орысша-қазақша сөздігі. Алматы, 2012.

#### 7. Бақылау:

##### 7.1. Құзыреттілікті бағалау – білім.

7.1.2. Тақырыптың сұрақтары бойынша ауызша сұрау .

7.1.2. Тесттік бақылау – 10 сұрақтан 2 нұсқа.

7.1.3. Сызбанұсқалардың суреттерін салу:

- оперонның моделі (Қуандықов Е.Ө., Аманжолова Л.Е. Молекулалық биология негіздері.б. 85, сурет 43, бірінші қатары);

7.1.5. Есеп шығару. РНҚ полиперазаның танитын сайты- ТАТААТ, -35 жүйелік ТТ ГАЦ А, репрессор – белогінің оперондағы танитын сайты (оператор)-АТТТТАТ, құрылымдық гендер ТАЦ кодонадарымен басталып АТЦ кодонадарымен аяқталады. Гендер аралығында спейсерлік ТТТТ бөліктер орналасқан.

а) осы ақпаратты пайдалана отырып, 3 құрылымдық геннен тұратын Lac-оперонының моделін құрастырыңыз :

құрылымдық ген Z- 5 кодоннан тұрады, құрылымдық гендер Y және A - 4 кодоннан тұрады.

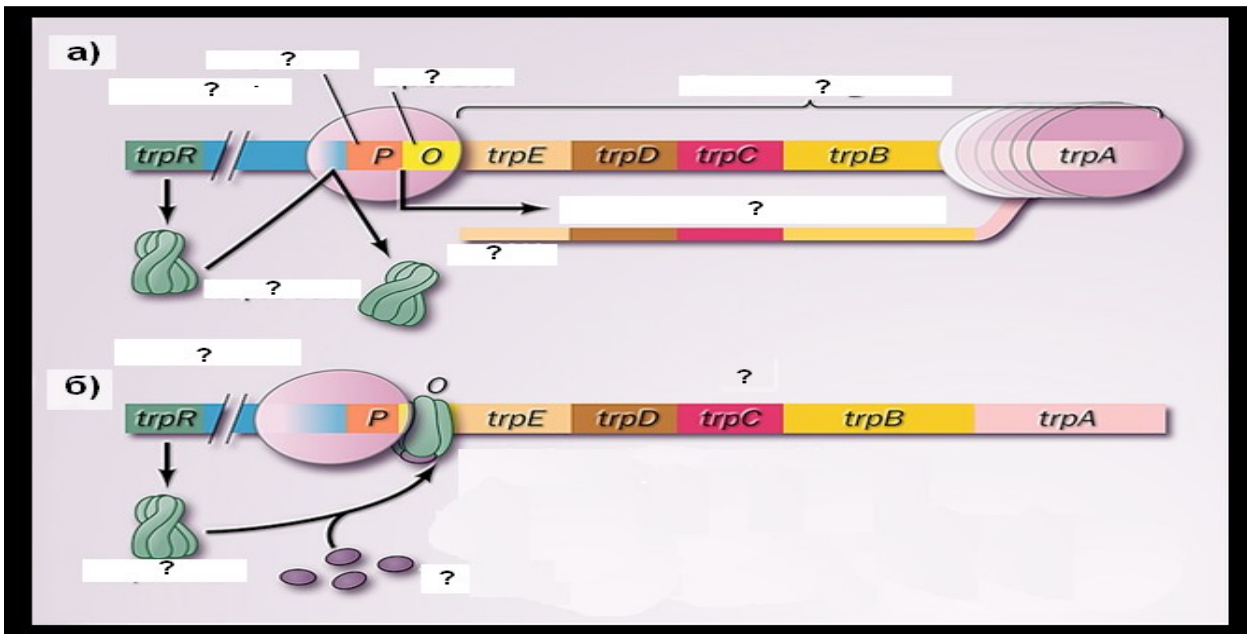
б) транскрипция жүргізіңіз, қанша а –РНҚ түзіледі?

в) трансляция жүргізіңіз, ДНҚ-ң осы бөлігінде қанша белок кодталған? Олардың құрамын анықтаңыз.

## 7.2. Құзыреттілікті бағалау – практикалық дағды.

7.2.1. Гендер экспрессиясы механизмдері сызбасын салу және түсіндіру:

- Триптофан опероның құрамына кіретін элементтерін және оның типі мен белсенділігін анықтаңыз.



## 8. Бақылау сұрақтары:

8.1. Гендер белсенділігінің реттелуінің маңызы неде?

8.2. Оперонның құрамына қандай структуралық элементтер кіреді?

Тақырып бойынша үш тілде түсіндірме сөздер:

Қазақ тілінде	Орыс тілінде	Ағылшын тілінде
- үй шаруашылығы-ағзадағы жасушалардың тіршілігін (жұмысын) қамтамсыз ететін ұдайы белсенді гендер;	-домашнего хозяйства - постоянно активные гены, обеспечивающие жизнедеятельность (функционирование) клетки организма	-household - always active genes providing vital functions (operation), the cells of the body
- реттеуші- басқа (аллельді емес) гендердің белсенділігіне (экспрессиясына) әсер ететін реттеуші гендер	- регуляторы - регуляторные гены, влияющие на активность (экспрессию) других неаллельных генов	- Regulators - regulatory genes affecting the activity (expression) of other non-allelic genes

МОЛЕКУЛАЛЫҚ БИОЛОГИЯ ЖӘНЕ ГЕНЕТИКА КАФЕДРАСЫ  
ЖАЛПЫ МЕДИЦИНА МАМАНДЫҒЫ БОЙЫНША ОӘК

- <b>баяндамашы (репортерлер)</b> – басқа гендердің реттеуші бөліктерінің қызметін анықтауға пайдаланылатын гендер;	- <b>репортеры</b> - гены, используемые для выяснения функций регуляторных участков других генов	- <b>Reporters</b> - genes used to determine the functions of the regulatory regions of other genes
- <b>репрессорлар</b> - индуктор, оператор немесе құрылымдық гендердің соңғы өнімдерімен әрекеттесу арқылы оперон құрамындағы бірнеше құрылымдық гендердің белсенділігін (транскрипциясын) бақылайтын реттеуші гендер	- <b>репрессоры</b> - регуляторные гены, контролирующие активность (транскрипцию) нескольких структурных генов в составе оперона путем взаимодействия с индуктором, оператором или конечным продуктом синтеза структурных генов	- <b>Repressors</b> , regulatory genes controlling the activity (transcription) of some of the structural genes in the operon by interaction with an inducer, an operator or end product of the synthesis of structural genes

Құрастырушы: М.Ж.Жумагул

## № 21 сабақ

### 1. Тақырыбы: Жасушаның генетикалық аппараты

2. **Мақсаты:** студенттерде жасушаның генетикалық материалының құрылымдық-функциональдық ұйымдасуы туралы білімді қалыптастыру.

### 3. Оқытудың міндеттері:

- ағзалар тіршілік әрекетінің негізі ретінде жасушаның генетикалық материалының рөлін оқыту;
- ядро мен цитоплазмада орналасқан, жасушаның генетикалық материалының құрылымдық-функциональдық ұйымдасуы ерекшеліктерін оқыту;
- ядродағы жасушаның генетикалық материалының құрылымдық-функциональдық ұйымдасуы



негізіндегі оның тығыздалуының молекулалық механизмдерін оқыту;  
- хромосоманың құрлысы және химиялық құрамын оқыту;  
-эу-және гетерохроматиннің құрылымдық- функционалдық айырмашылықтарын оқыту;  
-патологиялық жағдайдың дамуындағы жасушаның генетикалық материалының құрылымдық-функционалдық өзгеруі маңызын түсіну.

#### **4. Тақырыптың негізгі сұрақтары:**

- 4.1. Генетикалық материалдың жасушадағы орны (ядролық, цитоплазмалық).
- 4.2. Жасуша ядросындағы генетикалық материалдың құрылымдық-функционалдық ұйымдасу деңгейлері және оның қалыптасу механизмдері.
- 4.3. Эукариоттардың генетикалық материалының нуклеогистондық ұйымдасуы.
- 4.4. Хромосоманың құрылымдық компоненттері және химиялық құрамы.
- 4.5. Хроматин, эу- және гетерохроматин, сипаттамасы.
- 4.6. Медицинадағы жасуша құрылымның өзгеруінің маңызы.

**5. Оқытудың әдістері:** үйлесімді (комбинациялық) оқыту тәсілі (әңгімелесу, кестелер толтыру, сызбалар сызу, есептер шығару).

#### **6. Әдебиеттер:**

##### **Негізгі:**

- 6.1. Аманжолова Л.Е. Жалпы және медициналық генетиканың биологиялық негіздері. А., 2006, б. 65-77.
- 6.2. Биология. Под ред. В.Н.Ярыгина в двух книгах. М., 2001, т. 1, б. 117-149.
- 6.3. Генетика. Под ред. Иванова В.И. М., 2006, б. 68-77.
- 6.4. Гинтер Е.К. Медицинская генетика. М., 2003.б. 163-168.
- 6.5. Қазымбет П.Қ., Аманжолова Л.Е., Нұртаева Қ.С. Медициналық биология. А., 2002, б. 44-55.
- 6.6. Қуандықов Е.Ө., Аманжолова Л.Е., Молекулалық биология негіздері. А., 2008, б.100-110.
- 6.7. Қуандықов Е.Ө., Әбілаев С.А. Медициналық биология және генетика. А., 2006, б. 17-24.
- 6.8. Медициналық биология және генетика. Оқу құралы проф. Қуандықов Е.Ө.ред. А., 2004, б. 20-29.
- 6.9. Мушкамбаров Н.Н., Кузнецов С.Л. Молекулярная биология. М., 2003, б.5-65.

##### **Қосымша:**

- 6.1. Жимулев И.Ф. Общая и молекулярная генетика.Новосибирск, 2006, б. 237-351.
- 6.2.Қуандықов Е.Ө., Нұралиева Ұ.Ә. Негізгі молекулалық –генетикалық терминдердің орысша-қазақша сөздігі А., 2012, б. 3-111

#### **7. Бақылау:**

##### **7.1. Құзыреттілікті бағалау – білім.**

- 7.1.1. Тақырыптың сұрақтары бойынша ауызша сұрау.
- 7.1.2. Тесттік бақылау – 10 сұрақтан 3 нұсқа.

##### **7.2.Құзыреттілікті бағалау – практикалық дағды.**

- 7.2.1.Жасушаның генетикалық материалының ұйымдасуының әртүрлі деңгейлерінің механизмдерінің сызбасын сызу және түсіндіру
- 7.2.2. Генетикалық материалдың нуклеосомалық ұйымдасу деңгейінің қалыптасу механизмінің сызбасын сызу және түсіндіру
- 7.2.3.«Эу- и гетерохроматиннің айырмашылықтары»кестесін толтыру:

МОЛЕКУЛАЛЫҚ БИОЛОГИЯ ЖӘНЕ ГЕНЕТИКА КАФЕДРАСЫ  
ЖАЛПЫ МЕДИЦИНА МАМАНДЫҒЫ БОЙЫНША ОӘК

Хроматин	Айырмашылықтары
Эухроматин	
Гетерохроматин	

### 7.3. Бақылау сұрақтары:

- 7.3.1. Жасушадағы генетикалық материалдың тығыздалу деңгейлері.
- 7.3.2. Нуклеосомдар құрылысы.
- 7.3.3. Гистонды ақуыздармен бақыланатын генетикалық материалдың тығыздалу деңгейлері.
- 7.3.4. Гистонды емес ақуыздармен бақыланатын генетикалық материалдың тығыздалу деңгейлері.
- 7.3.5. Эухроматиннің гетерохроматиннен айырмашылығы неде?

### Тақырып бойынша үш тілде түсіндірме сөздер:

Қазақ тілінде	Орыс тілінде	Ағылшын тілінде
<b>Хромосомалар</b> – ядро және цитоплазмада (митохондрияда) орналасқан, генетикалық ақпаратты тасмалдаушы жасушаішілік құрылымдар;	<b>Хромосомы</b> -внутриклеточные структуры, локализующиеся в ядре и цитоплазме (митохондриях), носители генетической информации;	<b>Chromosomes</b> - intracellular structures localizel in nucleus d cytoplasm (mitochondria's), carriers of genetic information;
<b>Хроматин</b> - ДНҚ, ақуыздар және басқада элементтер тұратын, хромосомаларды құрайтын материал.	<b>Хроматин</b> - материал, из которого состоят хромосомы,включает в себе ДНҚ, белки и другие элементы	<b>Chromatin</b> - material of chromosomes, consisting from DNA, proteins and other elements;
<b>Эухроматин</b> – ақшыл түске боялатын, гендерден тұратын, хромосома аймақтары;	<b>Эухроматин</b> – светло окрашивающаяся, содержащая гены, часть хромосомы	<b>Euchromatin</b> – light colures part of chromosome, containg genes;
<b>Гетерохроматин</b> - күңгірт түске боялатын, гендері жоқ, қайталанатын қатарлардан тұратын, хромосома ұштарында және центромера маңында орналасқан, хромосома аймақтары;	<b>Гетерохроматин</b> – темно окрашиивающаяся, не содержащая гены, часть хромосомы, состоит из повторяющихся последовательности, локализуется в центромерной и концевых участках хромосом	<b>Heterokhromatin</b> –dark colures part of chromosome, consites from repetitive sequences, localized in centromere and end parts of chromosome
<b>Нуклеосомалар</b> –глобула құрамына 4 жұп гистонды ақуыздар: Н2А, Н2В, Н3, Н4 және ДНҚ жіпшесі кіреді, глобулалар өзара Н1 гистон арқылы жалғасатын, глобула түріндегі, генетикалық материалдың тығыздалуы (компактизация);	<b>Нуклеосома</b> – Уровень компактизации генетического материала, представленный глобулой, и нитью ДНҚ, в состав глобул входят 4 пары гистоновых белков: Н2А, Н2В, Н3, Н4, глобулы соединяются между собой гистонем Н1	<b>Nucleosoma</b> – compacted level of genetic material represented by globules and DNA, globulesinclude 4 pairs of histonetonic proteins: Н2А, Н2В, Н3, Н4 connecting by histone Н1
<b>Теломерлер</b> – гендері	<b>Теломеры</b> – концевые	<b>Telomeres</b> – end parts of



МОЛЕКУЛАЛЫҚ БИОЛОГИЯ ЖӘНЕ ГЕНЕТИКА КАФЕДРАСЫ  
ЖАЛПЫ МЕДИЦИНА МАМАНДЫҒЫ БОЙЫНША ОӘК

болмайтын, көп қайталанатын нуклеотидтерден тұратын хромосома ұштары;	участки хромосом, не содержащие гены и состоящие из множества нуклеотидных повторов	chromosomas without genes, consisting numerous from nucleotide sequences
---	---	--

Құрастырушы: Г.Т.Танеева

**№ 22 сабақ**

**1. Тақырыбы:** «Молекулалық биология негіздері» тарау бойынша аралық бақылау

**2. Мақсаты:** Студенттердің молекулалық деңгейдегі генетикалық материалдың құрылысы мен қызметі жайлы дәріс материалдарынан және практикалық сабақтардан алған түсініктерін мен білім деңгейлерін анықтау.

**3. Оқытудың міндеттері:** Ауызша сұрау, тест өткізу және типтік есептерді шығарту арқылы олардың осы тараулар бойынша студенттердің түсініктерін және игеру деңгейлерін анықтау.

#### 4. Тақырып бойынша тапсырмалар:

- 4.1. Молекулалық биология және генетика пәні және міндеттері.
- 4.2. Молекулалық биология және генетиканың даму тарихының негізгі кезеңдері.
- 4.3. Молекулалық-генетиканың зерттеу объектілері мен әдістері.
- 4.4. Молекулалық биология және генетика саласындағы шетелдік және отандық ғалымдардың ғылыми жетістіктері.
- 4.5. Молекулалық-генетика білімінің медицинадағы рөлі.
- 4.6. Нуклеин қышқылдары, түрлері, қызметтері, химиялық құрамы.
- 4.7. Нуклеотид құрылысы. Полинулеотидтік тізбектің құрылуы.
- 4.8. ДНҚ-ның нуклеотидтік құрамы. Түрлік арнайылығы. Чаргафф ережесі. Биологиялық маңызы.
- 4.9. РНҚ. РНҚ түрлері, қызметтері.
- 4.10. Ген – молекулалы – биологиялық анықтамасы.
- 4.11. Мутон, рекон, цистрон – анықтамасы, түсініктемесі.
- 4.12. Прокариоттар генінің молекулалы-генетикалық құрылымы.
- 4.13. Эукариоттар генінің молекулалы - генетикалық құрылымы.
- 4.14. Кодтаушы және реттеуші қатарлар, анықтамасы, қызметтері.
- 4.15. Гендердің жіктелуі.
- 4.16. Тірі ағзалардағы тұқым қуалау ақпаратының тасымалдау типтері және бағыттары.
- 4.17. ДНҚ репликацияның принциптері.
- 4.18. ДНҚ репликациясының лидерлік және ілесуші тізбектерінің ерекшеліктері.
- 4.19. Репликацияға қатысатын негізгі ферменттердің қызметтері.
- 4.20. Репликация қателіктерінің пайда болуы мен қалыптасу механизмдері және себептері.
- 4.21. Теломерлік ДНҚ-ның құрылысы, қызметі және репликациялану ерекшеліктері.
- 4.22. Сызықтық ДНҚ молекуласының теломерлік бөліктерінің репликацияланбауы және репликация қателіктерінің биологиялық және медициналық маңызы.
- 4.23. Транскрипция, анықтамасы, кезеңдері.
- 4.24. а-РНҚ синтезделуіндегі матрицалық принцип .
- 4.25. Прокариот гендеріндегі транскрипция.
- 4.26. Эукариот гендеріндегі транскрипция.
- 4.27. Эукариоттардағы ядролық а-РНҚ посттранскрипциялық модификациясы. Ядролық РНҚ-ның пісіп жетілуі (процессинг). Сплайсинг, альтернативті сплайсингтің генетикалық маңызы.
- 4.28. Трансляцияға жалпы сипаттама, анықтамасы, кезеңдері.
- 4.29. Генетикалық кодтың сипаттамасы, қасиеттері.
- 4.30. Рибосомалар, құрылысы, қызметі.
- 4.31. Трансляцияның кезеңдері: инициация, элонгация, терминацияға сипаттама.
- 4.32. Про – және эукариот ақуыз синтезінің ерекшеліктері.
- 4.33. Трансляция процесінің бұзылуының медицинадағы маңызы.
- 4.34. Гендер белсенділігінің реттелуі, анықтамасы, маңызы, тірі ағзалардың (жасуша) тіршілігіндегі мәні
- 4.35. Прокариот гендер белсенділігінің реттелуінің оперондық моделі.
- 4.36. Гендер белсенділігінің реттелуінің типтері (негативті және позитивті, репрессибелді.).
- 4.37. Гендер белсенділігінің реттелуінің деңгейлері, сипаттамасы.
- 4.38. Эукариоттар гендерінің белсенділігінің реттелуінің ерекшеліктері.
- 4.39. Гендер белсенділігінің реттелуінің бұзылуы және оның патологиялық процестермен байланысы.
- 4.40. Биоинформациялық бағдарламаларды пайдаланып ДНҚ нуклеотидтер қатарын анықтау.
- 4.41. Биоинформациялық зерттеулер нәтижелерінің медицинадағы маңызы.
- 4.42. Генетикалық материалдың жасушадағы орны (ядролық, цитоплазмалық).
- 4.43. Жасуша ядросындағы генетикалық материалдың құрылымдық-функциональдық

МОЛЕКУЛАЛЫҚ БИОЛОГИЯ ЖӘНЕ ГЕНЕТИКА КАФЕДРАСЫ  
ЖАЛПЫ МЕДИЦИНА МАМАНДЫҒЫ БОЙЫНША ОӘК

ұйымдасу деңгейлері және оның қалыптасу механизмдері.

- 4.44. Эукариоттардың генетикалық материалының нуклеогистондық ұйымдасуы.
- 4.45. Хромосоманың құрылымдық компоненттері және химиялық құрамы.
- 4.46. Хроматин, эу- және гетерохроматин, сипаттамасы.
- 4.47. Медицинадағы жасуша құрылымның өзгеруінің маңызы.
- 4.48. Хромосом типтері және олардың сипаттамалары.
- 4.49. Хромосомалардың жіктелуі. Денверлік және Париждік номенклатура.
- 4.50. Кариотип анықтамасы. Кариотипті зерттеу әдісі.
- 4.51. Хромосомалық ауруларды диагностикалаудағы кариотиптің медициналық-генетикалық маңызы.

**5. Оқыту әдістері:** үйлесімді (комбинациялық) оқыту тәсілі (әңгімелесу, есептер шығару).

**6. Әдебиеттер:**

- 6.1. Айала Ф., Кайгер Дж. Современная генетика. М., 1988.
- 6.2. Албертс Б. и др. Молекулярная биология клетки. М., 1986, 1994.
- 6.3. Гинтер Е.К. Медицинская генетика. М., 2003.
- 6.4. Генетика. Под ред. Иванова В.И. М., 2006.
- 6.5. Жимулев И.Ф. Общая и молекулярная генетика. Новосибирск, 2006.
- 6.6. Заяц Р.Г. и др. Общая и медицинская генетика. Ростов-на-Дону, 2002.
- 6.7. Инге-Вечтомов С.Г. Генетика с основами селекции. М., 1989.
- 6.8. Конищев А.С., Севастьянова Г.А. Молекулярная биология. М., 2005.
- 6.9. Льюин Б. Гены. М., 1987.
- 6.10. Мушкхамбаров Н.Н., Кузнецов С.Л. Молекулярная биология. М., 2003.
- 6.11. Муминов Т.А., Е.У. Куандықов Основы молекулярной биологии (курс лекций). А., 2007.
- 6.12. Фаллер Дж.М., Шилдс Д. Молекулярная биология клетки. М., 2006.
- 6.13. Ярыгин В.Н. и др. Биология. Кн. 1, М., 2001.
- 6.14. Аманжолова Л.Е. Жалпы және медициналық генетиканың биологиялық негіздері. А., 2006.
- 6.15. Куандықов Е.Ө., Әбілаев С.А. Медициналық биология және генетика. А., 2006.

**7. Бақылау:**

**7.1. Құзыреттілікті бағалау – білім.**

- 7.1.1. Тақырып сұрақтары бойынша ауызша сұрау.
- 7.1.2. Тесттік бақылау – 10 сұрақтан 12 вариант.

**7.2. Құзыреттілікті бағалау – практикалық дағды.**

**Практикалық дағдыны бағалауға арналған сұрақтар**

1. Геннің молекулалық деңгейдегі құрылысын және қызметін сызу және түсіндіру
2. Тірі жүйелердегі тұқым қуалау ақпаратының тасымалдану типтерін және бағыттарын сызу және түсіндіру
3. Прокариот генінің құрылысының сызбасын сызу және қызметтерін түсіндіру
4. Эукариот генінің құрылысының сызбасын сызу және қызметтерін түсіндіру
5. ДНҚ репликациясының принциптерінің сызбасын сызу және түсіндіру
6. ДНҚ - ның лидерлік және ілесуші тізбектерінің репликациясының сызбасын сызу және түсіндіру
7. Сызықты ДНҚ молекуласының репликацияланбау себептерін және ұштарының ұзару механизмдерінің сызбасын сызу және түсіндіру
8. Транскрипция үдерісінің кезеңдерінің сызбасын сызу және транскрипцияға қатысатын



ферменттерді сипаттау

9. а-РНК процессингінің механизмін сызу және түсіндіру
10. а-РНК сплайсинг механизмін сызу және түсіндіру
11. Геннің трансляция үдерісін сызу және түсіндіру
12. Генетикалық кодтың қасиеттерінің сызбасын сызу және түсіндіру
13. Прокариот гендер белсенділігінің реттелуінің оперондық моделінің сызбасын сызу және түсіндіру.
14. Жасушаның генетикалық материалының ұйымдасуының әртүрлі деңгейлерінің механизмдерінің сызбасын сызу және түсіндіру
15. Генетикалық материалдың нуклеосомалық ұйымдасу деңгейінің қалыптасу механизмінің сызбасын сызу және түсіндіру

**Есептер:** репликация, транскрипция, трансляция және генетикалық кодқа есептер шығаруға дайындалу.

### **7.3. Құзыреттілікті бағалау – коммуникативті дағды.**

7.3.1. Өңгімелесу барысында материалды дұрыс жеткізе білу, командада жұмыс істей білу.

Құрастырушы: Қ.А.Тарақова

## № 23 сабақ

### 1.Тақырыбы: Митоздық цикл

**2. Мақсаты:** Студенттерде митоздық цикл жасушалардың генетикалық тұрақтылығы мен көп жасушалық ағзаның қызметін қамтамасыз ететіндігінің мәнін ашу және білім қалыптастыру.

### 3. Оқытудың мақсаты:

- митоздық цикл ағзалардың ұрпақ бойы тіршілігін сақтайтындығы ретінде маңызын ашу;
- жасушаның өсу кезеңінің ([интерфаза](#)) мәнін ашу және түсіндіру;
- интерфазаның сатылары мен ретін түсіндіру;
- жасушалардың генетикалық тұрақтылығын қамтамасыз ететін механизмді ашу және түсіндіру;
- адамның патологиясының дамуы жасушаның бөлінуінің бұзылуының маңызы туралы білім қалыптастыру.

### 4. Тақырыптың негізгі сұрақтары:

- 4.1. Тіршілік циклы, анықтамасы, кезеңдері.
- 4.2. Митоздық цикл, , анықтамасы, кезеңдері.
- 4.3. G<sub>1</sub>, S, G<sub>2</sub> кезеңдеріне сипаттама.
- 4.4. Адамның патологиясының дамуы жасушаның бөлінуінің бұзылуындағы митоздық циклдың генетикалық және медициналық маңызы.

**5. Оқытудың әдістері:** үйлесімді (комбинациялық) оқыту тәсілі (әңгімелесу, кесте толтыру, сызба сызу).

### 6. Әдебиеттер:

#### *Негізгі:*

- 6.1. Генетика. Под.ред. Иванова В.И. М., 2006 с.22-25.
- 6.2. Гинтер Е.К. Медицинская генетика. М., 2003.с. 168-175.
- 6.3. Медицинская биология и генетика. Учебное пособие под ред. проф. Куандыкова Е.У. Алматы, 2004, с.53-77.
- 6.4. Куандыков Е.У. Основы общей и медицинской генетики (курс лекций). Алматы, 2009, с. 72-81.
- 6.5. Қуандықов Е.Ө., Аманжолова Л.Е., Молекулалық биология негіздері. А., 2008, б.100-б. 115-116.
- 6.6. Мушкхамбаров Н.Н., Кузнецов С.Л. Молекулярная биология. М., 2003, с. 405-412.

#### *Қосымша:*

- 6.1. Айала Ф., ДЖ. Кайгер Современная генетика. М., 1987, т.1, с.22-33.
- 6.2. Биология. Под ред. Ярыгина В.Н. М., 2001, т. 1, с.192-206.
- 6.3. Жимулев И.Ф. Общая и молекулярная генетика. Новосибирск 2007, с.118-119.
- 6.4. Медицинская генетика: учеб.пособие/ Роберт Л. Ньюссбаум, Родерик Р. Мак-Иннес,Хантингтон Ф. Виллард; пер.с англ. А.Ш. Латыпова; под.ред. Н.П.Бочкова. – М.: ГЭОТАР-Медиа, 2010, с.25-26.
- 6.5.Фаллер Д. М., Шилдс Д. Молекулярная биология клетки. М., 2006, с. 126-129,139-144

6.6. Щипков В.П., Кривошеина Г.И. Общая и медицинская генетика. М., 2003, 85-97.

### 7. Бақылау:

#### 7.1. Когнитивті (білім) құзыреттілікті бағалау.

7.1.1. Тесттік бақылау – 2 нұсқа 10 сұрақтан .

7.1.2. Ауызша сұрау.

#### 7.2. Құзыреттілікті бағалау – практикалық дағды.

7.2.1. Гипотетикалық жасуша үшін митоздық циклды, оның кезеңдерін төменде көрсетілген уақытқа сай сызбасын сызыңыз:  $G_1$  - 18,  $S$  - 6,  $G_2$  - 3,  $M$  - 1,5 және сызбаға интерфазаға тән хромосома саны мен ДНК молекуласының мөлшерін көрсетіңіз.

7.2.2. Кесте толтыру: Интерфаза

Интерфаза кезеңдері	Өтетін үрдістер
$G_1$ ,	
$S$ ,	
$G_2$	

### Тақырып бойынша үш тілде түсіндірме сөздер:

1	Қазақ тілінде	Орыс тілінде	Ағылшын тілінде
	Митоздық цикл – жасушаның бөлінуге даярлық барысындағы және бөліну кезіндегі ретімен өтетін жасуша құрылысының өзгеру үрдісінің жиынтығы	Митотический цикл- совокупность последовательных процессов и изменений клеточных структур в ходе подготовки клетки к делению и самом делении	Mitotik cycle - sequential processes and changes of cellular structures during preparation of cell to division and during division of cell



## № 24 сабақ

### 1. Тақырыбы: Митоздық циклдың реттелуінің молекулалық-генетикалық механизмдері

**2. Мақсаты:** Студенттерде жасушаның бөлінуін қамтамасыз ететін митоздық циклдың реттелуінің және бақылануының молекулалық механизмдерін және адамның патологиясының дамуында гендердің (мутацияның) өзгерістерінің мәнін ашу арқылы білімдерімен түсініктерін қалыптастыру.

### 3. Оқытудың мақсаты:

- митоздық циклдың реттелуіндегі циклин және киназаның ролін ашыу және түсіндіру;
- митоздық циклдың бақылануын анықтау және түсіндіру;  
жасушада патологиялық үрдістің пайда болуында гендер мутациясының ролін түсіндіру.

### 4. Тақырыптың негізгі сұрақтары:

4.1. Жасушалық циклды реттейтін факторлар (протоонкогендер, Р- 53 ақуызы, өсу факторы, RB гені

(ретинобластома).

4.2. Митоздың негізгі реттеушілері (циклиндер, киназалар).

4.3. G<sub>1</sub>, S, G<sub>2</sub> кезеңдеріндегі кешендердің әсері.

4.4. MPF және APC кешендердің әсері.

4.5. Жасушаның митоздық циклды өтуін бақылауы (тексеру нүктелері).

4.6. Митоздық циклдың бұзылу механизмдері және себептері.

4.7. Митоздық циклдың бұзылуының медициналық зардаптары.

**5. Оқытудың әдістері:** үйлесімді (комбинациялық) оқыту тәсілі (ауызша сұрау, кесте толтыру, сызба сызу).

### 6. Әдебиеттер:

#### *Негізгі:*

6.1. Генетика. Под.ред. Иванова В.И. М., 2006 с.22-25.

6.2. Гинтер Е.К. Медицинская генетика. М., 2003.с. 168-175

6.3. Медицинская биология и генетика. Учебное пособие под ред. проф. Куандыкова Е.У. Алматы, 2004, с.53-64.

6.4. Қуандықов Е.Ө., Аманжолова Л.Е., Молекулалық биология негіздері. А., 2008, б. 116-131.

6.5. Мушкамбаров Н.Н., Кузнецов С.Л. Молекулярная биология. М., 2003, с. 413-443.

#### *Қосымша:*

6.1. Айала Ф., ДЖ. Кайгер Современная генетика. М., 1987, т.1, с.22-33.

6.2. Биология. Под ред. Ярыгина В.Н. М., 2001, т. 1, с.192-206.

6.3. Жимулев И.Ф. Общая и молекулярная генетика. Новосибирск 2007, с.118-119.

6.4. Медицинская генетика: учеб.пособие/ Роберт Л. Ньюссбаум, Родерик Р. Мак-Иннес, Хантингтон Ф. Виллард: пер.с англ. А.Ш. Латыпова; под.ред. Н.П.Бочкова. – М.: ГЭОТАР-Медиа, 2010, с.25-27.

6.5. Фаллер Д. М., Шилдс Д. Молекулярная биология клетки. М., 2006, с. 126-129, 139-144

6.6. Щипков В.П., Кривошеина Г.И. Общая и медицинская генетика. М., 2003, 85-97.

## 7. Бақылау:

### 7.1. Когнитивті (білім) құзыреттілікті бағалау.

7.1.1. Тесттік бақылау – 3 нұсқа 10 сұрақтан .

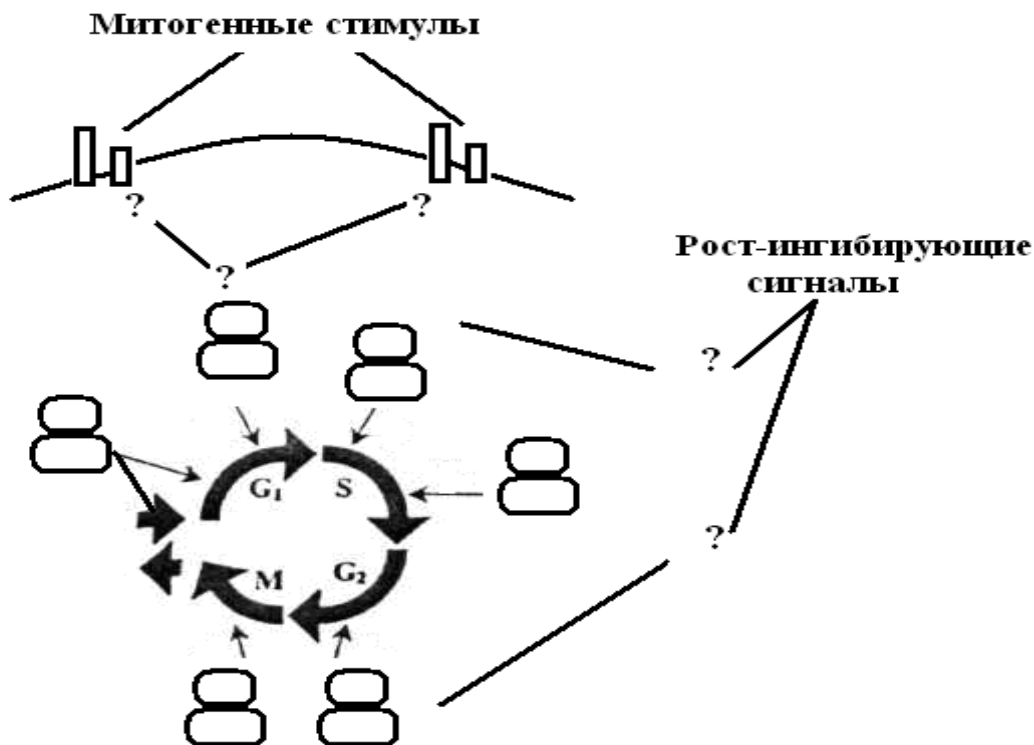
7.1.2. Ауызша сұрау.

### 7.2. Құзыреттілікті бағалау – практикалық дағды.

7.2.1. Митоздық цикл реттелуінің сызбасын сызып түсіндіру.

7.2.2. Сызба сызу:

Жасушалық циклдың фазаларын анықтайтын стимулдайтын және ингибиторларды митогендерді, сонымен циклин-циклинге тәуелді киназаларды көрсетіңіз.



7.2.3. Кесте толтыру «Циклин- циклинге тәуелді киназалар кешенінің әсері»

Кешендер	Реттелінетін үрдістер
ЦД-Cdk4,6	
ЦЕ-Cdk 2	
ЦА-Cdk 2	
ЦВ-Cdk 1 (MPF)	
APC	

7.2.4. Кесте толтыру «Тексеру нүктелерінде циклдың тоқтау себептері»:

Тексеру нүктелері	Тексеру нүктелерінде циклдың тоқтау себептері

МОЛЕКУЛАЛЫҚ БИОЛОГИЯ ЖӘНЕ ГЕНЕТИКА КАФЕДРАСЫ  
ЖАЛПЫ МЕДИЦИНА МАМАНДЫҒЫ БОЙЫНША ОӘК

G <sub>1</sub> - периода	
S - периода	
G <sub>2</sub> - периода	
Метафазы митоза	

Тақырып бойынша үш тілде түсіндірме сөздер:

Қазақ тілінде	Орыс тілінде	Ағылшын тілінде
<b>Өзгергіштік</b> – тірі ағзалардың сыртқы факторлар әсерінен жаңа белгілерге ие болу қасиеті	<b>Изменчивость</b> - свойство живых организмов изменяться и приобретать новые признаки под влиянием факторов среды.	<b>Variability</b> is a property of living organisms to acquire new characteristics under the influence of environmental factors.
<b>Кроссинговер</b> – гомологты хромосомалардың сәйкес бөліктерімен алмасуы.	<b>Кроссинговер</b> - обмен участками между гомологичными хромосомами.	<b>Crossing-over</b> – exchange of parts of chromosomes between homologous chromosomes.
<b>Мутация</b> – генетикалық материалдың тұрақты өзгерістері.	<b>Мутация</b> - стойкое изменение генетического материала.	<b>Mutation</b> - a persistent change of genetic material.
<b>Мутагендік фактор</b> – мутацияға алып келетін факторлар. Табиғи және жасанды мутагендік факторлар деп ажыратылады.	<b>Мутагенный фактор</b> - фактор, вызывающий мутацию. Различают естественные (природные) и искусственные (вызванные человеком) мутагенные факторы.	<b>Mutagenic factors</b> - factor causing mutation. Distinguish natural and artificial (human-induced) mutagenic factors.

Құрастырушы: Қ.А.Тарақова

№ 25 сабақ

**1. Тақырыбы: Тұқым қуалайтын өзгергіштік. Рекомбинанттық өзгергіштік**

**2. Мақсаты:** студенттерде тұқым қуалайтын өзгергіштіктің, рекомбинативтік және мутациялық өзгергіштіктің пайда болу себептері, даму механизмдері, мутация типтері және мутагендік факторлар туралы, тұқым қуалайтын өзгергіштіктің тірі ағзалар эволюциясындағы және практикалық медицинадағы ролі жайлы білімін қалыптастыру.

**3. Оқыту міндеттері:**

- рекомбинативті өзгергіштіктің цитогенетикалық негіздерін оқып түсіну;
- генетикалық полиморфизмнің пайда болуындағы гендер рекомбинациясының ролі және оның биологиядағы және медицинадағы маңызын оқып түсіну;

- рекомбинативтік өзгергіштіктің пайда болу механизмдерін оқып түсіну;
- мутациялардың пайда болу себептерін оқып үйрену;
- мутациялардың жіктелуін оқып түсіну.

#### 4. Тақырыптың негізгі сұрақтары:

- 4.1. Тұқым қуалайтын өзгергіштік.
- 4.2. Рекомбинативті өзгергіштік.
- 4.3. Рекомбинативтік өзгергіштіктің пайда болу механизмдері
- 4.4. Мутагенез, мутагендік факторлар.
- 4.5. Мутациялық өзгергіштік, жіктелуі

**5. Оқыту әдістері:** үйлесімді (комбинациялық) оқыту тәсілі (әңгімелесу, кестелер толтыру, сызбалар сызу, типтік есептер шығару).

#### 6. Әдебиеттер:

##### *Негізгі:*

- 6.2 Жимулев И.Б. Общая и молекулярная генетика. Новосибирск, 2006, с. 51-77, с. 224-233.
- 6.3 Генетика. Под ред. Иванова В.И. М., 2006, с. 164-173, 219-267.
- 6.4 Қуандықов Е.Ө., Аманжолова Л.Е., Молекулалық биология негіздері. А., 2008, б.143-169.
- 6.5 Мушкамбаров Н.Н., Кузнецов С.Л. Молекулярная биология. М.,2003, с. 78-82.
- 6.6 Аманжолова Л.Е. Жалпы және медициналық генетиканың биологиялық негіздері. А., 2006, б.141-153.
- 6.7 Қазымбет П.Қ., Аманжолова Л.Е., Нұртаева Қ.С. Медициналық биология. А., 2002, б. 134-144.
- 6.8 Қуандықов Е.Ө., Әбілаев С.А. Медициналық биология және генетика. А., 2006, б. 77-86.
- 6.9 Медициналық биология және генетика. Оқу құралы проф. Қуандықов Е.Ө. ред. А., 2004, б. 114-126.

##### *Қосымша:*

- 6.6.Медицинская генетика: учеб. пособие/ Роберт Л.Ньюссбаум, Родерик Р, Мак-Иннес, Хантингтон Ф. Виллард: пер. с англ. А. Ш. Латыпова; под ред. Н. П. Бочкова.- М.: ГЭОТАР-Медиа, 2010.
- 6.7. Қуандықов Е.Ө., Нұралиева Ұ.Ә. Негізгі молекулалық - генетикалық терминдердің орысша-қазақша сөздігі. Алматы,2012.
- 6.8. [www.hmc-ims.ru](http://www.hmc-ims.ru)

#### 7. Бақылау:

##### 7.1. Құзыреттілікті бағалау – білім.

- 7.1.1. Тақырыптың сұрақтары бойынша ауызша сұрау.
- 7.1.2. Тесттік бақылау – 10 сұрақтан 2 нұсқа.

##### 7.2. Құзыреттілікті бағалау – тәжірибиелік дағды.

- 7.2.1. Генетикалық материалдың зақымдалу деңгейіне байланысты мутацияларды жіктеуіңіз.
- 7.2.2. Рекомбинативтік өзгергіштіктің пайда болу механизмін және оның генетикалық маңызының сызбасын сызып түсіндіріңіз.

##### 7.3. Бақылау сұрақтары:

- 7.3.1. Комбинативтік өзгергіштіктің мутациядан қандай айырмашылығы бар?
- 7.3.2. Жасушалардың қандай бөліну типінде рекомбинативтік өзгергіштік пайда болады?
- 7.3.3. Ортаның қандай факторлары мутацияға алып келеді? Олар қалай аталады?
- 7.3.4. Мутацияларды қандай критерийлеріне қарай жіктеуге болады?
- 7.3.5. Спонтанды және индукциялық мутациялардың ерекшелігі неде?

7.3.6. Неліктен көпшілік мутациялар ағзаға эиянды болып келеді?

Тақырып бойынша үш тілде түсіндірме сөздер:

Қазақ тілінде	Орыс тілінде	Ағылшын тілінде
<b>Өзгергіштік</b> – тірі ағзалардың сыртқы факторлар әсерінен жаңа белгілерге ие болу қасиеті	<b>Изменчивость</b> - это свойство живых организмов изменяться и приобретать новые признаки под влиянием факторов среды.	<b>Variability</b> is a property of living modified organisms and to acquire new characteristics under the influence of environmental factors.
<b>Кроссинговер</b> – гомологты хромосомалардың сәйкес бөліктерімен алмасуы.	<b>Кроссинговер</b> - обмен участками между гомологичными хромосомами.	<b>Crossing-over</b> - currency areas between the homologous chromosomes.
<b>Мутация</b> – хромосомалар мен ДНҚ молекуласындағы тұрақты өзгерістер	<b>Мутация</b> - стойкое изменение в структуре ДНК и хромосоме.	<b>Mutation</b> - a persistent change in the structure of DNA and fetuses.
<b>Мутагендік фактор</b> – мутацияға алып келетін факторлар. Табиғи және жасанды мутагендік факторлар деп ажыратылады.	Мутагенный фактор - <b>фактор, вызывающий мутацию. Различают естественные (природные) и искусственные (вызванные человеком) мутагенные факторы.</b>	<b>Mutation factor</b> - factor causing mutation. Distinguish between natural and artificial (human-induced) mutagenic factors.

Құрастырушы: Ә.Қ.Қыдырбаева

## № 26 сабақ

### 1. Тақырыбы: Хромосомалық мутация

**2. Мақсаты:** студенттерде хромосомалық мутациялардың пайда болу себептерін және даму механизмдері, олардың хромосомалық дамуындағы ролі туралы білім қалыптастыру.

### 3. Оқыту міндеттері:

- хромосомалық мутациялардың пайда болу себептерін оқып үйрену;
- хромосомалық мутациялардың типтерін оқып үйрену;
- хромосомалық мутациялардың даму механизмдерін оқып үйрену;
  - хромосомалық аурулардың пайда болуындағы хромосомалық мутациялардың ролін оқып үйрену.

#### 4. Тақырыптың негізгі сұрақтары:

- 4.1. Хромосомалық мутациялар, олардың себептері.
- 4.2. Хромосомалық мутациялардың жіктелуі.
- 4.2. Хромосомалық мутациялар, олардың пайда болу механизмдері.
- 4.6. Хромосомалық мутациялардан дамиды тұқым қуалайтын аурулар.

**5. Оқыту әдістері:** үйлесімді (комбинациялық) оқыту тәсілі (әңгімелесу, кестелер толтыру, сызбалар сызу).

#### 6. Әдебиеттер:

- 6.1. Жимулев И.Б. Общая и молекулярная генетика. Новосибирск, 2006, с. 51-77, с. 224-233.
- 6.2. Генетика. Под ред. Иванова В.И. М., 2006, . с. 164-173, 219-267.
- 6.3. Мушкхамбаров Н.Н., Кузнецов С.Л. Молекулярная биология. М.,2003, с. 78-82.
- 6.4. Аманжолова Л.Е. Жалпы және медициналық генетиканың биологиялық негіздері. А., 2006, б.141-153.
- 6.5. Қуандықов Е.Ө., Аманжолова Л.Е., Молекулалық биология негіздері. А., 2008, б.143-169.
- 6.6. Қазымбет П.Қ., Аманжолова Л.Е., Нұртаева Қ.С. Медициналық биология. А., 2002, б. 134-144.
- 6.7. Қуандықов Е.Ө., Әбілаев С.А. Медициналық биология және генетика. А., 2006, б. 77-86.
- 6.8. Медициналық биология және генетика. Оқу құралы проф. Қуандықов Е.Ө. ред. А., 2004, б. 114-126.
- 6.9. **Қосымша:**
- 6.10. 6.6.Медицинская генетика: учеб. пособие/ Роберт Л.Ньюсбаум, Родерик Р, Мак-Иннес, Хантингтон Ф. Виллард: пер. с англ. А. Ш. Латыпова; под ред. Н. П. Бочкова.- М.: ГЭОТАР-Медиа, 2010.
- 6.11. 6.7. Қуандықов Е.Ө., Нұралиева Ұ.Ә. Негізгі молекулалық - генетикалық терминдердің орысша-қазақша сөздігі. Алматы,2012.
- 6.12. 6.8. [www.hmc-ims.ru](http://www.hmc-ims.ru)

#### 7. Бақылау:

##### 7.1. Құзыреттілікті бағалау – білім.

- 7.1.1. Тақырыптың сұрақтары бойынша ауызша сұрау.
- 7.1.2. Тесттік бақылау – 10 сұрақтан 2 нұсқа.

##### 7.2. Құзыреттілікті бағалау – тәжірибиелік дағды.

- 7.2.1. Төмендегі кариотиптерді сипаттаңыз:

	Кариотип	Хромосомалық мутациялардың типтерін анықтаңыз
1.	46,XX,del(5p)	
2.	46,XY,dup(11)(q12)	
3.	46,XY,inv(10)(p13q12)	
4.	45,XX,rob (14q21q)	
5.	46,XX, r(16)	

МОЛЕКУЛАЛЫҚ БИОЛОГИЯ ЖӘНЕ ГЕНЕТИКА КАФЕДРАСЫ  
ЖАЛПЫ МЕДИЦИНА МАМАНДЫҒЫ БОЙЫНША ОӘК

6.	46,XX, t(2;4)(q21;q21)	
7.	46,XX/47,XX,+21	

7.2.2. Хромосомалық мутациялар типтерінің сызбасын сызып пайда болу механизмін түсіндіріңіз.

**7.3. Бақылау сұрақтары:**

7.3.1. Қашан және қалай хромосомалық мутациялар пайда болады?

7.3.2. Хромосома ішілік абберациялардың ерекшелігі неде?

**Тақырып бойынша үш тілде түсіндірме сөздер:**

Қазақ тілінде	Орыс тілінде	Ағылшын тілінде
<b>Аберрация</b> – хромосоманың құрылысының өзгеруі	<b>Аберрация</b> - структурное изменение в кариотипе	<b>Aberration</b> - a structural change in the karyotype.
<b>Транслокация</b> – хромосома бөлігінің немесе геннің жаңа, өзіне тән емес орынға ауысуынан болатын хромосомалық қайта құрылу	<b>Транслокация</b> - тип хромосомной перестройки (мутации), заключающийся в переносе гена или участка хромосомы в новое, необычное положение (локус) в той же или другой хромосоме.	<b>Translocation</b> - type rearrangement (mutations), consisting in the transfer of a gene or a portion of the chromosome in new, unusual position (locus) in the same or another chromosome.
<b>Делеция</b> – хромосоманың ортаңғы бөліктерінің үзіліп түсуі.	<b>Делеция</b> - утрата средних участков хромосом.	<b>Deletion</b> is the loss of the middle parts of chromosomes.
<b>Дефишенси</b> – хромосоманың шеткі бөліктерінің үзіліп түсуі.	<b>Дефишенси</b> - выпадение концевой участка хромосомы.	<b>Deficshensy</b> - loss terminal segment of a chromosome.

Құрастырушы: Ә.Қ.Қыдырбаева

**№ 27 сабақ**

**1. Тақырыбы: ДНҚ репарациясы**

**2. Мақсаты:** студенттерде ДНҚ құрылымы мен қызметі бұзылуларының қалпына келу механизмдерінің молекулалық негіздерін, репарация үрдісінің медициналық маңызы туралы білімдерін қалыптастыру.

**3. Оқытудың міндеттері:**

- ДНҚ репарациясы ағзалардың ұрпақ сайын қалыпты тішілігін қамтамасыз ететіндігінің мәнін ашу;
- ағзаның антимутациялық қорғаныш механизмдерін анықтау және түсіндіру;

- тұқым қуалайтын аурулардың пайда болуындағы ДНҚ репарация үрдісінің бұзылуының рөлін анықтау.

#### 4. Тақырыптың негізгі сұрақтары:

4.1. Антимутациялық кедергілер.

4.2. Репарация жайлы түсінік.

4.3. Репарация типтері:

- фотореактивация (тікелей жүретін репарация)

- эксцизиалық репарация;

- пострепликативтік репарация;

- мисс – мэтсч репарация;

- SOS-репарация.

4.4. ДНҚ репарациясының медициналық маңызы.

5. Оқыту әдістері: үйлесімді оқыту тәсілі (әңгімелесу, сызбалар сызу, есеп шығару).

#### 6. Әдебиеттер:

##### Негізгі:

6.1. Генетика. Под ред. Иванова В.И. М., 2006, с.164-181.

6.2. Қуандықов Е.Ө., Аманжолова Л.Е., Молекулалық биология негіздері. А., 2008, б.156-157.

6.3. Мушкхамбаров Н.Н., Кузнецов С.Л. Молекулярная биология. М., 2003, с.78-82.

##### Қосымша:

6.1. Гайнутдинов И.К., Рубан Э.Д. Медицинская генетика. Ростов-на-Дону, 2007, с.170-173.

6.2. Жестяников В.Д. Репарация ДНК и ее биологическое значение. Л., 1979, с. 285-293.

6.3. Жимулев И.Ф. Общая и молекулярная генетика. Новосибирск 2007, с.218-234.

6.4. Медицинская генетика: учеб.пособие/ Роберт Л. Ньюссбаум, Родерик Р. Мак-Иннес, Хантингтон Ф. Виллард: пер.с англ. А.Ш. Латыпова; под.ред. Н.П.Бочкова. М.: ГЭОТАР-Медиа, 2010, с.193,569.

6.5. Заяц Р.Г. Общая и медицинская генетика. Ростов-на Дону, 2002, с.137-143.

6.6. Спивак И.М. Наследственные заболевания с первичными и вторичными дефектами репарации ДНК. //Цитология, 1999, т.41, с.338-379.

6.7. Щипков В.П., Кривошеина Г.Н. Общая и медицинская генетика. М., 2003, с.132-133.

#### 7. Бақылау:

##### 7.1. Когнитивті (білім) құзыреттілікті бағалау.

7.1.1. Ауызша сұрау.

7.1.2. Тесттік бақылау – 3 нұсқа 10 сұрақтан.

##### 7.2. Құзыреттілікті бағалау – практикалық дағды.

7.2.1. ДНҚ молекуласының жарықтық репарациясының маңызын түсіндіру және сызбасын сызу.

7.2.2. ДНҚ молекуласының қараңғылық репарациясының маңызын түсіндіру және сызбасын сызу.

7.2.3. ДНҚ молекуласының репликациядан кейінгі репарациясының маңызын түсіндіру және сызбасын сызу.

##### 7.2.2. Ситуациялық есептерді шығару.

7.2.1. Ата-аналары сау жанұяда пигментті ксеродермамен бала дүниеге келді. Даму барысында балада белгілер қалыптасты -----, -----, -----.

- Тұқым қуалау типін және баланың генотипін анықтау.

- Аурудың ары қарай дамуын тоқтатуға болады ма?





### 7.2.3. Кесте толтыру:

Репарация типтері	Тән ерекшеліктер
фотореактивация	
эксцизиялық	
пострепликативті	
мисс -мэтч репарация	
SOS-репарация	

### Тақырып бойынша үш тілде түсіндірме сөз:

	Қазақ тілінде	Орыс тілінде	Ағылшын тілінде
1	<b>Репарация</b> — зақымданудан кейін ДНҚ құрылысының қайта қалпына келуі	<b>Репарация</b> — восстановление нормальной структуры ДНК после повреждений	<b>Reparation</b> – reestablishing of normal structure of DNA after claming

Құрастырушы: Қ.А.Тарақова

### № 28 сабақ

#### 1. Тақырыбы: Молекулалық-генетикалық зерттеу әдістері

2. **Мақсаты:** заманауи молекулалық – генетикалық зерттеу әдістері жайлы және олардың заманауи медицинадағы маңызы жайлы білімді студенттерде қалыптастыру

3. **Оқыту міндеттері:** тірі ағзалардың ДНҚ молекулаларын зерттеудің қазіргі кездегі әдістері және жолдары жайлы, олардың тәжірбиелік медицинада қолданылуы туралы ұғымды қалыптастыру

#### 4. Тақырыптың негізгі сұрақтары:

4.1. Адам геномының құрылысының құрылымы. «Адам геномы» бағдарламасы және оның

МОЛЕКУЛАЛЫҚ БИОЛОГИЯ ЖӘНЕ ГЕНЕТИКА КАФЕДРАСЫ  
ЖАЛПЫ МЕДИЦИНА МАМАНДЫҒЫ БОЙЫНША ОӘК

маңызы.

4.2. полимеразалық тізбектік реакция

4.3. ДНҚ рестрикциясы

4.4. Блот-гибридизация әдістері

4.5. Секвенирлеу.

4.6. Қазіргі кездегі молекулалық-генетикалық әдістерді және олардың технологияларының медицинада қолданылуының негізгі бағыттары.

**5. Оқыту әдістері:** топпен жұмыс жасау, әңгімелесу

**6.Әдебиеттер:**

*Негізгі:*

6.1. Қуандықов Е.Ө., Әбілаев С.А. Медициналық биология және генетика. Алматы, 2011. 446 б.

6.2. Қуандықов Е.Ө., Нұралиева Ұ. Ә. Жалпы және медициналық генетика негіздері. Алматы, 2009. 216 б.

6.3. Қуандықов Е.Ө., Аманжолова Л.Е., Молекулалық биология негіздері. Алматы, 2008. 224 б.

6.4. Қазымбет П.Қ., Аманжолова Л.Е., Нұртаева Қ.С. Медициналық биология. А., 2002, б. 82-85.

6.1. Медициналық биология және генетика. Оқу құралы проф. Қуандықов Е.Ө. ред. А., 2004, б. 155-181.

6.2. Бочков Н.П. Клиническая генетика. М., 2004, с. 21-44.

6.3. Генетика. Под ред. Иванова В.И. М., 2006, с. 327-370.

6.4. Гинтер Е.К. Медицинская генетика. М., 2003, с. 142-162.

*Қосымша:*

6.5. Жимулев И.Ф. Общая и молекулярная генетика. Новосибирск, 2003, с.16-30

6.6. Введение в молекулярную медицину. Под ред. Пальцева М.А. М., 2004, с.11-32, 237-270.

6.7. Геномика – медицине. Под ред. Иванова В. И. М., 2006, с.349-376.

6.8. Коничев А.С., Севастьянова Г.А. Молекулярная биология. М., 2005, с. 150-196, 351-379.

6.9. Тейлор Д., Грин Н., Стаут У. Биология. М., 2002, том 3, с.215- 242.

6.10. Аманжолова Л.Е. Жалпы және медициналық генетиканың биологиялық негіздері. А., 2006, б. 61-64.

6.11. Медицинская генетика: учеб. пособие/ Роберт Л.Ньюссбаум, РодерикР, Мак-Иннес, Хантингтон Ф. Виллард; пер. с англ. А. Ш. Латыпова; под ред. Н. П. Бочкова.- М.: ГЭОТАР-Медиа, 2010, с. 53-71

6.12. Қуандықов Е.Ө., Нұралиева Ұ.Ә. Негізгі молекулалық-генетикалық терминдердің орысша - қазақша сөздігі. Алматы, 2012, 112б.

6.13. Интернет сайттары:

<http://www.genningen.com>

<http://www.genome.com/ua>

<http://www.biomedicine.ru/php>

<http://www.biomedicalscience.com>

[http://www.neplaneta.ru/genetic\\_engineering](http://www.neplaneta.ru/genetic_engineering)

[www.ornl.gov/hgmis/elsi/elsi.html](http://www.ornl.gov/hgmis/elsi/elsi.html)

[www.ornl.gov/hgmis/education/students.html](http://www.ornl.gov/hgmis/education/students.html)

**7. Бақылау:**

**7.1. Құзыреттілікті бағалау – білім.**

7.1.1. Тақырыптың сұрақтары бойынша ауызша сұрау.

7.1.2. Тесттік бақылау – 10 сұрақтан 2 нұсқа.

МОЛЕКУЛАЛЫҚ БИОЛОГИЯ ЖӘНЕ ГЕНЕТИКА КАФЕДРАСЫ  
ЖАЛПЫ МЕДИЦИНА МАМАНДЫҒЫ БОЙЫНША ОӘК

**7.2. Құзыреттілікті бағалау – тәжірибелік дағды.**

7.2.1. Молекулалық генетикалық әдіс – ДНҚ молекуласын амплификациялау және секвенирлеу әдісінің сызбасын сызу және маңызын түсіндіру

**8. Бақылау сұрақтары:**

8.1. Геном дегеніміз не ?

8.2. «Адам геномы» бағдарламасының медицинадағы маңызы.

8.3. ДНҚ талдау әдістерін атап шығыңыз.

**Тақырып бойынша үш тілде түсіндірме сөз:**

Қазақ тілінде	Орыс тілінде	Ағылшын тілінде
<b>геном</b> – хромосомалардың гаплоидтық жиынтығында генетикалық құрылымының жинағы	<b>геном</b> – совокупность генетического материала, содержащаяся в гаплоидном наборе хромосом	<b>genome</b> - the collection of genetic material contained in a haploid set of chromosomes
<b>нозерн блотинг</b> – РНҚ-ны ДНҚ зонд арқылы молекулалық-генетикалық зерттеу әдісі	<b>нозерн – блотинг</b> – молекулярно-генетический метод анализа РНК с помощью ДНК-зонда	<b>Northern - blotting</b> - molecular genetic analysis method using RNA-DNA probe
<b>саузерн-блотинг</b> – талданушы ДНҚ-ны гелден нитроцеллюлозаға немесе нейлонға ауыстыруға негізделген ДНҚ молекуласын талдаудың молекулалық-генетикалық әдісі	<b>саузерн – блотинг</b> – молекулярно-генетический метод анализа молекулы ДНК, основанный на переносе анализируемый ДНК с геля на нитроцеллюлозу или нейлон	<b>Southern - blot</b> - molecular genetic analysis method of the DNA molecule based on the analyzed DNA transfer from the gel to nitrocellulose or nylon
<b>вестерн-блотинг</b> – арнайы ақуыздарды анықтайтын әдіс	<b>вестерн – блотинг</b> – аналитический метод, используемый для определения специфических белков в образце	<b>Western - blotting</b> - analytical method used to determine specific protein in the sample
<b>полимеразалық тізбектік реакция</b> – ДНҚ-ның арнайы бөлігінің көптеген көшірмесін алуға болатын, молекулалық-генетикалық әдіс	<b>полимеразная цепная реакция</b> – молекулярно-генетический метод, позволяющий получать значительное увеличение количества специфических фрагментов ДНК	polymerase chain reaction - a molecular genetic method, which yields a significant increase in the number of specific DNA fragments
<b>секвенирлеу</b> – радиоактивті изотоппен немесе химиялық қосындылармен таңбаланған, бастауыштар көмегімен клондайтын ДНҚ кесінділерінде нуклеотидтер қатарын анықтауға бағытталған молекулалық-генетикалық әдіс	<b>секвенирование</b> – молекулярно – генетический метод имеющей целью определение последовательности нуклеотидов в клонируемых фрагментах ДНК с помощью олигонуклеотидного праймера, меченного	Sequencing - molecularly - having a genetic method to determine the nucleotide sequence of a cloned DNA fragments with the oligonucleotide primer radiolabeled



	радиоактивным изотопом	
--	------------------------	--

Құрастырушы: Қашағанова Ж.А.

## № 29 сабақ

### 1. Тақырыбы: Геномика. Гендік инженерия

2. **Мақсаты:** тірі ағзалардың, әсіресе адамдардың геномын анықтау саласындағы жетістіктері мен гендік инженерия зерттеулердің қағидалары жайлы, заманауи медицинада олардың маңызы жайлы білімді студенттерде қалыптастыру

3. **Оқыту міндеттері:** қазіргі кездегі гендік-инженериялық технологиялар, олардың медицинада және фармацевтикада қолданылуы туралы түсінікті қалыптастыру

### 4. Тақырыптың негізгі сұрақтары:

4.1. Геномика және оның бағыттары.

4.2. Гендік-инженериялық технологиялар. Гендік инженерияның қазіргі жетістіктері және болашағы.

4.3. Молекулалық клондау

4.4. Гендік инженерия технологияларының медицинада қолданылуының негізгі бағыттары.

**5. Оқыту әдістері:** топпен жұмыс жасау, әңгімелесу

## **6. Әдебиеттер:**

*Негізгі:*

- 6.1. Қуандықов Е.Ө., Әбілаев С.А. Медициналық биология және генетика. Алматы, 2011. 446 б.
- 6.2. Қуандықов Е.Ө., Нұралиева Ұ. Ә. Жалпы және медициналық генетика негіздері. Алматы, 2009. 216 б.
- 6.3. Қуандықов Е.Ө., Аманжолова Л.Е., Молекулалық биология негіздері. Алматы, 2008. 224 б.
- 6.4. Қазымбет П.Қ., Аманжолова Л.Е., Нұртаева Қ.С. Медициналық биология. А., 2002, б. 82-85.
- 6.5. Медициналық биология және генетика. Оқу құралы проф. Қуандықов Е.Ө. ред. А., 2004, б. 155-181.
- 6.6. Бочков Н.П. Клиническая генетика. М., 2004, с. 21-44.
- 6.7. Генетика. Под ред. Иванова В.И. М., 2006, с. 327-370.
- 6.8. Гинтер Е.К. Медицинская генетика. М., 2003, с. 142-162.

*Қосымша:*

- 6.9. Жимулев И.Ф. Общая и молекулярная генетика. Новосибирск, 2003, с.16-30
- 6.10. Введение в молекулярную медицину. Под ред. Пальцева М.А. М., 2004, с.11-32, 237-270. Геномика – медицине. Под ред. Иванова В. И. М., 2006, с.349-376.
- 6.11. Коничев А.С., Севастьянова Г.А. Молекулярная биология. М., 2005, с. 150-196, 351-379.
- 6.12. Тейлор Д., Грин Н., Стаут У. Биология. М., 2002, том 3, с.215- 242.
- 6.13. Аманжолова Л.Е. Жалпы және медициналық генетиканың биологиялық негіздері. А., 2006, б. 61-64.
- 6.14. Медицинская генетика: учеб. пособие/ Роберт Л.Ньюссбаум, Родерик Р, Мак-Иннес, Хантингтон Ф. Виллард: пер. с англ. А. Ш. Латыпова; под ред. Н. П. Бочкова.- М.: ГЭОТАР-Медиа, 2010, с. 53-71
- 6.15. Қуандықов Е.Ө., Нұралиева Ұ.Ә. Негізгі молекулалық-генетикалық терминдердің орысша - қазақша сөздігі. Алматы, 2012, 112б.
- 6.16. Интернет сайттары:  
<http://www.genningen.com>  
<http://www.genome.com.ua>  
<http://www.biomedicine.ru/php>  
<http://www.biomedicalscience.com>  
[http://www.neplaneta.ru/genetic\\_engeneering](http://www.neplaneta.ru/genetic_engeneering)  
[www.ornl.gov/hgmis/elsi/elsi.html](http://www.ornl.gov/hgmis/elsi/elsi.html)  
[www.ornl.gov/hgmis/education/students.html](http://www.ornl.gov/hgmis/education/students.html)

## **7. Бақылау:**

### **7.1. Құзыреттілікті бағалау – білім.**

- 7.1.1. Тақырыптың сұрақтары бойынша ауызша сұрау.
- 7.1.2. Тесттік бақылау – 10 сұрақтан 2 нұсқа.

## **8. Бақылау сұрақтары:**

- 8.1. Геном дегеніміз не ?
- 8.2. «Адам геномы» бағдарламасының медицинадағы маңызы.
- 8.3. ДНҚ талдау әдістерін атап шығыңыз.
- 8.4. Адамның геномдық мәліметтер базаларын қалай пайдалануға болады ?

**Тақырып бойынша үш тілде түсіндірме сөз:**

Қазақ тілінде	Орыс тілінде	Ағылшын тілінде
<b>геном</b> – хромосомалардың гаплоидтық жиынтығында генетикалық құрылымының жинағы	<b>геном</b> – совокупность генетического материала, содержащаяся в гаплоидном наборе хромосом	<b>genome</b> - the collection of genetic material contained in a haploid set of chromosomes
<b>гендік инженерия</b> – белгілі бір генді бір ағзадан басқа ағзаға енгізу арқылы генді белсендіріп, оның өнімін пайдалану мақсатында рекомбинантты (гибридті) ДНҚ молекуласын құрастыру әдісі	<b>генная инженерия</b> – метод создания рекомбинантных (гидридных) молекул ДНК путем переноса определенного гена из одного организма в другой с последующей экспрессией и использованием его продукта (белка)	Genetic engineering - method of making recombinant (hybride) DNA transport by a particular gene from one organism to another, followed by expression and use of its product (protein)
ДНҚ-ны клондау – қажетті ДНҚ қатарын бөліп алып, in vitro жағдайында оның коптеген көшірмелерін алу	<b>клонирование ДНК</b> – процесс выделения заданной последовательности ДНК и получения многих ее копий in vitro	DNA Cloning - the process of allocating a given DNA sequence and production of many copies of its in vitro

Құрастырушы: Қашағанова Ж.А.

**№ 30 сабақ**

**1. Тақырыбы: «Жасушаның молекулалық биологиясы» бөлімі бойынша аралық бақылау**

**2. Мақсаты:** Студенттердің дәріс материалдары мен практикалық сабақтарда алған түсініктері мен білім деңгейлерін жасушаның генетикалық материалының құрылысы мен қызметі, мутацияның пайда болу себептері мен механизмдері, ДНҚ зақымдану репарациясының молекулалық механизмдері, замануи онкологиядағы генетиканың ролі.

**3. Оқыту мақсаты:** Студенттерді ауызша сұрау, типтік есептер шығарту арқылы студенттердің осы тараудан алған білім деңгейлері мен түсініктерін анықтау.

**4. Тақырыптың негізгі сұрақтары:**

- 4.1. Тіршілік циклы, анықтамасы, кезеңдері.
- 4.2. Митоздық цикл, анықтамасы, кезеңдері.
- 4.3. G<sub>1</sub>, S, G<sub>2</sub> кезеңдеріне сипаттама.

МОЛЕКУЛАЛЫҚ БИОЛОГИЯ ЖӘНЕ ГЕНЕТИКА КАФЕДРАСЫ  
ЖАЛПЫ МЕДИЦИНА МАМАНДЫҒЫ БОЙЫНША ОӘК

- 4.4. Адамның патологиясының дамуы жасушаның бөлінуінің бұзылуындағы митоздық циклдың генетикалық және медициналық маңызы.
- 4.5. Жасушалық циклды реттейтін факторлар (протоонкогендер, Р- 53 ақуызы, өсу факторы, RB гені (ретинобластома).
- 4.6. Митоздың негізгі реттеушілері (циклиндер, киназалар).
- 4.7. G<sub>1</sub>, S, G<sub>2</sub> кезеңдеріндегі кешендердің әсері.
- 4.8. MPF және APC кешендердің әсері.
- 4.9. Жасушаның митоздық циклды өтуін бақылауы (тексеру нүктелері).
- 4.10. Митоздық циклдың бұзылу механизмдері және себептері.
- 4.11. Митоздық циклдың бұзылуының медициналық зардаптары.
- 4.12. Тұқым қуалайтын өзгергіштік.
- 4.13. Рекомбинативті өзгергіштік.
- 4.14. Рекомбинативтік өзгергіштіктің пайда болу механизмдері
- 4.15. Мутагенез, мутагендік факторлар.
- 4.16. Мутациялық өзгергіштік, жіктелуі
- 4.17. Хромосомалық мутациялар, олардың себептері.
- 4.18. Хромосомалық мутациялардың жіктелуі.
- 4.19. Хромосомалық мутациялар, олардың пайда болу механизмдері.
- 4.20. Хромосомалық мутациялардан дамиды тұқым қуалайтын аурулар.
- 4.21. Антимутациялық кедергілер.
- 4.22. Репарация жайлы түсінік.
- 4.23. Репарация типтері:
  - фотореактивация ( тікелей жүретін репарация)
  - эксцизиалық репарация;
  - пострепликативтік репарация;
  - мисс – мэтсч репарация;
  - SOS-репарация.
- 4.24. ДНҚ репарациясының медициналық маңызы.
- 4.25. Адам геномының құрылысының құрылымы. «Адам геномы» бағдарламасы және оның маңызы.
- 4.26. полимеразалық тізбектік реакция
- 4.27. ДНҚ рестрикциясы
- 4.28. Блот-гибридизация әдістері
- 4.29. Секвенирлеу.
- 4.30. Қазіргі кездегі молекулалық-генетикалық әдістерді және олардың технологияларының медицинада қолданылуының негізгі бағыттары.
- 4.31. Геномика және оның бағыттары.
- 4.32. Гендік-инженериялық технологиялар. Гендік инженерияның қазіргі жетістіктері және болашағы.
- 4.33. Молекулалық клондау
- 4.34. Гендік инженерия технологияларының медицинада қолданылуының негізгі бағыттары.
- 4.35. Мутагендер генотоксиканттар ретінде
- 4.36. Физикалық және химиялық мутагендердің әсер ету ерекшеліктері
- 4.37. Генетикалық кодтың бұзылуынан болатын мутациялар
- 4.38. Мобильді элементтердің инсерциясынан индуцирленетін мутациялар
- 4.39. Үш нуклеотидті қайталанулар экспанциясының негізінде болатын мутациялар
- 4.40. Кері және супрессорлық мутациялар
- 4.41. Мутациялық үрдістер және генетикалық қауіпсіздік проблемалары
- 4.42. Мутагенездің молекулалық механизмдерін білудің клиникалық практикадағы маңызы
- 4.43. Гендік және жасушалық биотехнологиялар: жетістіктері мен болашағы.

МОЛЕКУЛАЛЫҚ БИОЛОГИЯ ЖӘНЕ ГЕНЕТИКА КАФЕДРАСЫ  
ЖАЛПЫ МЕДИЦИНА МАМАНДЫҒЫ БОЙЫНША ОӘК

- 4.44. Трансгенді ағзалар жасау әдістері, гендерді тасмалдайтын векторлар.
- 4.45. Геномодификацияланған ағзалардың (ГМА) биоқауіпсіздігі: мәселелері және шешімдері.
- 4.46. ГМА медицинада қолданылуы.
- 4.47. Эукариот геномының құрылымы. Геномның қозғалмалы элементтері.
- 4.48. Геномика - ген туралы ғылым.
- 4.49. Протеомика – ХХІ ғасыр биологиясы мен медицинасындағы жаңа бағыт.
- 4.50. Метаболомика және жаңа дәрілерді дайындау.
- 4.51. Биоинформатика және оның болашағы.

## 6. Әдебиеттер:

### Негізгі:

- 6.13. Айала Ф., Кайгер Дж. Современная генетика. М., 1988.
- 6.2. Албертс Б. и др. Молекулярная биология клетки. М., 1986, 1994.
- 6.3. Гинтер Е.К. Медицинская генетика. М., 2003.
- 6.4. Генетика. Под ред. Иванова В.И. М., 2006.
- 6.5. Жимулев И.Ф. Общая и молекулярная генетика. Новосибирск, 2006.
- 6.6. Мушкхамбаров Н.Н., Кузнецов С.Л. Молекулярная биология. М., 2003.
- 6.7. Муминов Т.А., Куандықов Е.У. Основы молекулярной биологии (курс лекций). А., 2007.
- 6.8. Фаллер Д. М., Шилдс Д. Молекулярная биология клетки. М., 2006.
- 6.9. Қазымбет П.Қ., Аманжолова Л.Е., Нұртаева Қ.С. Медициналық биология. А., 2002.
- 6.10. Куандықов Е.Ө., Әбілаев С.А. Медициналық биология және генетика. А., 2006.
- 6.11. Медициналық биология және генетика. Оқу құралы проф. Куандықов Е.Ө. ред. А., 2004.

### Қосымша:

- 6.1. Заяц Р.Г. и др. Общая и медицинская генетика. Ростов-на-Дону, 2002.
- 6.2. Инге-Вечтомов С.Г. Генетика с основами селекции. М., 1989.
- 6.3. Коничев А.С., Севастьянова Г.А. Молекулярная биология. М., 2005.
- 6.4. Льюин Б. Гены. М., 1987.
- 6.5. Аманжолова Л.Е. Жалпы және медициналық генетиканың биологиялық негіздері. А., 2006.

## 7. Бақылау:

### 7.1. Құзыреттілікті бағалау – білім.

- 7.2. Тақырыптың сұрақтары бойынша ауызша сұрау.
- 7.3. Тесттік бақылау – 10 сұрақтан 12 нұсқа.

### 7.2. Құзыреттілікті бағалау – практикалық дағды.

- 7.2.1. Митоздық цикл реттелуінің сызбасын сызып түсіндіру.
- 7.2.2. Рекомбинативтік өзгергіштіктің пайда болу механизмін және оның генетикалық маңызының сызбасын сызып түсіндіріңіз.
- 7.2.3. Хромосомалық мутациялар типтерінің сызбасын сызып пайда болу механизмін түсіндіріңіз.
- 7.2.4. ДНҚ молекуласының жарықтық репарациясының маңызын түсіндіру және сызбасын сызу.
- 7.2.5. ДНҚ молекуласының қараңғылық репарациясының маңызын түсіндіру және сызбасын сызу.
- 7.2.6. ДНҚ молекуласының репликациядан кейінгі репарациясының маңызын түсіндіру және сызбасын сызу.
- 7.2.7. Молекулалық генетикалық әдіс – ДНҚ молекуласын амплификациялау және секвенирлеу әдісінің сызбасын сызу және маңызын түсіндіру
- 7.2.8. Гендік инженерия технологиясының этаптарын түсіндіру және сызбасын сызу.

### 7.3. Құзыреттілікті бағалау – коммуникативті дағды.

- 7.3.1. Әңгемелесу барысында материалды дұрыс жеткізу және топпен жұмыс істей білу





Құрастырушы: Қ.Е.Жүзжан

**ЖАЛПЫ МЕДИЦИНА МАМАНДЫҒЫ**

**МОЛЕКУЛАЛЫҚ БИОЛОГИЯ ЖӘНЕ ГЕНЕТИКА**  
**КАФЕДРАСЫ**



# **СТУДЕНТТЕРДІҢ ОҚЫТУШЫНЫҢ ЖЕТЕКШІЛІГІМЕН ӨЗІНДІК ЖҰМЫСЫНА АРНАЛҒАН ӘДІСТЕМЕЛІК НҰСҚАУЛАР**

**КУРС: 1**

**ПӘН: МОЛЕКУЛАЛЫҚ БИОЛОГИЯ ЖӘНЕ  
МЕДИЦИНАЛЫҚ ГЕНЕТИКА**

**ҚҰРАСТЫРУШЫЛАР: кафедра оқытушылар**

**2013 жыл**



Кафедра меңгерушісі, профессор

Қуандықов Е. Ө.

**№1 Сабақ**

**1.Тақырыбы: Адамның моногенді белгілерінің (ауруларының) тұқым қуалауы**

**2. Мақсаты:** Студенттерді тұқымқуалаушылық және тұқым қуалау туралы теориялық білімді практикалық медицинада қолдануға үйрету

**3. Оқытудың міндеттері:**

- студенттерді адамның менделденетін белгілері (аурулары) ұғымдарымен таныстыру;
- студенттерге шежірені талдауды үйрету;
- студенттерді моногенді белгілердің (аурулардың) тұқым қуалау типтерін анықтауды ситуациялық есептерді шығару арқылы үйрету.

**4. Жүргізілу формасы:** Моногендік белгілердің тәуелсіз тұқым қуалауына типтік және ситуациялық есептерді шығару

**5. Тақырып бойынша тапсырма:** Моногендік белгілердің тәуелсіз тұқым қуалауына 12 типтік және ситуациялық есептерді шығару

**6. Үлестірілетін материал:** моногендік белгілердің тәуелсіз тұқым қуалауына типтік және ситуациялық есептер, кестелер, сызба нұсқалар

**7. Әдебиет:**

**Негізгі:**

- 7.1. Аманжолова Л.Е. Жалпы және медициналық генетиканың биологиялық негіздері. Алматы, 2006, б. 20-30.
- 7.2. Куандықов Е.У. Основы общей и медицинской генетики. Алматы, 2008, с.8 – 19.
- 7.3. Куандықов Е.Ө., Нұралиева Ұ.Ө. Негізгі молекулалық – генетикалық терминдердің орысша – қазақша сөздігі. Алматы, 2012, 112 б.
- 7.4. Медицинская генетика. Под ред. Бочкова Н.П.. М., 2010, с.129 – 163.
- 7.5. Медицинская генетика. Под ред. Бочкова Н.П.. М., 2004, с. 30-33.
- 7.6. Медицинская биология и генетика. Под ред. Куандықова Е.У., А., 2004, с. 81-98.

**Қосымша:**

- 7.7. Биология. Под ред. Ярыгина В.Н. М., 2001. Кн. 1 с. 222-233.
- 7.8. Генетика. Под ред. Иванова В.И, М., 2006, с. 116-125.
- 7.9. Жимулев И.Ф. Общая и молекулярная генетика. Новосибирск., 2010, с.9 – 34.
- 7.10. Заяц Р.Г. Общая и медицинская генетика. Р-на-Д., 2002, с. 76-80, 84-87.
- 7.11. Роберт Л.Н., Родерик Р., Мак-Иннес., Хантингтон Ф. Виллард. Медицинская генетика.

**8. Бақылау:**

**8.1. Практикалық дағды:**

- 8.1.1. Типтік және ситуациялық есептерді шығару ;
- 8.1. 2. Өздігінен генотиптерді құрастыру: доминантты және рецессивті гомозиготалар, моногетерозиготаны, доминантты және рецессивті дигомозигота, дигетерозигота және осы даралардың түзетін гаметаларын жазу.

**Тақырып бойынша үш тілде түсіндірме сөздер**



МОЛЕКУЛАЛЫҚ БИОЛОГИЯ ЖӘНЕ ГЕНЕТИКА КАФЕДРАСЫ  
ЖАЛПЫ МЕДИЦИНА МАМАНДЫҒЫ БОЙЫНША ОӘК

Қазақ тілінде	Орыс тілінде	Ағылшын тілінде
<b>Тұқымқуалаушылық</b> – тірі ағзалардың генетикалық материалдарының (гендерінің) структуралық– функциялық құрылымын ұрпақтан ұрпаққа беру және қайта өндіретін фундаменталды қасиеті.	<b>Наследственность</b> – фундаментальное свойство живых организмов передавать и воспроизводить структурно – функциональную организацию генетического материала (генов) из поколения в поколение	<b>Heredity</b> is fundamental property of living organisms and pass and reproduce structural and functional organization of genetic material (genes) from generation to generation
<b>Тұқым қуалау</b> – ағзалардағы генетикалық ақпараттың (тұқым қуалайтын факторлардың) бір ұрпақтан келесісіне берілуі.	<b>Наследование</b> – формы (пути) передачи генетической информации (генов) из поколения – в поколение	<b>Inheritance</b> – forms (ways) of passing genetic information (genes) from generation to generation
<b>Генотип</b> – хромосомалардың диплоидтық жиынтығындағы генетикалық материалдың (гендердің) жиынағы	<b>Генотип</b> – совокупность генетического материала (генов), содержащихся в диплоидном наборе хромосом полученных особью от родителей.	<b>Genotype</b> – genetic material (genes) containing in diploid set of chromosomes
<b>Фенотип</b> – генмен (генотиппен) бақыланатын сыртқы белгілердің жиынтығы	<b>Фенотип</b> – совокупность внешних признаков организма, контролируемых генами (генотипом)	<b>Phenotype</b> – set of all signs and properties of the organism which are forming in The course of realization of an individual genotype.
<b>Доминанттылық</b> – белгінің гомо – және гетерозиготалық жағдайда көрінуі. Доминантты ген (белгі) бас әріппен (А, В, С...) белгіленеді	<b>Доминантность</b> – проявление признака в гомо – и гетерозиготном состоянии. Доминантный ген (признак) обозначается заглавной буквой (А, В, С...)	<b>Dominancy</b> – displaying of sign in homo – and heterozygotes. Dominant gene (sing) designates by designate capital letter (А,В,С...)
<b>Рецессивность</b> – белгінің гомо – немесе гемизиготалық жағдайда көрінуі. Рецессивті ген кіші әріппен (а,в,с...) белгіленеді.	<b>Рецессивность</b> – проявление признака в гомо – или гемизиготном состоянии. Рецессивный ген обозначается строчной буквой (а,в,с...)	<b>Recessiveness</b> displaying of sign in homo – or hemizygotes. Recessive gene (sign) designate by small letter ((а,в,с...))

Құрастырушы: Қ.С.Нұртаева

**№ 2 сабақ**

**1.Тақырыбы: Адам белгілерінің (ауруларының) тіркес тұқым қуалауы**

**2. Мақсаты:** студенттерге тіркес тұқым қуалау туралы теориялық білімдерін практикалық медицинада қолдануға үйрету

**3. Оқытудың міндеттері:**

- студенттерді аутосомаларда орналасқан гендермен бақыланатын белгілердің (аурулардың) тұқым қуалау мәнімен таныстыру және түсіндіру
- студенттерді жыныс, X және Y, хросомаларда, орналасқан гендермен бақыланатын белгілердің (аурулардың) тұқым қуалау мәнімен таныстыру және түсіндіру

**4. Жүргізілу формасы:** Белгілердің тіркес тұқым қуалауына типтік және ситуациялық есептерді шығару

**5. Тақырып бойынша тапсырма:** Белгілердің тәуелсіз тұқым қуалауына типтік және ситуациялық есептерді шығару

**6. Үлестірілетін материал:** тіркес тұқым қуалауына типтік және ситуациялық есептер, кестелер, сызба нұсқалар

**7. Әдебиет:**

**Негізгі:**

- 7.1. Аманжолова Л.Е. Жалпы және медициналық генетиканың биологиялық негіздері. Алматы, 2006, б. 23-27.
- 7.2. Генетика. Под ред. Иванова В.И. М., 2006, с. 116-125.
- 7.3. Жимулев И.Ф. Общая и молекулярная генетика. Новосибирск, 2006, с. 35-39,55-57.
- 7.4. Медициналық биология және генетика. Студенттерге арналған оқу құрал. Проф. Куандықовтың Е.Ө. редакциялауымен. Алматы, 2004, с. 98-101.
- 7.5. Куандықов Е.Ө. Жалпы және медициналық генетиканың негіздері (дәрістер жинағы). Алматы, 2009, б.15-36.

**Қосымша:**

- 7.6. Алиханян С.И., Акифьев А.П., Чернин Л.С. Общая генетика М., 1 том, 1985, с. 53-56.
- 7.7. Биология. Под ред. Ярыгина В.Н. М., кн. 1, 81-98.
- 7.8. Дориан Дж. Притчард, Брюс Р. Корф. Наглядная медицинская генетика. Перевод с английского под редакцией акад. РАМН Н.П.Бочкова.- М.: ГЭОТАР-Медиа, 2009, с.42-60.
- 7.9. Заяц Р.Г., Бутвиловский В.Э. и др. Общая и медицинская генетика. Р-на- Дону.,2002, с. 76-80, 84-87.
- 7.10. Вопросы и задачи по общей биологии и общей и медицинской генетике (с пояснениями). Под ред. проф. Иткеса А.В. М., 2004, с. 68-83.
- 7.11. Инге-Вечтомов С.Г. Генетика с основами селекции. М., 1989, с. 23-54.
- 7.12. Роберт Л.Н., Родерик Р., Мак-Иннес., Хантингтон Ф. Виллард. Медицинская генетика. Под ред. Бочкова Н.П. М., «ГЭОТАР-Медиа», 2010, с. 203-205

## 8. Бақылау:

### 8.1. Тәжирбиелік дағдыны бағалау:

8.1.1. Альбомға даралардың генотиптерін сал: доминантты гендері Х – хромосомасында гомо- және гетерозиготалық жағдайдағы; рецессивті гендері Х және У хромосомасында гомо- және гетерозиготалық жағдайдағы.

8.1.2. . Альбомға аутосомдық 3-5 гендерден тіркесу тобы бар ата-аналардың толық тіркескендегі, толық емес тіркесудегі генотиптерін, гаметаларын, балаларының генотиптерін сал. Ата-аналардың бірі доминантты ген бойынша гомозигота, баскасы – рецессивті ген бойынша гомозигота.

8.1.3. Есептер шығару.

### Тақырып бойынша үш тілде түсіндірме сөздер:

Қазақ тілінде	Орыс тілінде	Ағылшын тілінде
<b>Тіркес тұқым қуалау</b> - бір хромосомада (тіркесу тобында), ара қашықтығы 50 морганидтен азырақ орналасқан гендердің бірге тұқым қуалауы	<b>Сцепленное наследование</b> - совместное наследование генов, расположенных в одной хромосоме (группе сцепления), на расстоянии менее 50 морганид	<b>Linked inheritance</b> - joint inheritance of genes, located in one chromosome (link group) on the distance to 50 morganids
<b>Тіркесу топбы</b> - бір хромосомада орналасқан гендер тіркесу тобын құрайды, тіркесу топбының саны хромосомалардың гаплоидтық жиынтығына тең	<b>Группа сцепления</b> - гены расположенные в одной хромосоме, число групп сцепления равно гаплоидному набору хромосом	<b>Link group</b> - genes located in one chromosome, number of link group equal to haploid sets of chromosomes
<b>Жыныспен тіркесіп тұқым қуалау</b> – жыныс хромосомаларында орналасқан гендердің тұқым қуалауы	<b>Наследование, сцепленное с полом</b> - наследование генов, расположенных в половых хромосомах	<b>Sex - linked inheritance</b> - inheritance of genes, located in sex chromosome
Кроссинговер, хромосомалардың учаскелерімен (гендерімен) мейозе I алмасуы	Кроссинговер, обмен участками хромосом (генами) в мейозе I	Crossingover - exchange of parts of chromosomes (genes) during meiosis I

Құрастырушы: Қ.С.Нұртаева

## № 3 сабақ

1. Тақырыбы: Тұқым қуалайтын аурулардың клиникалық белгілерінің пайда болуының генетикалық механизмдері

**2. Мақсаты:** ситуациялық есептерді шығара отырып, тұқым қуалайтын аурулардың клиникалық белгілерінің көрінуінің генетикалық механизмдерін түсіну үшін тәжірибиелік дағдыны дамыту

**3. Оқытудың міндеттері:**

- аурудың пайда болуы мен ағымын түсіну үшін ауру адамның генотипіндегі гендер әсерінің рөлі жайлы түсінікті студенттерде қалыптастыру және түсіндіру
- студенттерде тұқым қуалайтын ауру кезінде аса жоғары доминанттылық, кодоминанттылық, комплементарлық, эпистаз түсінігін қалыптастыру және олардың пенетранттылықта, эпистазда, плеотропияда және гетерозиготтардың таңдамалы артықшылықтарының маңызын түсіндіру

**4. Жүргізілу формасы:** типтік және ситуациялық есептерді шығару

**5. Тақырып бойынша тапсырма:**

5.1. Медициналық биология және генетика. Оқу құралы проф. Қуандықов Е.Ө. ред. А., 2004, 112-115 б. № 1 – 20 аралығындағы типтік және ситуациялық есептерді шығару

5.2. Қосымша тапсырмалар:

5.2.1. А1 және А2 аллельді емес гендер адамның терісінде меланин түзілуін және теріде кара түсінің қалыптасуын бақылайды. а1 және а2 рецессивті аллельдердің ондай қабілеттілігі жоқ. Рецессивті аллельдерін тасымалдаушылардың терісінің түсі ақ болады. Белгінің көріну деңгейі генотиптегі доминантты аллельдердің санына байланысты. Аллельді емес гендер әсерінің түрін анықтаңыз.

5.2.2. ь гені бойынша рецессивті гомозиготалы адамдардың эритроциттерінде А және В антигендері түзілмейді. Генотипінде  $I^A$  және  $I^B$  гендері болса да адамның қан тобы I топ болады.  $I^A$  және  $I^B$  гендерінің әсері байқалу үшін адамның генотипінде доминантты Н гені болу керек.

а. Аллельді емес гендер әсерінің түрін анықтаңыз.

б. Генотиптері  $I^A I^A hh$ ,  $I^A I^B hh$ ,  $I^A iHh$ ,  $I^B I^B Hh$ ,  $iHh$ ,  $I^A I^B Hh$  адамдардың фенотипін (қан топтарын) көрсетіңіз.

**6. Үлестірілетін материал: есептер**

**7. Әдебиеттер:**

**Негізгі:**

- 7.1. Генетика. Под ред. Иванова В.И. М., 2006, с.82-115.
- 7.2. Жимулев И.Ф. Общая и молекулярная генетика. Новосибирск, 2006, с. 35-39,55-57.
- 7.3. Медицинская биология и генетика. Учебное пособие для студентов под ред. проф. Куандыкова Е.У. Алматы, 2004, с. 104-115.
- 7.4. Қуандықов Е.Ө. Жалпы және медициналық генетика негіздері (дәрістер жинағы). Алматы, 2009, с. 98-104.
- 7.5. Аманжолова Л.Е. Жалпы және медициналық генетиканың биологиялық негіздері. А., 2006, 126-140 б.
- 7.6. Қазымбет П.Қ., Аманжолова Л.Е., Нұртаева Қ.С. Медициналық биология. А., 2002, 118-133 б.
- 7.7. Қуандықов Е.Ө., Әбілаев С.А. Медициналық биология және генетика. А., 2006, 39-45 б.
- 7.8. Медициналық биология және генетика. Оқу құралы проф. Қуандықов Е.Ө. ред. А., 2004, 103-113 б.

**Қосымша:**

- 7.9. Биология. Под ред. Ярыгина В.Н. М., кн. 1, 2001, с. 234-242.



МОЛЕКУЛАЛЫҚ БИОЛОГИЯ ЖӘНЕ ГЕНЕТИКА КАФЕДРАСЫ  
ЖАЛПЫ МЕДИЦИНА МАМАНДЫҒЫ БОЙЫНША ОӘК

- 7.10. Заяц Р.Г., Бутвиловский В.Э. и др. Общая и медицинская генетика. Р-на-Дону.,2002,с.106-116.
- 7.11. Вопросы и задачи по общей биологии и общей и медицинской генетике (с пояснениями). Под ред. проф. Иткеса А.В. М., 2004, с. 68-83.
- 7.12. Медицинская генетика: учеб. пособие/ Роберт Л.Ньюссбаум, Родерик Р, Мак-Иннес, Хантингтон Ф. Виллард: пер. с англ. А. Ш. Латыпова; под ред. Н. П. Бочкова.- М.: ГЭОТАР-Медиа, 2010, с. 203-205
- 7.13. Қуандықов Е.Ө., Нұралиева Ұ.Ә. Негізгі молекулалық-генетикалық терминдердің орысша-қазақша сөздігі. Алматы,2012, 112б.

## 8. Бақылау:

8.1. Есептердің шешу жолдарын альбомда тексеру. Әрбір студент 5 есептен шығару керек

Тақырып бойынша үш тілде түсіндірме сөздер:

Қазақ тілінде	Орыс тілінде	Ағылшын тілінде
<b>Комплементарлық</b> – жаңа белгінің пайда болуына алып келетін екі доминанттық аллельді емес гендердің бірін-бірі толықтыра әрекеттесуі	<b>Комплементарность</b> – взаимодействие двух доминантных неаллельных генов, приводящее к появлению нового признака	<b>Complementarity</b> – complementary interaction of two dominant non-allelic genes which leads to the appearance of a new trait
<b>Полимерия</b> – генотипте (ағзада) мөлшерінің көбеюі нәтижесінде бір белгінің көрініс беруінің күшеюімен сипатталатын доминантты аллельді емес гендердің (аллельдердің) өзара әрекеттесуі	<b>Полимерия</b> – взаимодействие доминантных неаллельных генов (аллелей), характеризующихся усилением проявления одного признака с увеличением их количества в генотипе (организме);	<b>Polymerism</b> – interaction of dominant non-allelic genes characterized by strengthening of one trait with increasing genes number in genotype
<b>Эпистаз</b> – бір геннің екінші геннің фенотиптік көрініс беруін басып тастауымен сипатталатын екі аллельді емес гендердің өзара әрекеттесу түрі	<b>Эпистаз</b> – тип взаимодействия двух неаллельных генов (доминантных или рецессивных), характеризующийся подавлением одним из генов фенотипического проявления другого гена	<b>Epistasis</b> – interaction of non-allelic (dominant or recessive) genes characterized by suppression of phenotypic expression of another gene
<b>Экспрессивтілік</b> – геннің фенотиптік көрініс беру деңгейі; геннің экспрессивтілігі гендердің генотипте өзара әсерімен анықталады	<b>Экспрессивность</b> – степень фенотипического проявления гена; экспрессивность гена определяется взаимодействием генов в генотипе	<b>Expressivity</b> – degree of gene phenotypic expression; gene expressivity is determined by the interaction of genes in genotype
<b>Пенетранттылық</b> – доминанттық геннің әртүрлі генотиптерде сыртқы (фенотиптік) көрініс беру мүмкіндігі, % өлшенеді	<b>Пенетрантность</b> – вероятность внешнего (фенотипического) проявления доминантного гена в различных генотипах, измеряется в %	<b>Penetrance</b> – probability of dominant gene external expression in different genotypes (measured in %)
<b>Плейотропия</b> – бір геннің	<b>Плейотропия</b> – множественное	<b>Pleiotropy</b> – multiple



МОЛЕКУЛАЛЫҚ БИОЛОГИЯ ЖӘНЕ ГЕНЕТИКА КАФЕДРАСЫ  
ЖАЛПЫ МЕДИЦИНА МАМАНДЫҒЫ БОЙЫНША ОӘК

белсенділігінің көпшілік фенотиптік (клиникалық) көрініс беруі	фенотипическое (клиническое) проявление активности одного гена	phenotypic (clinic) expression of a single gene activity
--	--	---

Құрастырған: С.Қ.Әлмұхамбетова

№ 4 сабақ

1. Тақырыбы: Онтогенездік дамудың генетикалық механизмдері

**2. Мақсаты:** Адамның онтогенездік дамуында генетикалық факторлардың маңызы мен рөлі туралы студенттерде білімді қалыптастыру

**3. Оқытудың міндеттері:**

- онтогенездік дамуда генетикалық бақылаудың маңызы мен мәнін ашу
- онтогенездік дамудың алғашқы кезеңдерін қамтамасыз ететін гендердің маңызы мен мәнін ашу
- аналық эффектiсi бар гендердiң маңызы мен мәнін ашу
- сегментация гендерінің маңызы мен мәнін ашу
- гомеобокстардың және гомеозис гендердің маңызы мен мәнін ашу
- тұқым қуалайтын аурулардың пайда болуындағы гомеозис (гомеобокста) гендердегі мутацияның маңызы мен рөлін ашу

**4. Жүргізілу формасы:** топпен жұмыс жасау, әңгімелесу

**5. Тақырыптың негізгі сұрақтары:**

- 5.1. Онтогенездік дамудың генетикалық бақылануы
- 5.2. «Үй шаруасындағы» гендер
- 5.3. Аналық эффектiсi бар гендер
- 5.4. Сегментация гендері
- 5.5. Гомеозис гендер (гомеобокстар)
- 5.6. «Молшылық» гендер
- 5.7. Тұқым қуалайтын аурулардың дамуындағы гомеозис гендер мутациясының рөлі

**6. Үлестірілетін материал:** тақырып бойынша дидактикалық материалдар, есептер, тестер

**7. Әдебиеттер:**

**Негізгі:**

- 7.1. Жимулев И.Ф. Общая и молекулярная генетика. Новосибирск, 2006, с.369-389.
- 7.2. Медицинская биология и генетика. Учебное пособие для студентов под ред. проф. Куандыкова Е.У. Алматы, 2004, с. 208-227.
- 7.3. Куандыков Е.У. Основы общей и медицинской генетики (курс лекций). Алматы, 2009, с. 54-71.
- 7.4. Генетика. Под ред. Иванова В. И.; М., 2006, с. 291-314

**Қосымша:**

- 7.5. Биология. Под ред. Ярыгина В.Н. Кн. 1. М., 2001, с. 276-415.
- 7.6. Корочкин Л.И. Введение в генетику развития. М., 1999, 252 с.
- 7.7. Нуртазин С.Т., Всеволодов Э.Б. Биология индивидуального развития. А., 2005, 260 с.
- 7.8. Медицинская генетика: учеб. пособие/ Роберт Л.Ньюссбаум, Родерик Р, Мак-Иннес, Хантингтон Ф. Виллард: пер. с англ. А. Ш. Латыпова; под ред. Н. П. Бочкова.- М.: ГЭОТАР-Медиа, 2010, с. 254-259, 355-379
- 7.9. Куандықов Е.Ө., Нұралиева Ұ.Ө. Негізгі молекулалық - генетикалық терминдердің орысша-қазақша сөздігі. Алматы, 2012, 112с.

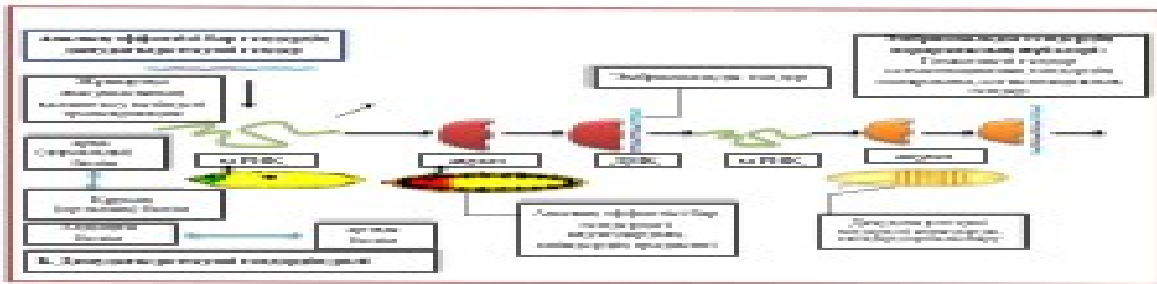
**8. Бақылау:**

- 8.1. Альбомда есептердің шығару жолын, кестенің және сызбаның толтыруын тексеру
- 8.1.1. Ситуациялық есепті шығару: эритроциттердің негізгі белогы-гемоглобиннің аминқышқылдық құрамы эмбриогенез кезінде туылғаннан кейін өзгереді. Онтогенез кезіндегі гендердің дифференциальды активтілігі гипотезасы бойынша бұл процесті түсіндіріңіз.
- 8.1.2. Кестені толтыру:

Адам ағзасындағы гемоглобиннің синтезі кезіндегі гендердің дифференциальді экспрессиясы

Гемоглобиннің типтері	Белгіленуі	Гемоглобин синтезін бақылайтын гендер	Гемоглобин синтезі жүретін орны	Синтездің уақыты
1. Эмбриональді				
2. Фетальді				
3. Нәрестелерде				
4. Ересектерде				

8.1.3. Сызбаны салу: Дамудағы реттеуші геннің рөлі



Тақырып бойынша үш тілде түсіндірме сөздер:

Қазақ тілінде	Орыс тілінде	Ағылшын тілінде
<b>Гомеозистік гендер</b> – онтогенетикалық даму үрдісіне қатысатын гендер; гомеозистік гендер қалыпты жағдайда детерминацияны – жасушалардың болашақ мүшелердің бастамаларының белгілі бағытта дамуын бақылайды, гомеозистік гендердің мутациялары қалыпты онтогенетикалық дамуының бұзылуына алып келеді	<b>Гомеозисные гены</b> – гены, участвующие в процессе онтогенетического развития; гомеозисные гены в норме контролируют детерминацию – развитие в определенном направлении клеток (зачатков будущих органов); мутации гомеозисных генов приводят к нарушению нормального онтогенетического развития	<b>Homeotic genes</b> – genes that usually control determination – development in specific cells direction; homeotic genes mutations lead to damage of normal ontogenetic development
<b>Үй шаруашылығы гендері</b> – ағзадағы жасушалардың тіршілігін (жұмысын) қамтамасыз ететін ұдайы белсенді гендер	<b>Гены домашнего хозяйства</b> – постоянно активные гены, обеспечивающие жизнедеятельность (функционирование) клетки организма	<b>Housekeeping genes</b> - constantly active genes providing body cell activity
<b>Молшылық гендер</b> – арнайыланған (жіктелген)	<b>Гены – роскоши</b> – активизирующиеся в	<b>Luxury genes</b> –genes that activate in specialized cells



МОЛЕКУЛАЛЫҚ БИОЛОГИЯ ЖӘНЕ ГЕНЕТИКА КАФЕДРАСЫ  
ЖАЛПЫ МЕДИЦИНА МАМАНДЫҒЫ БОЙЫНША ОӘК

---

---

жасушаларда белсендірілетін гендер	специализированных (дифференцированных) клетках	
---------------------------------------	---	--

Құрастырған: С.Қ.Әлмұхамбетова

**№ 5 сабақ**

**1. Тақырыбы: Жүрек – қантамыр жүйесінің туа біткен ақаулықтары**

**2. Мақсаты:** жүрек – қантамыр жүйесінің даму кезіндегі туа біткен ақаулықтардың пайда болуында генетикалық және теротогендік факторлардың рөлі жайлы студенттерде білімді қалыптастыру

**3. Оқытудың міндеттері:**

- жүрек – қантамырлар жүйесі бойынша туа біткен ақаулықтарының қалыптасуында орта факторлардың рөлін ашу
- жүрек – қантамырлар жүйесі бойынша туа біткен ақаулықтарының қалыптасуында генетикалық факторлардың рөлін ашу
- жүрек – қантамыр жүйесінің туа біткен ақаулықтарының мультифакторлық түрінің қалыптасуындағы орта және генетикалық факторлардың өзара әсерлерінің рөлін ашу

**4. Жүргізілу формасы:** кейс әдісі бойынша

**5. Тақырып бойынша тапсырма:** жүрек – қантамыр жүйесінің туа біткен ақаулықтарының пайда болуының мүмкін болатын себептерін анықтап, олардың даму механизмдерін түсіндіру арқылы кейсті талдау

**6. Үлестірілетін материал:** жүрек – қантамыр жүйесі бойынша ақпараттық блок, әр түрлі клиникалық жағдайлар, ақаулықтарды талдау үшін алгоритмдер

**Жүрек – қантамыр жүйесінің ақаулықтарын талдауға арналған алгоритмдер:**

- Клиникалық жағдай
- Ақпарат
- Даму ақаулықтарының мүмкін болатын себептері:
  - Генетикалық факторлар
  - Экологиялық факторлар
  - Мультифакторлы жағдай
  - Биологиялық мутагендер
  - Физикалық мутагендер
- Қосымша ақпарат
- Қосымша ақпаратты талдау
- Туа біткен ақаулықтардың мүмкін болатын себептерін анықтау

**Клиникалық жағдай – 1**

Ақпарат № 1: Баймурзина Камила. 5 жаста. Күрделі жүректің туа біткен ақаулығымен туылған: Жүректің үш жақты клапанының атрезиясы (атрезия трехстворчатого клапана). ШҚО Белое селосында тұрады.

Қосымша ақпарат: Қыздың анасы – 42 жаста, үй шаруасымен айналысады, қызмет жасамаған. Жүктілік кезінде ревматоидты ауруларды емдеу және алдын алу үшін дәрігер ұсынған дәрілік препараттарды қолданған. Алкоголь ішпейді, темекі шекпейді.

Әкесі – 45 жаста. Ұзақ жылдар бойы қорғасын – мырыш зауытында қызмет жасап, денсаулығына байланысты қызметін ауыстырған. Темекі шекпейді, мейрам кездері ішімдік ішеді.

Отбасында тағы екі бала бар. Олардың дені сау. Отбасында және оның туыстарында тұқым қуалайтын аурулар кездеспейді.

**Клиникалық жағдай – 2**

Ақпарат № 1: Құрбанова Аяулым 1,5 жаста. Күрделі жүректің туа біткен ақаулығымен туылған: Оң жақ жүрекшеден тамырлардың екі есе ағуы, магистральді тамырлардың транспозициясы, жүрекше аралығының ақаулығы (Двойное отхождение сосудов от правого

желудочка, транспозиция магистральных сосудов, дефект межжелудочковой перегородки)

Қосымша ақпарат: Қыздың анасы – 34 жаста. Кітапханада қызмет жасайды. Жүктіліктің 8 айында УДЗ балада жүрек ақаулығы бар екенін көрсеткен. Зиянды әдеттерден аулақ: ішпейді, темекі тартпайды. Жүктілік қалыпты өткен. Дәрілік препарат қолданбаған. Жүктіліктің алғашқы айларында, қызамықпен ауырған 5 жасар баласына күтім жасаған.

Әкесі 35 жаста. Алматы қаласының 6 подстанциясында фельдшер болып қызмет атқарады. Зиянды әдеті жоқ.

Отбасында тұқым қуалайтын аурулар кездеспейді.

### **Клиникалық жағдай – 3.**

Ақпарат № 1: Дорощенко Арина 3 жаста. Жүректің туа біткен ақаулығымен туылған: Жүрекалды аралықтарының ақаулығы, ашық артериялды ағыс (дефект межпредсердной перегородки, открытый артериальный проток).

Қосымша ақпарат: Қыздың анасы 37 жаста. Қалалық әкімшілікте қызмет жасайды. Жүктілік қалыпты өткен. Жүктілік кезінде дәрілік препараттарды қолданбаған. Зиянды әдеті жоқ.

Әкесі 40 жаста. Шет елдік уран өндіретін компанияда инженер болып қызмет жасайды. Зиянды әдеті жоқ.

Отбасында 7 сыныпта оқитын үлкен ұлы бар.

### **Клиникалық жағдай – 4.**

Ақпарат № 1: Жармаханов Эльденіз 6 жаста. Жүректің туа біткен ақаулығымен туылған: Магистральді тамырлардың транспозициясы, өкпе артериясының ақаулығы (транспозиция магистральных сосудов, стеноз легочной артерии)

Қосымша ақпарат: Анасы 45 жаста. Жүктілік ауыр өткен: 1 триместрде токсикоз, жүктілікті тоқтату қауіптілігі болған. Әйелдің анамнезінде өлі туылу, түсік тастау кездескен. Жүктілікті сақтау үшін дәрілік препараттарды пайдаланған.

Анасының әкпесі және отбасындағы бір бала жүректің туа біткен ақаулығымен туылған.

Әкесі 49 жаста. Қант диабетімен ауырады.

### **Клиникалық жағдай – 5.**

Ақпарат № 1: Серік 3 айлық. Жүректің туа біткен ақаулығымен туылған: Жүрекалды аралықтың ақаулығы, аорта стенозы, 21 хромосома бойынша трисомия (дефект межпредсердной перегородки, стеноз аорты, трисомия 21).

Анасы 39 жаста. Дүкенде менеджер болып жұмыс атқарған. Бірінші жүктілік.

Балаға 21 хромосома бойынша трисомия диагнозы қойылған. Жүктілік қалыпты өткен. Жүктілік жасы ұлғайғанда болуына байланысты босану уақытынан 3 апта бұрын перинатальді орталыққа жатқызылды.

Әкесі 45 жаста. Зиянды әдеттен аулақ. Құрылыс компаниясында прораб болып қызмет жасайды.

## **7. Әдебиеттер:**

### **Негізгі:**

7.1. Генетика. Под ред. Иванова В.И. М., 2006, с.291-314.

7.2. Жимулев И.Ф. Общая и молекулярная генетика. Новосибирск, 2006, с.369-389.

7.3. Қуандықов Е.Ө. Жалпы және медициналық генетика негіздері (дәрістер жинағы). Алматы, 2009, с. 98-104.

7.4. Медициналық биология және генетика. Оқу құралы проф. Қуандықов Е.Ө. ред. А., 2004, 103-113 б.

7.5. Биология. Под ред. Ярыгина В.Н. М., кн. 1, 2001, с. 234-242.

### **Қосымша:**

7.6. Заяц Р.Г., Бутвиловский В.Э. и др. Общая и медицинская генетика. Р-на- Дону., 2002, с.106-310 беттің 143 беті

116.

7.7. Вопросы и задачи по общей биологии и общей и медицинской генетике (с пояснениями). Под ред. проф. Иткеса А.В. М., 2004, с. 68-83.

7.8. Нуртазин С.Т., Всеволодов Э.Б. Биология индивидуального развития. А., 2005, с. 260.

7.9. Медицинская генетика: учеб. пособие/ Роберт Л.Ньюссбаум, Родерик Р, Мак-Иннес, Хантингтон Ф. Виллард: пер. с англ. А. Ш. Латыпова; под ред. Н. П. Бочкова.- М.: ГЭОТАР-Медиа, 2010, с. 355-363

7.10. Қуандықов Е.Ө., Нұралиева Ұ.Ә. Негізгі молекулалық - генетикалық терминдердің орысша-қазақша сөздігі. Алматы, 2012, 112с.

## 8. Бақылау:

8.1. Жүрек – қантамыр жүйесі ақаулықтарының мүмкін болатын себептерін кейсте талдау

Тақырып бойынша үш тілде түсініктеме сөздер:

Қазақ тілінде	Орыс тілінде	Ағылшын тілінде
<b>Атрезия – туа біткен</b> түтіктің немесе тесіктің болмауы	<b>Атрезия</b> – врожденное отсутствие естественного отверстия	<b>Atresia</b> - congenital absence of natural body orifice
<b>Стеноз</b> - қуысты мүшенің тарылуы	<b>Стеноз</b> - сужение отверстия	<b>Stenosis</b> – narrowing in a blood vessels
Жүрек ақаулары – туа біткен немесе жүре пайда болған жүрек бөліктерінің морфологиялық өзгерісі, үлкен және кіші қан айналым шеңберлері бойынша жүретін қан ағысының бұзылысы.	<b>Пороки сердца</b> – врожденные или приобретенные морфологические изменения клапанного аппарата, перегородок, стенок сердца или отходящих от него крупных сосудов, нарушающие передвижение крови внутри сердца или по большому и малому кругом кровообращения	<b>Heart defects</b> – congenital or acquired morphological changes in valvular, heart walls or large vessels that interfere with movement of blood within the heart or on the large and small circles of blood

Құрастырған: С.Қ.Әлмұхамбетова

№ 6 сабақ

1. Тақырыбы: Экологиялық генетика негіздері



**2. Мақсаты:** мутагендік және канцерогендік факторлармен ластанған, қоршаған орта өзгеруінің тұрғындардың генетикалық саулығына әсері туралы білімді студенттер бойында қалыптастыру.

**3. Оқыту міндеттері:**

- экологиялық генетика, қоршаған ортаның ластануы, ластаушылар ұғымдарымен студенттерді таныстыру
- қоршаған орта ластануының генетикалық зардаптарын зерттейтін, қазіргі таңдағы ғылымдардың бірі экологиялық генетиканың мәнін ашу
- физикалық және химиялық факторлармен қоршаған ортаның ластануынан, арнайы аурулардың (экологияға тәуелді аурулар) даму механизмдері мен себептерін ашу
- тірі ағзалардың (адам) генетикалық материалына ластаушылардың әсер ету механизмдерін ашып көрсету
- студенттерді Қазақстандағы экологиялық зардап шеккен аймақтағы (Семей ядролық полигон, Арал аймағы) тұрғындардың денсаулық жағдайымен таныстыру.
- студенттерді аймақтың экологиялық жағдайын талдауға, қоршаған ортаның негізгі ластаушыларын анықтауға, халықтың денсаулығына, соның ішінде генетикалық жағдайына зиянды әсер ететін факторларды анықтап, оны дәрігерлік практикада қолдануға үйрету

**4. Өткізу түрі:** кесте толтыру, сызбаларды салу.

**5. Тақырып бойынша тапсырмалар:**

- 5.1. Экология, анықтамасы. Экология мен генетиканың байланысы.
- 5.2. Қоршаған ортаның ластаушылары, жіктелуі және әсері.
- 5.3. Адамның экологияға тәуелді аурулары, оның дамуының генетикалық механизмдері.
- 5.4. Қазақстандағы экологиялық зардап шеккен аймақтағы (Семей ядролық полигон, Арал және т.б.) қоршаған орта ластануының тұрғындар саулығына әсері.

**6. Үлестіретін материал:** тестілер

**7. Әдебиеттер:**

**Негізгі:**

- 7.1. Аманжолова Л. Е. Жалпы және медициналық генетиканың биологиялық негіздері. А., 2006, 216 -220 б.
- 7.2. Бочков Н. П. Клиническая генетика. М., 2006, с. 294-309.
- 7.3. Генетика. Под ред. Иванова В.И. М., 2006, с. 265-272.
- 7.4. Қуандықов Е. Ө. Әбілаев С. А. Медициналық биология және генетика. А., 2006, 273-279б.
- 7.5. Қуандықов Е. Ө., Нұралиева Ұ.Ә. Жалпы және медициналық генетика негіздері. А., 2009, 111-115б.

**Қосымша:**

- 7.1. Вахненко Д. В., Гарнизоненко Т. С., Колесников С. Н. Биология с основами

экологии. Ростов-на-Дону, 2003, б. 411-447.

7.2. Қуандықов Е.Ө., Нұралиева Ұ.Ә. Негізгі молекулалық –генетикалық терминдердің орысша- қазақша сөздігі А., 2012, б. 3-111

7.3. Фогель Ф., Мотульски А. Генетика человека. Том 2. М., 1990, с. 115-119.

7.4. Чебышев Н.В.и др. Биология. М., 2000, с. 348-394.

7.5. Экогеника. Семенов В.В., Кошкаева Е.С. К., 2005, с. 23.

7.6. [http://www.pharmnews.kz/zakon/documents/codeks\\_10\\_2009.htm](http://www.pharmnews.kz/zakon/documents/codeks_10_2009.htm)

7.7. [http://law.ucoz.kz/\\_ld/1/124/\\_\\_\\_\\_.pdf](http://law.ucoz.kz/_ld/1/124/____.pdf).

7.8. <http://www:e-vesti.kz/?g=node/113>

7.9. <http://www.bestr....>

7.10. <http://www.ref.by/r>

7.11. <http://info-heath.kz>

## 8. Бақылау:

8.1. «Қоршаған орта ластануының генетикалық зардаптары»сызбасын салу:



8.2. «Адамның экологияға тәуелді аурулары» тақырыбына кесте толтыру

Аурудың аталуы	Токсикалық факторлар	Клиникалық белгілері
«минамата» ауруы		
«итай-итай» ауруы		
«юшо» ауруы		
«Сары балалар» ауруы		
« Чернобыл ауруы»		
Қатерлі ісіктер		

### 8.3. Өзін өзі жетілдіру дағдыны бағалау

«Қазақстанның экологиялық қолайсыз аймақтарындағы тұрғындарының денсаулығы» тақырыбы бойынша СӨЖ –ді реферат түрінде дайындау және бірінші аралық бақылауға дейін қорғау.

### 8.4. Бақылау сұрақтары:

8.4.1. Экогенетика, мақсаты мен міндеттері

8.4.2. Ластану, түсінігі, мәні

8.4.3. Ластаушылар, сипаттамасы, жіктелуі

8.4.4. Ластануды бағалау, ұғымы, мәні

8.4.5. Қазақстанның қалалық популяцияларындағы қоршаған ортаның негізгі ластаушылары

8.4.6. Қазақстанның ауылдық популяцияларындағы қоршаған ортаның негізгі ластаушылары

8.4.7. Экологияға тәуелді аурулар, даму механизмдері, себептері

### Тақырып бойынша үш тілде түсіндірме сөздер:

Қазақ тілінде	Орыс тілінде	Ағылшын тілінде
<b>Экологиялық жүйе (экожүйе)</b> – белгілі бір аймақты мекендейтін және сыртқы орта факторларымен өзара қарым-қатынаста болатын барлық тірі ағзалардың жиынтығы;	<b>Экологическая система (экосистема)</b> – совокупность всех живых организмов, обитающих на определенной территории и взаимодействующих с факторами внешней среды	Ecological system (ecosystem) – system including all living organisms in habiting in definite territory and interacting with environmental;
<b>Ластану</b> – қоршаған ортаға зиянды факторлардың енуі;	<b>Загрязнение</b> – поступление в окружающую среду вредных факторов.	Pollution- introduction in environment harm full factors;
<b>Ластаушылар</b> – адамның денсаулығына кері әсерін тигізетін қоршаған ортаның, зиянды факторлары;	<b>Загрязнителей</b> – вредные факторы, поступающие в окружающую среду оказывающие негативное влияние на здоровье	Pollutants – harmful factors, entering in environment and causing negative influence on people health;



МОЛЕКУЛАЛЫҚ БИОЛОГИЯ ЖӘНЕ ГЕНЕТИКА КАФЕДРАСЫ  
ЖАЛПЫ МЕДИЦИНА МАМАНДЫҒЫ БОЙЫНША ОӘК

	человека;	
<b>Экологиялық генетика</b> (экогенетика) – зиянды орта факторларының адамның генетикалық саулығына тигізетін әсерін зерттейтін, ғылым;	<b>Экологическая генетика (экогенетика)-</b> наука, изучающая влияние вредных факторов среды на генетическое здоровье людей;	Ecological genetics (ecogenetics) - science studying influence of harmful environmental factors on genetic health of people;

## 1. Тақырыбы: Фармакогенетика

**2. Мақсаты:** дәрі-дәрмектердің әрбір ауруға жеке әсерін генетикалық конституция (аурудың генотипі) ерекшеліктерімен байланыстыра отырып, студенттерде оларды сипаттау білімін қалыптастыру.

## 3. Оқытудың міндеттері:

- студенттерді фармакологиялық генетика, дәрілік препараттар метаболизмінің генетикалық бақылануы ұғымдарымен таныстыру;
- генге (генотипке) дәрілік препаратпен әсер еткенде аурудың жауап реакциясын және дәрі әсерінің тиімділігін зерттейтін фармакогенетика ғылымының маңызын ашу;
- дәрілік препараттардың ағзадағы метоболизмінің генетикалық бақылануының механизмін ашу (мысалы, туберкулезбен ауыратын ауруды изониазидпен емдеу);
- енгізілген дәрілік препараттардың ағзаға әсерінің қалыптасуына әсер ететін генетикалық факторлардың рөлін кейбір тұқым қуалайтын аурулардың қан жүйесі (метгемоглобинемия, гемолитикалық анемия), бауырдың (порфирия) негізінде көрсету;
- студенттерді алған білімдерін пайдалана отырып, практикада аурудың генотипін ескере отырып, дәрілік препараттарды тағайындауды үйрету;
- студенттерді дәрі-дәрмектер қауіпсіздігі бойынша құқықтық талаптармен таныстыру.

**4. Өткізу түрі:** кесте толтыру, сызбаларды салу.

**4. Оқу және оқыту әдістері:** үйлесімді (комбинациялық) оқыту тәсілі (әңгімелесу, ситуациялық есептер шығару).

## 5. Тақырып бойынша тапсырмалар:

- 5.1. Фармакогенетиканың қазіргі кездегі медицинадағы және фармациядағы маңызы.
- 5.2. Дәрілік препараттар метаболизмінің генетикалық бақылануы.
- 5.3. Дәрілік препараттарды қабылдау үдететін тұқым қуалайтын аурулар және жағдайлары.
- 5.4. Дәрі-дәрмекті практикада қолданудың персональдық (жекелік) жаңа мүмкіндіктері.

## 6. Үлестіретін материал: тестілер

## 7. Әдебиеттер:

### *Негізгі:*

- 7.1. Аманжолова Л.Е. Жалпы және медициналық генетиканың биологиялық негіздері. А., 2006, б. 220-224.
- 7.2. Бочков Н.П. Клиническая генетика. М., 2004. с. 309-310.
- 7.3. Бочков Н.П. Фармакогенетика в педиатрии. Педиатрия. № 3, 2004, с. 4-7.
- 7.4. Гаврилова С.И. Фармакогенетические подходы к терапии болезни Альцгеймера. Вестник РАМН № 9-10, 2006, с.30-33.



МОЛЕКУЛАЛЫҚ БИОЛОГИЯ ЖӘНЕ ГЕНЕТИКА КАФЕДРАСЫ  
ЖАЛПЫ МЕДИЦИНА МАМАНДЫҒЫ БОЙЫНША ОӘК

7.5. Гинтер Е.К. Медицинская генетика. М. 2003. с. 340-348.

7.6. Ляхович В.В. и др. Фармакогенетика и современная медицина. Вестник РАМН № 10, 2004, с.40-45.

7.7. Қуандықов Е.Ө., Әбілаев С.А. Медициналық биология және генетика. А., 2006, б. 279-282.

7.8. Қуандықов Е.Ө., Аманжолова Л.Е. Молекулалық биология негіздері (дәрістер жинағы).А., 2007, б. 213-219.

**Қосымша:**

7.9. Фогель Ф., Мотульски А. Генетика человека. Том 2. М. 1990, с. 108-115.

7.10. Щипков В.П., Кривошеина Г.Н. Общая и медицинская генетика. М., 2003, с. 211-216.

7.11. Медицинская генетика: учеб. пособие/ Роберт Л.Ньюсбаум, Родерик Р, Мак-Иннес, Хантингтон Ф. Виллард: пер. с англ. А. Ш. Латыпова; под ред. Н. П. Бочкова.- М.: ГЭОТАР-Медиа, 2010.

7.11. Қуандықов Е.Ө., Нұралиева Ұ.Ә. Негізгі молекулалық - генетикалық терминдердің орысша-қазақша сөздігі. Алматы, 2012.

**8. Бақылау:**

8.1. «Генетикалық өзгерісі бар адамдардың дәрі-дәрмектерге жеке-дара сезімталдығы» тақырыбына кесте толтыру.

№ п/п	Генетикалық өзгеріс болған жағдайда дәрілік заттардың әсерінің фармакологиялық сипаты	Ферменттік жүйенің өзгерісі	Тұқым қуалау типі
1.	Дитилин (бұлшық ет релаксациясы үшін) – тыныс алудың 1 сағ және көп уақытқа тоқталуы		
2.	Жараны өңдеу үшін сутегінің асқын тотығының ерітіндісінің тиімсіздігі		
3.	Примахин – эритроциттер гемолизі		
4.	Фенилтиокарбамидтің ащы дәмін сезінбеу		
5.	Изониазид – токсиндік эффектісі		

8.2. «Дәрі-дәрмекке ағзаның жауап реакциясы» тақырыбына кесте толтыру

Дәрі-дәрмекке ағзаның жауап реакциясы	Дәрілік препарат	Фермент жеткіліксіздігі	Сипаттамасы
Жоғары сезімталдық			
Толеранттылық			



МОЛЕКУЛАЛЫҚ БИОЛОГИЯ ЖӘНЕ ГЕНЕТИКА КАФЕДРАСЫ  
ЖАЛПЫ МЕДИЦИНА МАМАНДЫҒЫ БОЙЫНША ОӘК

Парадоксальді реакциясы			
----------------------------	--	--	--

8.3. Ситуациялық есептер шығару:

1. Төмендегі клиникалық жағдайларға сай келетін ферменттік өзгерістерді табыңыз:

- Примахинді қабылдағаннан кейін гемолитикалық анемияның пайда болуы.
- Дитилинді қабылдағаннан кейін тыныс алудың ұзақ уақытқа тоқталуы.
- Өкпе туберкулезімен ауратын науқастарда изониазидті қабылдағаннан кейін токсиндік реакция байқалады.
- Европалықтардың 40% жуығы фенилтиокарбамидтің ащы дәмін сезуге қабілетсіз.  
1 – аномальды ацетилтрансфераза  
2 – каталазаның тапшылығы  
3 – глюкозо-6-фосфатдегидрогеназаның тапшылығы  
4 – аномальды псевдохоллинэстераза  
5 – тирозиназаның тапшылығы.

8.4. Жапон қызының жұтқыншақ-ауыз қуысының слемейлі қабығының некрозын емдеу барысында Такагара отоларингологы акаталаземия ауруын кездейсоқ ашты. Слемейлі қабығын сутегінің асқын тотығымен шайыу барысында оның көбіктенуінің орнына қан қоңыр түске боялды. Соңында акаталаземиямен ауратын аурулардың қанында каталаза ферментінің мүлдем болмайтындығы анықталынды. Белгі аутосомды-рецессивті түрде тұқым қуалайды. Несебептен сутегінің асқын тотығымен жараны емдеу тиімсіз екендігін яғни препараттың әсерінің байқалмайтындығын түсіндіріңдер және ауру қыздың генотипі қандай ?

8.5. Хирургияда бұлшық ет релакциясы үшін дитилин препараты қолданылады, қалыпты жағдайда тыныс алуды 2-3 минутқа (апноэ) тоқтатады. Кейбір науқастарға диетилин енгізу тыныс алуды 1 сағатқа не оданда көп уақытқа тоқтатады. Бұл уақыт аралығында ауруға өкпе вентиляциясын жасау арқылы ғана аман алып қалуға болады. Мұндай жағымсыз реакция қандай ферменттің тапшылығынан екенін түсіндіріңіз және дитилинге сезімталдықтың тұқым қуалау типі қандай екендігін анықтаңыз?

## 8. 2. Бақылау сұрақтары:

8.2.1. Дәрі метаболизмнің моногенді бақылануы.

8.2.2. Дәрі метаболизмнің полигенді бақылануы.

Тақырып бойынша үш тілде түсіндірме сөздер:

Қазақ тілінде	Орыс тілінде	Ағылшын тілінде
Фармакогеника-ағзаның дәрі-дәрмектердің әсеріне	Фармакогенетика-научное направление, изучающее	Pharmacogenetics-scientific field that studies genetic control the

МОЛЕКУЛАЛЫҚ БИОЛОГИЯ ЖӘНЕ ГЕНЕТИКА КАФЕДРАСЫ  
ЖАЛПЫ МЕДИЦИНА МАМАНДЫҒЫ БОЙЫНША ОӘК

жауап қайтаруындағы генетикалық бақылауды зерттейтін ғылыми бағыт	генетический контроль ответа организма на лекарственные препараты	body's response to drug slekarvennyye
<b>Парадоксальды реакция</b> – дәрінің әсер ету механизмінің күтпеген асқынулар типі	<b>Парадоксальными</b> реакциями на лекарство, включающими совсем другие типы осложнений, чем это следовало бы ожидать, исходя из механизмов действия лекарства.	<b>Paradoxical reactions</b> to the drug, which include completely different types of complications than would be expected based on the mechanism of action of the drug.
<b>Толеранттылық</b> – дәрілік препараттардың фармакологиялық әсерінің төмендеуі. Ағзаға үздіксіз дәрілік препараттың түсу салдарынан туындайтын бейімділік	<b>Толерантность</b> – это уменьшение фармакологического эффекта лекарственных препаратов. Она возникает, вследствие приспособления к непрерывному поступлению препарата в организм.	<b>Tolerance</b> - a decrease in their pharmacological effects. It occurs as a result of adaptation to the continuous flow of the drug into the body.
<b>Фармакогеномика</b> – фармакогенетика және фармакогеномиканың бір саласы, әрбір адамның генетикалық вариацияларына сәйкес дәрілік заттарға жауап қайтару реакциясы	<b>Фармакогеномика</b> — отрасль фармацевтики и фармакологии, которая исследует влияние генетической вариации каждого человека в его ответе на лекарственное средство.	<b>Pharmacogenomics</b> - the branch of Pharmacy and Pharmacology, which explores the influence of genetic variations in each person, in his response to the drug.



## № 8 сабақ

### 1. Тақырыбы: «Жалпы генетика негіздері» тарау бойынша аралық бақылау

**2. Мақсаты:** студенттердің жалпы және медициналық генетикадан білімдері мен түсініктерінің деңгейлерін, денсаулық сақтауда және заманауи медицинасындағы жалпы генетиканың маңызын және рөлін анықтау.

### 3. Оқыту мақсаты:

- студенттердің жалпы генетиканың мақсаты мен міндеттері, денсаулық сақтау және заманауи медицинасындағы рөлін, маңызын және алатын орыны жайлы түсініктерін анықтау;
- өткен материалдың жеке тараулары бойынша студенттердің білім деңгейлерін және түсініктерін бағалау;
- студенттердің адамның белгілерінің (аурулардың) тұқым қуалау типтерін ажырата білуін анықтау;

### 4. Өткізу түрі: кесте толтыру, сызбаларды салу.

### 5. Тақырып бойынша тапсырмалар:

- 5.1. Генетика – тұқымқуалаушылық және өзгергіштік туралы ғылым, пәні, міндеттері және әдістері. Генетиканың негізгі ұғымдары және түсініктері. Генетиканың медицинадағы маңызы.
- 5.2. Г. Мендельдің заңдылықтары.
- 5.3. Тұқымқуалау типтері.  
және олардың цитологиялық негіздері.
- 5.4. Адамның менделденетін белгілері. Менделдену жағдайлары.
- 5.5. Тіркес туралы түсінік, тіркесу топтары.
- 5.6. Тіркес тұқым қуалау.
- 5.7. Кроссинговер – механизмдері, эволюциялық маңызы.
- 5.8. Гендерді карталау – әдістері, маңызы.
- 5.9. Тұқымқуалаушылықтың хромосомалық теориясы, негізгі қағидалары.
- 5.10. Генотип, фенотип: анықтамасы, өзара әсері.
- 5.11. Аллельді гендердің өзара әсерлесуі: рецессивтілік, толымсыз доминанттылық, аса жоғарғы доминанттылық, кодоминанттылық.
- 5.12. Көптік аллельдер. Қан топтарының генетикасы. Медициналық маңызы.
- 5.13. Аллельді емес гендердің өзара әсерлесуі: комплементарлық, эпистаз, полимерия.
- 5.14. Пенетранттылық, экспрессивтілік. Плейотропия.
- 5.15. Фенокопия, генокопия.
- 5.16. Онтогенез: анықтамасы, типтері, кезеңдері.
- 5.17. Онтогенездің алғашқы этаптары: гаметогенез, ұрықтану, жұмыртқа

МОЛЕКУЛАЛЫҚ БИОЛОГИЯ ЖӘНЕ ГЕНЕТИКА КАФЕДРАСЫ  
ЖАЛПЫ МЕДИЦИНА МАМАНДЫҒЫ БОЙЫНША ОӘК

---

жасушасының полярлылығы, ооплазматикалық сегрегация, позициялық ақпарат, детерминация, дифференциация, эмбрионалдық индукция.

- 5.18. Онтогенездің жасушалық механизмдері.
- 5.19. Гендердің дифференциалді белсенділігі.
- 5.20. Гомеозистік гендер . Адамның гомеобокс гендері және тұқымқуалайтын аурулар.
- 5.21. Дамудың қатерлі кезеңдері.
- 5.22. Тератогендік факторлар, тератогенез.
- 5.23. Дамудың туа біткен ақаулары (ДТБА): анықтамасы, жіктелуі, қалыптасуының цитогенетикалық механизмдері.
- 5.24. ДТБА-ға диагноз қою және алдын алу.
- 5.25. Популяция, анықтамасы, популяцияның сипаттамалары.
- 5.26. Популяцияның демографиялық сипаттамалары.
- 5.27. Популяцияның түрлері және популяцияның некелік құрылымы.
- 5.28. Популяцияның генетикалық сипаттамалары.
- 5.29. Популяцияларда жүретін элементарлық эволюциялық процесстер және олардың адам популяцияларындағы әсерінің ерекшеліктері.
- 5.30. Популяцияның генетикалық жүгі, түсінік, медициналық маңызы.
- 5.31. Экология, анықтамасы. Экология мен генетиканың байланысы.
- 5.32. Адамның экологиялық аурулары, генетикалық даму механизмдері.
- 5.33. Сыртқы ортаның ластаушылары, жіктелуі және әсері.
- 5.34. Қазақстандағы экологиялық зардап шеккен аймақтағы (Семей ядролық полигон, Арал аймағы) қоршаған орта ластануының зардаптары.
- 5.35. Фармакогенетиканың қазіргі кездегі медицинадағы және фармациядағы маңызы.
- 5.36. Дәрілік препараттар метаболизмінің генетикалық бақылануы.
- 5.37. Канцерогендік факторлар, жіктелуі, олардың жасушалардың ісіктік трансформациясындағы ролі.
- 5.38. Протонкогендер және онкогендер жайлы түсінік, олардың жасушалардың ісіктік трансформациясындағы ролі.
- 5.39. Онковирустар, олардың жасушалардың ісіктік трансформациясындағы ролі.
- 5.40. Қатерлі ісіктер, даму сатылары, қасиеттері.
- 5.41. Антионкогендер, олардың ісікке қарсы қорғаныш механизмдері.
- 5.42. Генетиканың қазіргі онкологиядағы маңызы.
- 5.43. Дәрілік препараттарды қабылдау үдететін тұқым қуалайтын аурулар және жағдайлар
- 5.44. Жыныстың детерминациялануының хромосомалық типтері.
- 5.45. Қартаюдың генетикасы. Қартаюдың механизмдері.
- 5.46. Бағаналы жасушалар жайлы түсінік.
- 5.47. Бағаналы жасушаларды клиникалық практикасында қолданылуы.
- 5.48. Дәрілік препараттарды биотехнологиялық әдіспен синтездеу.

## 5. Үлестірілетін материалдар: билеттер, тест сұрақтары

### 7.Әдебиеттер:

#### Негізгі:

- 7.1. Бочков Н.П. Клиническая генетика. М., 2004.
- 7.2. Генетика. Под ред. Иванова В.И. М., 2006.
- 7.3. Гинтер Е.К. Медицинская генетика. М., 2003.
- 7.4. Аманжолова Л.Е. Жалпы және медициналық генетиканың биологиялық негіздері. А., 2006.
- 7.5. Қуандықов Е.Ө., Аманжолова Л.Е. Молекулалық биология негіздері (дәрістер жинағы).А., 2007, б. 213-219.
- 7.6. Қазымбет П.Қ., Аманжолова Л.Е., Нұртаева Қ.С. Медициналық биология. А., 2002.
- 7.7. Қуандықов Е.Ө., Әбілаев С.А. Медициналық биология және генетика. А., 2006.
- 7.8. Мушкамбаров Н.Н., Кузнецов С.Л. Молекулярная биология. М., 2003.

#### Қосымша:

- 7.1. Айала Ф., Кайгер Дж. Современная генетика. М., 1988.
- 7.2. Албертс Б. и др. Молекулярная биология клетки. М., 1994.
- 7.3. Биология. Под ред. Ярыгина В.Н. М., 2001, т. 1-2.
- 7.4. Введение в молекулярную медицину. Под ред. Пальцева М.А. М., 2004.
- 7.5. Инге-Вечтомов С.Г. Генетика с основами селекции. М., 1989.
- 7.6. Жимулев И.Ф. Общая и молекулярная генетика. Новосибирск, 2003.
- 7.7. Медицинская генетика: учеб. пособие/ Роберт Л.Ньюссбаум, Родерик Р, Мак-Иннес, Хантингтон Ф. Виллард: пер. с англ. А. Ш. Латыпова; под ред. Н. П. Бочкова.- М.: ГЭОТАР-Медиа, 2010, с. 355-363
- 7.11. Қуандықов Е.Ө., Нұралиева Ұ.Ө. Негізгі молекулалық - генетикалық терминдердің орысша-қазақша сөздігі. Алматы, 2012.
- 7.8. Мутовин Г.Р. Основы клинической генетики. М., 2001.
- 7.9. Терапология человека. Под ред. Лазюка Г.И. М., 1991
- 7.10. Фаллер Д.М., Шилдс Д. Молекулярная биология клетки. М., 2006.

### 8. Бақылау:

- 8.1.1. Адамның менделдік белгілеріне анықтама беру және олардың тұқым қуалау типін сипаттау.
- 8.1.2. АВО жүйесі бойынша қан топтарының генетикасын (гендерін, генотипін) сипаттау
- 8.1.3. Белгілердің аутосомалық тіркес тұқым қуалауын сипаттау
- 8.1.4. Белгілердің жыныспен тіркес тұқым қуалауын сипаттау
- 8.1.5. Дигетерозиготалы дараларды будандастырғанда гендердің (белгілердің) тәуелсіз тұқым қуалауын сипаттау және сызбасын салу
- 8.1.6. Дигетерозиготалы дараларды будандастырғанда гендердің (белгілердің) тіркес тұқым қуалауын сипаттау және сызбасын салу
- 8.1.7. Дигетерозиготалы дараларды талдаушы шағылыстырғанда гендердің (белгілердің) тәуелсіз және тіркес тіркес тұқым қуалауын сипаттау және сызбасын салу

- 8.1.8. Дигетерозиготалы дараларды шағылыстырғандағы тіркес тіркес тұқым қуалауын сипаттау және сызбасын салу
- 8.1.9. Харди-Вайнберг заңының маңызын түсіндіру және математикалық теңдеу құрастыру
- 8.1.10. Демографиялық факторларды атап өту және олардың популяцияның генетикалық құрылымын өзгерту әсерін түсіндіру
- 8.1.11. Элементарлы эволюциялық үрдістерді атап өту және олардың популяцияның генетикалық құрылымын өзгерту әсерін түсіндіру
- 8.1.12. Популяцияның генетикалық жүгі түсінігінің қалыптасуы, оның пайда болу себептері және клиникалық маңызы
- 8.1.13. Онтогенетикалық дамудың ерте сатысындағы жұмыртқа жасушасының полярлылығы, ооплазмалық сегрегация, позициялық ақпарат, детерминация және дифференциациясын көрсетіп және маңызын түсіндіру
- 8.1.14. Ағзаның экогенетикалық реакциясының маңызын атап көрсетіп түсіндіру: а) ауаның ластануына, б) тағамға, тағамдық қоспаларға, в) биологиялық агенттерге
- 8.1.15. ДТБА пайда болу себептерін көрсетіп түсіндіру
- 8.1.16. Аллельді гендердің әрекеттесу типтерін сипатын көрсету
- 8.1.17. Аллельді емес гендердің әрекеттесу типтерін сипатын көрсету
- 8.1.18. Адам ағзасының дәрілік препараттарға жауап реакцияларының түрлерін көрсетіп түсіндіру
- 8.1.19. Онтогенездің жасушалық және генетикалық механизмдерін көрсетіп түсіндіру
- 8.1.20. Екі дигомозиготалы дараларды шағылыстыру арқылы гендердің (белгілердің) моногенді тұқым қуалау сипатын көрсетіп түсіндіру
- 8.1.21. Хромосомалық теорияның негізгі қағидаларын сипаттап түсіндіру
- 8.1.22. Қатерлі ісік жасушаларының қасиеттерін атап оларды сипаттау
- 8.1.23. Протоонкогеннің онкогенге айналу механизмдерінің сызбасын сызу және түсіндіру

## **8.2. Типтік және ситуациялық есептер шығару және анықтау:**

- генотиптерді жіктеп жазу және гаметалар түзе білу;
- генетикалық карта фрагменттерін құра білу;
- аллельді және аллельді емес гендер әсеріне есептер шығара білу және олардың әрекеттесу формаларын анықтай алу;
- дамудың туа біткен ақаулықтарына;
- популяцияда гетерозиготтардың кездесу жиілігіне;
- жасушалық механизмдердің бұзылуына

## № 9 сабақ

### 1. Тақырыбы: Адамның хромосомалық аурулары

**2. Мақсаты:** студенттерде хромосомдық аурулардың пайда болу себептерін, олардың даму механизмі мен клиникалық белгілерін және хромосомдық ауруларды диагностикалаудың әдістерін, олардың жаңа туған жас сәбилер мен балалардың жалпы паталогиясының ішінен тани алу қабілетін қалыптастыру.

### 3. Оқыту міндеттері:

- хромосомдық аурулардың пайда болу себептерін түсіндіру және оқыту;
- хромосомдық және геномдық мутациялардың пайда болу механизмін түсіндіру және оқыту;
- кариотиптеудің, Денвер және Париж номенклаторлы хромосомның мәні мен мағынасын түсіндіру және оқыту;
- студенттерді әр түрлі типті хромосомдық аурулардың кариотиптерінің жазбаларын шешуге үйрету;
- студенттерді ауру және сау адамдардың кариотиптерін ажыратуға үйрету;
- студенттерді хромосомдық аурулардың негізгі клиникалық белгілерімен таныстыру;
- студенттерді әр түрлі паталогиялы аурулардың ішінен хромосомдық аурулары бар наукастарды тануға үйрету;
- студенттерді тұқым қуалайтын паталогияны анықтау барысында практикалық іс-әрекет дағдыларын қалыптастыруға үйрету.

### 4. Өткізілу түрі: топпен жұмыс, әңгіме

### 5. Тақырыптың негізгі сұрақтары:

- 5.1 Хромосомдық аурулардың пайда болу себептері.
- 5.2 Хромосомдық ауруларды тудыратын мутация типтері және олардың пайда болу механизмдері.
- 5.3 Хромосомдық аурулардың клиникалық көріністері (белгілері).
- 5.4 Аутосомдық синдромның сипаттамасы.
- 5.5 Гоносомдық синдромның сипаттамасы.
- 5.6 Хромосомдық аурулардың медицина мен денсаулық сақтаудағы маңызы.

### 6. Таратылатын материалдар: альбомдар, тестер.

### 7. Әдебиеттер:

#### *Негізгі:*

- 7.1. Бочков Н.П. Клиническая генетика. М., 2006, с. 48-64, 211-250, 323-335.
- 7.2. Введение в молекулярную медицину. Под ред. Пальцева М.А. М., 2004, с. 11-32.
- 7.3. Генетика. Под ред. Иванова В.И. М., 2006, с. 411-429, 395-400.
- 7.4. Гинтер Е.К. Медицинская генетика. М., 2003, с. 22-27, 187-199.
- 7.5. Жимулев И.Ф. Общая и молекулярная генетика. Новосибирск, 2003, с. 31-38, 40-48, 452.
- 7.6. Заяц Р.Г., В.Э.Бутвиловскийи др. Общая и медицинская генетика. Р-на-Дону., 2002. с.195-200, 228-235.
- 7.7. Медицинская биология и генетика. Учебное пособие под ред. проф. Куандыкова Е. У. А., 2004, с. 133-146, 158-178.
- 7.8. Аманжолова Л.Е. Жалпы және медициналық генетиканың биологиялық негіздері. А., 2006, б. 199-212.

МОЛЕКУЛАЛЫҚ БИОЛОГИЯ ЖӘНЕ ГЕНЕТИКА КАФЕДРАСЫ  
ЖАЛПЫ МЕДИЦИНА МАМАНДЫҒЫ БОЙЫНША ОӘК

- 7.9. Қазымбет П.Қ., Аманжолова Л.Е., Нұртаева Қ.С. Медициналық биология. А., 2002, б. 169-172.
- 7.10. Қуандықов Е.Ө., Әбілаев С.А. Медициналық биология және генетика. А., 2006, б. 86-91.
- 7.11. Медициналық биология және генетика. Оқу құралы проф. Қуандықов Е.Ө. ред. А., 2004, б. 130-143.

**Қосымша:**

- 7.12. Лилин Е.Т., Богомазов идр. Генетика для врачей. М., 1990, с.93-128.
- 7.13. Щипков В.П., Кривошеина Г.Н. Общая и медицинская генетика М., 2003, с.141-153.
- 7.14. Медицинская генетика: учеб. пособие/ Роберт Л.Ньюсбаум, Родерик Р, Мак-Иннес, Хантингтон Ф. Виллард: пер. с англ. А. Ш. Латыпова; под ред. Н. П. Бочкова.- М.: ГЭОТАР-Медиа, 2010, с. 355-363
- 7.15. Қуандықов Е.Ө., Нұралиева Ұ.Ә. Негізгі молекулалық - генетикалық терминдердің орысша-қазақша сөздігі. Алматы, 2012.

**8. Бақылау:**

- 8.1. Адамда кездесетін трисомияның негізгі типтерін атап өту және олардың пайда болу механизмдерін түсіндіру
- 8.2. Гоносомдық синдромдардың негізгі типтерін атап өту және олардың пайда болу механизмдерін түсіндіру
- 8.3. Даун синдромына алып келетін мутацияның типі, олардың пайда болу механизмдерін түсіндіру және клиникалық белгілері
- 8.4. Патау синдромы ауруына алып келетін мутацияның типі, олардың пайда болу механизмдерін түсіндіру, кариотипін және клиникалық белгілерін сипаттау
- 8.5. Эдварс синдромы ауруына алып келетін мутацияның типі, олардың пайда болу механизмдерін түсіндіру, кариотипін және клиникалық белгілерін сипаттау
- 8.6. Шерешевского-Тернера синдромы ауруына алып келетін мутацияның типі, олардың пайда болу механизмдерін түсіндіру, кариотипін және клиникалық белгілерін сипаттау
- 8.7. Кляйнфельтера синдромы ауруына синдромы ауруына алып келетін мутацияның типі, олардың пайда болу механизмдерін түсіндіру, кариотипін және клиникалық белгілерін сипаттау
- 8.8. Кіші топтармен жұмыс - рөлдік ойын «Дәрігер - пациент». Жұмысты орындауда «Медициналық биология және генетика» оқу құралын пайдалану керек ( проф. ҚуандықовЕ.Ө. ред. А., 2004, б. 137-141).

**8. Бақылау сұрақтары:**

- 8.1. Хромосомалық аурулардың себептері.
- 8.2. Туылған кездегі хромосомалық аурулардың негізгі клиникалық белгілері.
- 8.3. Ересек және жас өспірім балалардағы хромосомалық аурулардың клиникалық белгілері.
- 8.4. Характерные клинические признаки Гоносомдық синдромдардың клиникалық белгілерінің сипаты.
- 8.5. Аутосомалық және гоносомалық синдромдарының репродуктивтілігі мен өмір сүру ұзақтылығына әсері.
- 8.6. Жиі кездесетін хромосомалық аурулар түрлері.

**Тақырып бойынша үш тілде түсіндірме сөздер:**

Қазақ тілінде	Орыс тілінде	Ағылшын тілінде
Хромосомалық аурулар – адамның хромосомалар санының немесе	Хромосомные болезни – наследственные болезни, обусловленными изменениями	Chromosomal diseases – genetic diseases caused by changes of number or structure of



МОЛЕКУЛАЛЫҚ БИОЛОГИЯ ЖӘНЕ ГЕНЕТИКА КАФЕДРАСЫ  
ЖАЛПЫ МЕДИЦИНА МАМАНДЫҒЫ БОЙЫНША ОӘК

құрылысының өзгеруіне байланысты дамиды тұқым қуалайтын аурулар	числа или структуры хромосом	chromosomes
<b>Синдром</b> – бірнеше сыртқы (клиникалық) белгілердің тұрақты байланысы, аурудың синонимі ретінде қолданылады	<b>Синдром(ы)</b> – устойчивое сочетание нескольких внешних (клинических) признаков, употребляется в качестве синонима болезни	<b>Syndrome (s)</b> – stable combination of a few external (clinical) signs, are used as a synonym of disease
<b>Трисомия</b> - қосымша хромосомалардың болуына байланысты дамиды хромосомалық аурулар (мысалы, 21,13,18 хромосома бойынша трисомиялар)	<b>Трисомия</b> – хромосомные болезни, обусловленные наличием дополнительной хромосомы (например, трисомии по 21,13,18 хромосомом)	<b>Trisomies</b> - chromosomal diseases, caused by presence of additional chromosomes (for example – 21,13,18 chromosomes)
<b>Моносомиялар</b> – бір хромосоманың жетіспеуіне байланысты пайда болатын хромосомалық аурулар (X – хромосома бойынша моносомия)	<b>Моносомии</b> – хромосомные болезни, обусловленные отсутствием одной из хромосом (моносомия по X-хромосоме)	<b>Monosomies</b> – chromosomal diseases caused by absence of single chromosome (monosomy by X - chromosome)

Құрастырушы: проф. Е.Ө.Қуандықов

**1. Тақырыбы:** Адамның дәстүрлі емес типті тұқым қуалайтын аурулары

**2. Мақсаты:** Студенттердің митохондриялыды (ядролық) гендердің, үшнуклеотидті қайталау (динамикалық мутациямен) экспансиясының, геномдық импритингпен, прионды гендердің мутациясымен негізделген моногенді аурулардың пайда болу себептері мен механизмдері туралы түсініктері мен білімдерін қалыптастыру.

**3. Оқытудың міндеттері:**

- митохондриялыды аурулардың пайда болу себептері мен даму механизмдерінің мәнін ашу;
- үш нуклеотидті қайталану (динамикалық мутациямен) экспансиясына негізделген аурулардың пайда болу себептері мен даму механизмдерінің мәнін ашу;
- геномдық импритингке негізделген аурулардың пайда болу себептері мен даму механизмдерінің мәнін ашу;
- прионды гендердің мутациясымен негізделген аурулардың пайда болу себептері мен даму механизмдерінің мәнін ашу;
- студенттерді Мендель заңына бағынбайтын моногенді аурулардың негізгі клиникалық белгілерімен таныстыру;
- студенттердің бойында пациенттердің ішіндегі тұқым қуалаудың дәстүрлі емес типіне жататын моногенді ауруларды танып білу шеберлігін қалыптастыру.

**4. Өткізілу түрі:** топпен жұмыс, әңгіме

**5. Тақырып бойынша тапсырмалар:**

- 4.1. Митохондриялық аурулар, пайда болу механизмі, түрлері және тұқым қуалау ерекшеліктері
- 4.2. Динамикалық мутацияның пайда болу механизмі мен мәні.
- 4.3. Үшнуклеотидтер қайталануының экспансиясынан болайын аурулар, пайда болу механизмі, түрлері және тұқым қуалау ерекшеліктері
- 4.4. Геномдық импритинг аурулары, пайда болу механизмі, түрлері және тұқым қуалау ерекшеліктері
- 4.5. Прионды аурулардың дамуының генетикалық механизмі.

**6. Таратылатын материалдар:** тестер.

**7. Әдебиеттер:**

*Негізгі:*

- 7.1. Бочков Н.П. Клиническая генетика. М., 2004, с. 13, 47- 64, 136-189, 210-255, 261-271.
- 7.2. Введение в молекулярную медицину. Под ред. Пальцева М.А. М., 2004, с. 11-32.
- 7.3. Генетика. Под ред. Иванова В.И. М., 2006, с. 12-39, 82-99, 116-125, 173-181.
- 7.4. Гинтер Е.К. Медицинская генетика М., 2003, с. 22-27, 64-141.
- 7.5. Жимулев И.Ф. Общая и молекулярная генетика. Новосибирск, 2003, с. 31-38, 40-48, 452.
- 7.6. Медицинская биология и генетика. Учебное пособие под ред. проф. Куандыкова Е. У. А., 2004, с.147-157.
- 7.7. Аманжолова Л.Е. Жалпы және медициналық генетиканың биологиялық негіздері. А., 2006, б. 187-199.



МОЛЕКУЛАЛЫҚ БИОЛОГИЯ ЖӘНЕ ГЕНЕТИКА КАФЕДРАСЫ  
ЖАЛПЫ МЕДИЦИНА МАМАНДЫҒЫ БОЙЫНША ОӘК

- 7.8. Қазымбет П.Қ., Аманжолова Л.Е., Нұртаева Қ.С. Медициналық биология. А., 2002, б. 172-175.
- 7.9. Қуандықов Е.Ө., Әбілаев С.А. Медициналық биология және генетика. А., 2006, б. 80-83.
- 7.10. Медициналық биология және генетика. Оқу құралы проф. Қуандықов Е.Ө. ред. А., 2004, б. 144-154.

**Қосымша:**

- 7.11. Заяц Р.Г, В,Э.Бутвиловскийи др. Общая и медицинская генетика. Р-на-Дону.,2002.с.195-200, 217-223.
- 7.12. Лилин Е.Т., Богомазов идр. Генетика для врачей. М., 1990, с.10-16, 65, 136-168.
- 7.13. Медицинская генетика: учеб. пособие/ Роберт Л.Ньюсбаум, Родерик Р, Мак-Иннес, Хантингтон Ф. Виллард: пер. с англ. А. Ш. Латыпова; под ред. Н. П. Бочкова.- М.: ГЭОТАР-Медиа, 2010.
- 7.14. Қуандықов Е.Ө., Нұралиева Ұ.Ә. Негізгі молекулалық - генетикалық терминдердің орысша-қазақша сөздігі. Алматы, 2012.

**8. Бақылау:**

8.1. Кесте толтыру:

**Тұқым қуалайтын аурулардың типі, қысқаша клиникалық белгілерін көрсетініз**

№	Аурудың аты	Этиологиясы	Патогенезі	Тұқым қуалау типі	Клиникалық белгілері
1	Митохондрилік аурулар				
2	Геномдық импринтинг аурулары Прадера-Виллисиндромы				
3	Үшнуклеотидтік қайталану экспансиясы Мартина-Беллсиндромы				
4	Приондық аурулар				

**8.2. Бақылау сұрақтары:**

1. Моногендік аурулардың дәстүрлі типпен тұқым қуалайтын ауруларының дәстүрлі емес типпен тұқым қуалайтын аурулардан айырмашылығы қандай?
2. Адамның менделдік емес тұқым қуалайтын ауруларын қалай диагностикалайды?
3. Дәрігер пациенттерден моногенді менделдік емес аурулардан күдіктенгендегі жалпы тәжірибедегі әрекеті қандай?

**Тақырып бойынша үш тілде түсіндірме сөздер:**

Қазақ тілінде	Орыс тілінде	Ағылшын тілінде
Митохондриялық аурулар –	Митохондриальные болезни	Mitochondrial diseases –



МОЛЕКУЛАЛЫҚ БИОЛОГИЯ ЖӘНЕ ГЕНЕТИКА КАФЕДРАСЫ  
ЖАЛПЫ МЕДИЦИНА МАМАНДЫҒЫ БОЙЫНША ОӘК

митохондриялық гендердің мутацияларына байланысты дамиды тұқым қуалайтын аурулар	– наследственные болезни, обусловленные мутациями митохондриальных генов	genetic diseases caused by mutations of mitochondrial genes
<b>Аналық тұқым қуалау</b> – аналық гендердің тұқым қуалауы (митохондриялық тұқым қуалау)	<b>Материнское наследование</b> – наследование генов матери (митохондриальное наследование)	<b>Maternal inheritance</b> -in heritance of maternal genes (mitochondrial in heritance)
<b>Дәстүрлі емес типпен тұқым қуалайтын аурулар</b> (менделдік емес аурулар) – гендер емес, ДНК молекуласының мутацияларынан пайда болатын аурулар	<b>Болезни с нетрадиционным типом наследования</b> (неменделирующие болезни) – болезни, обусловленные мутациями ДНК, не являющиеся генами	<b>Diseases with non-traditional inheritance</b> (non-mendelian diseases)- diseases caused by changes of DNA, not be genes
<b>Геномдық импринтинг</b> – ата-анасының тек біреуінің (әкесінің немесе анасының) гені арқылы тұқым қуалау	<b>Геномный импринтинг</b> – наследование генов только от одного из родителей (отца или матери)	<b>Genome imprinting</b> – inheritance of genes only from one of parents (father's or mother's genes)
<b>Үшнуклеотидтік қайталану экспансиясы</b> (динамикалық мутация) қалыпты деңгейден үшнуклеотидтің қайталану санының артуы	<b>Экспансия тринуклеотидных повторов</b> (динамическая мутация) - увеличение количество тринуклеотидных повторов выше порогового уровня	<b>Expansion of trinucleotide sequences</b> (dynamic mutations) – increasing of a number of trinucleotide sequences over threshlodd (normal level)

Құрастырушы: проф. Е.Ө. Қуандықов

**1. Тақырып: Тұқым қуалайтын аурулардың диагноз қоюдың заманауи әдістері (цитогенетикалық, клинико-генеалогиялық, биохимиялық)**

**2. Мақсат:** Студенттерде (цитогенетикалық, клинико-генеалогиялық, биохимиялық) заманауи әдістерін клиникалық генетикада қолданылуы жайлы білімін қалыптастыру.

**3. Оқытудың міндеттері:**

- студенттерді тұқым қуалайтын ауруларға диагноз қоюдың негізгі әдістерімен таныстыру;
- аурудың тұқым қуалау сипатын анықтау үшін клинико-генеалогиялық әдістің мәнін және маңызын ашу;
- хромосомалық ауруларға диагноз қою үшін цитогенетикалық әдістің мәнін және оның маңызын ашу;
- зат алмасудың тұқым қуалайтын дефектісіне диагноз қою үшін биохимиялық әдістің мәнін және оның маңызын ашу;
- тұқым қуалайтын ауруларды таныу үрдісі кезінде дәрігерлерше ойлануға дағдыландыру.

**4. Өткізу түрі:** шежіре құрастыру және талдау, кариотиптерді талдау, кесте толтыру.

**5. Тақырып бойынша тапсырмалар:**

5.1. Берілген (карточка бойынша) шежірені талдау арқылы анықтау:

- а) патологияның тұқым қуалау типі;
- б) пробанд генотипін және ерінің/ жұбайының;
- в) пробандта ауру балалардың туылу мүмкіндігін.

5.2. Шежірелерді құрастыру және генеалогиялық талдау.

Пробанд – сау әйел. Оның әпкесі сау, ал екі інісі дальтонизммен ауру. Пробандтың ата-анасы сау. Пробандтың анасының төрт апалары сау, олардың күйеулері де сау. Пробандтың анасы жағынан немере ағайындар туралы белгілі: бір жанұяда бір ауру ағасы, екі сіңілісі және інісі сау; басқа екі жанұяда – әр жанұяда бір ауру ұл мен бір сау қыздары бар; 4-і жанұяда – бір сау қызы бар. Пробандтың шешесі жағынан әжесі сау, атасы дальтонизммен ауырған. Пробандтың әкесі жағынан дальтонизммен ауырғандар болмады.

Шежірені құрастырып, анықтаңыз:

- а) осы патологияның тұқым қуалау типін және шежіредегі адамдардың генотиптерін;
- б) егер пробанд сау еркекке тұрмысқа шыққан жағдайда дальтонизммен ауру балалардың туылу мүмкіндігін;
- в) дәрігер-генетик пробандқа қандай кеңес беру керек?

5.3. Кариотипке талдау арқылы хромосомалар құрылысы және санының өзгеруісін анықтау (карточка бойынша).

5.4. Кесте толтыру «Тұқым қуалайтын ауруларды диагностикалау әдістерінің сипаттамасы»

Әдіс	Анықтайды	Келесі ауруларды диагностикалауына пайдаланады (мысал)
------	-----------	--

МОЛЕКУЛАЛЫҚ БИОЛОГИЯ ЖӘНЕ ГЕНЕТИКА КАФЕДРАСЫ  
ЖАЛПЫ МЕДИЦИНА МАМАНДЫҒЫ БОЙЫНША ОӘК

Клинико-генеалогиялық		
Цитогенетикалық		
Молекулалық- цитогенетикалық (FISH-әдіс)		
Барр денешігін анықтау		
Биохимиялық		

**6. Үлестіретін материал:** талдауға арналған шежіре және кариотиптері бар карточкалар.

**7. Әдебиеттер:**

**Негізгі:**

- 7.1. Қуандықов Е.Ө., Нұралиева Ұ.Ә. Жалпы және медициналық генетика негіздері. А., 2009, б. 112-120.
- 7.2. Бочков Н.П. Клиническая генетика. М., 2006, 72-132, 323-359, 397-447.
- 7.3. Генетика. Под ред. Иванова В.И. М., 2006, с.380-410.
- 7.4. Медицинская биология и генетика. Учебное пособие под ред. проф. Куандыкова Е.У. Алматы, 2004, с. 179-184

**Қосымша:**

- 7.5. Биология. Под ред. Ярыгина В.Н. М., 2001, т.1, с. 264-285, 569-591.
- 7.6. Щипков В.П., Кривошеина Г.Н. Общая и медицинская генетика. М., 2003, с. 137-186, 228-246.
- 7.7. Медицинская генетика: учеб. пособие/ Роберт Л.Ньюссбаум, Родерик Р, Мак-Иннес, Хантингтон Ф. Виллард: пер. с англ. А. Ш. Латыпова; под ред. Н. П. Бочкова.- М.: ГЭОТАР-Медиа, 2010, с. 53-73, 77-79.
- 7.8. Қуандықов Е.Ө., Нұралиева Ұ.Ә. Негізгі молекулалық-генетикалық терминдердің орысша-қазақша сөздігі. Алматы, 2012, 112 с.

**8. Бақылау:**

**8.1. Бақылау сұрақтары:**

- 8.1.1. Адам генетикалық талдаудың объектісі ретінде ,оның ерекшеліктері.
- 8.1.2.Тұқым қуалайтын ауруларға диагноз қоюдың негізгі әдістері.
- 8.1.3. Клинико-генеалогиялық әдіс. Шежіре құрудың принциптері, символдары және оның маңызы. Шежіреге талдау.
- 8.1.4. Цитогенетикалық әдіс. Әр түрлі хромосомалық аурулардың кариотиптерін жіктеу және талдау.
- 8.1.5. Молекулалық-цитогенетикалық (FISH-әдісі) әдіс, оның маңызы.
- 8.1.6. Биохимиялық зерттеу әдістері, тұқым қуалайтын зат алмасу ауруларына диагноз қою принциптері.

**Тақырып бойынша үш тілде түсініктеме сөздер:**

Қазақ тілінде	Орыс тілінде	Ағылшын тілінде
Генеалогиялық әдіс шежірені талдауға негізделеді, белгінің тұқым қуалау типін және моногенді немесе полигенді екендігін анықтауға	Генеалогический метод заключается в анализе родословных и позволяет определить тип наследования признака, а также его моногенность или полигенность.	Genealogical method consists in the analysis of pedigree and allows to determine the type of inheritance of a trait and his monogenic or polygenic. On the basis of received data to

МОЛЕКУЛАЛЫҚ БИОЛОГИЯ ЖӘНЕ ГЕНЕТИКА КАФЕДРАСЫ  
ЖАЛПЫ МЕДИЦИНА МАМАНДЫҒЫ БОЙЫНША ОӘК

<p>мүмкіндік береді. Алынған мәліметтер бойынша ұрпағында сол белгінің көрініс беру мүмкіндігі болжанады, бұл тұқым қуалайтын аурулардың алдын алуда маңызы зор.</p>	<p>На основе полученных сведений прогнозируют вероятность проявления изучаемого признака в потомстве, что имеет большое значение для предупреждения наследственных заболеваний.</p>	<p>predict the probability of a trait under study in offspring, which is of great importance for the prevention of hereditary diseases.</p>
<p><b>Шежіре</b> - бір жанұя мүшелерінің ұрпақтарының арасындағы туыстықты көрсететін сызба.</p>	<p><b>Родословная</b> - схема, показывающая родство между членами одной семьи в ряду поколений.</p>	<p><b>Genealogy</b> - schematic diagram showing the relationship between members of the same family in a series of generations.</p>
<p><b>Пробанд</b> - генеалогиялық талдауда шежірені бастайтын тұлға.</p>	<p><b>Пробанд</b> - лицо, с которого начинается составление родословной при генеалогическом анализе.</p>	<p><b>Пробанд</b> is a person, which begins with the family when the genealogical analysis.</p>
<p><b>Сибсы</b> - бір ата-ананың ұрпақтары, туған аға-қарындастар.</p>	<p><b>Сибсы</b> - потомки одних родителей, родные братья и сестры.</p>	<p>Siblings of descendants of the same parents, brothers and sisters.</p>
<p><b>Цитогенетикалық әдісті</b> адамның қалыпты кариотипін зертеу үшін, сонымен қатар геномдық және хромосомалық мутацияларға байланысты тұқым қуалайтын ауруларға диагноз қою үшін қолданылады.</p>	<p><b>Цитогенетический метод</b> используют для изучения нормального кариотипа человека, а также при диагностике наследственных заболеваний, связанных с геномными и хромосомными мутациями.</p>	<p>Cytogenetic method used to study normal human karyotype, or when diagnosing hereditary diseases associated with genomic and chromosomal mutations.</p>
<p><b>Биохимиялық әдісті</b> тұқым қуалайтын зат алмасудың бұзылуынан болатын ауруларға диагноз қою үшін пайдаланады.</p>	<p><b>Биохимический метод</b> используют для диагностики наследственных болезней обмена веществ.</p>	<p>Biochemical method is used for diagnosis of hereditary metabolic diseases.</p>

**1. Тақырыбы: Тұқым қуалайтын ауруларды емдеудің заманауи әдістері**

**2. Мақсат:** студенттерде тұқым қуалайтын ауруларды және туа біткен ақауларды емдеудің заманауи әдістері жайлы білім қалыптастыру.

**3. Оқытудың міндеттері:**

- студенттерді тұқым қуалайтын ауруларды емдеудің заманауи әдістерімен таныстыру;
- симптомдық терапия әдісінің мәнін және маңызын ашу;
- патогенетикалық терапия әдісінің мәнін және маңызын ашу;
- этиотропты терапия әдісінің мәнін және маңызын ашу;
- генотерапия генетикалық дефектілерге түзету жүргізу әдісі ретінде мәнін және маңызын ашу;
- студенттердің назарын генотерапияның биоэтикалық мәселелеріне аудару;
- студенттердің назарын тұқым қуалайтын аурулардың және туа біткен ақаулардың алдын алудың қажеттілігімен маңыздылығына аудару.

**4. Өткізу түрі:** кесте толтыру.

**5. Тақырып бойынша тапсырмалар:**

5.1. Кесте толтыру «Тұқым қуалайтын ауруларды емдеу әдістері»

Әдістер		
симптоматикалық терапия	патогенетикалық терапия	этиотроптық терапия

5.2. Кесте толтыру «Тұқым қуалайтын ауруларды емдеу әдістерінің сипаттамасы»

Терапия түрі	Сипаттама	Тұқым қуалайтын ауруларды емдеуге пайдаланады (мысал)
Симптоматикалық		
Патогенетикалық		
Этиотропты		

**6. Үлестіретін материал – жоқ.**

**7. Әдебиеттер:**

**Негізгі:**

7.1. Қуандықов Е.Ө., Нұралиева Ұ.Ә. Жалпы және медициналық генетика негіздері. А., 2009, б.192-200.

7.2. Бочков Н.П. Клиническая генетика. М., 2006, 72-132, 323-359, 397-447, 365-395.

7.3. Генетика. Под ред. Иванова В.И. М., 2006, с.380-410, 592-601.

**Қосымша:**

7.4. Биология. Под ред. Ярыгина В.Н. М., 2001, т.1, с. 264-285, 569-591.

7.5. Щипков В.П., Кривошеина Г.Н. Общая и медицинская генетика. М., 2003, с. 137-186, 228-246, 240-246.

7.6. Мутовин Г.Р. Клиническая генетика М., 2010, с. 765-766, 534-562.

МОЛЕКУЛАЛЫҚ БИОЛОГИЯ ЖӘНЕ ГЕНЕТИКА КАФЕДРАСЫ  
ЖАЛПЫ МЕДИЦИНА МАМАНДЫҒЫ БОЙЫНША ОӘК

- 7.7. Медицинская генетика: учеб. пособие/ Роберт Л.Ньюссбаум, Родерик Р, Мак-Иннес, Хантингтон Ф. Виллард: пер. с англ. А. Ш. Латыпова; под ред. Н. П. Бочкова.- М.: ГЭОТАР-Медиа, 2010, с. 325-355.
- 7.8. Қуандықов Е.Ө., Нұралиева Ұ.Ә. Негізгі молекулалық-генетикалық терминдердің орысша-қазақша сөздігі. Алматы, 2012, 112 с.

## 8. Бақылау:

### 8.1. Бақылаусұрақтары:

- 8.1.1. Тұқым қуалайтын ауруларды емдеудің негізгі принциптері (симптомдық, патогенетикалық, этиотропты).
- 8.1.2. Симптомдық терапия, оның әдістері.
- 8.1.3 Патогенетикалық терапия
- 8.1.4. Этиотропты терапия әдістері.
- 8.1.5. Генотерапия генетикалық дефектілерге түзету жүргізу әдісі ретінде.
- 8.1.6. Генотерапияның биоэтикалық мәселелері.

### Тақырып бойынша үш тілде түсініктеме сөздер:

Қазақ тілінде	Орыс тілінде	Ағылшын тілінде
<b>Симптоматикалық терапия</b> - емделушінің өмірінің ұзақтығын және жағдайын жеңілдет-мақсатында аурудың белгілеріне (симптомдарына) әсер ететін терапия.	<b>Симптоматическая терапия</b> – терапия, влияющая на симптомы болезни с целью облегчения состояния и увеличения продолжительности жизни пациента.	<b>Symptomatic therapy</b> - therapy affecting symptoms of the disease to ease the condition and life expectancy of the patient.
<b>Патогенетикалық емдеу</b> – аурудың дамуының биохимиялық механизміне әсер ету арқылы емдеу.	<b>Патогенетическое лечение</b> – лечение путем воздействия на биохимический механизм развития болезни.	<b>Pathogenetic treatment</b> - treatment by means of influence on the biochemical mechanism of development of illness.
<b>Этиотропты терапия</b> – аурудың себептерін жою бағытына қарай емдеу.	<b>Этиотропная терапия</b> – терапия, направленная на устранение причины заболевания.	<b>Etiotropic therapy</b> - treatment aimed at eliminating the causes of the disease.
<b>Диетотерапия</b> – емдеу немесе алдын алу мақсатында арнайы тамақтану рационын құрастыру.	<b>Диетотерапия</b> — применение в лечебных или профилактических целях специально составленных рационов питания.	<b>Nutritional therapy</b> - the use of therapeutic or prophylactic uses specially diets.
<b>Генотерапия</b> – жасушаның қызметін қалыпқа келтіру үшін жасушаға генетикалық материалды (ДНК немесе РНК) ендіру.	<b>Генотерапия</b> - введение генетического материала (ДНК или РНК) в клетку для восстановления нормальной функции.	<b>Gene therapy</b> - introduction of genetic material (DNA or RNA) into the cell to restore normal function.

Құрастырушы: И.К.Нұрпеисова

№ 13 сабақ

1. **Тақырыбы:** Медико-генетикалық кеңес – генетикалық қауіпті анықтауға есептер шығару

2. **Мақсаты:** студенттерде тұқымқуалайтын патологиясы бар аурулар мен оның жанұясына арнайы медико - профилактикалық көмек көрсету ретінде медико-генетикалық кеңес жайлы білімді қалыптастыру.

3. **Оқытудың міндеттері:**

- медико-генетикалық кеңестің (МГК) заманауи медицинада және денсаулық сақтауда алатын орнын, маңызы мен мәнін ашу
- АД типті, АР типті, Х – тіркескен тұқым қуалайтын аурулар кезінде генетикалық қауіптілікті есептеу әдістерімен танысу

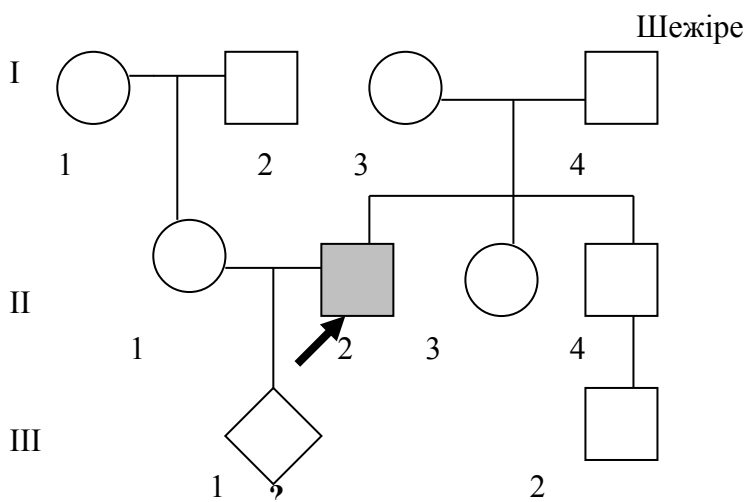
4. **Жүргізілу формасы:** шежіре құру және талдау, тұқым қуалайтын аурулардың генетикалық қауіптілігін есептеу

5. **Тақырып бойынша тапсырмалар:**

5.1. Генетикалық қауіпті есептеу

5.2. Генетикалық қауіпті есептеудің әдістерімен танысу.

- Нейрофиброматозбен ауратын ер адам болашақта дүниеге келетін баланың ауыру болып туылуын болжау үшін МГК келеді. Нейрофиброматоз – пенетранттылығы 8/10 тең, АД ауру.



II-2 – гетерозиготты Аа

II-1 – гомозиготты аа

Аа	x	аа
A	a	a
Aa		aa

Ұрпақтың үш типінде күтілетін ара қатнасы:

Гетерозиготалы аурулар –  $\frac{1}{2} \times K = \frac{1}{2} \times \frac{8}{10} = 0,4$

Қалыпты аллель бойынша гомозиготтар – 0,5.

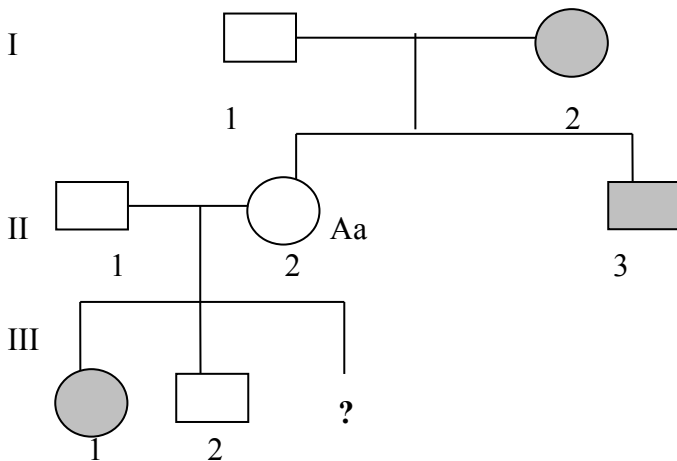
Сау гетерозиготтар  $\frac{1}{2} (1 - K) = 0,1$



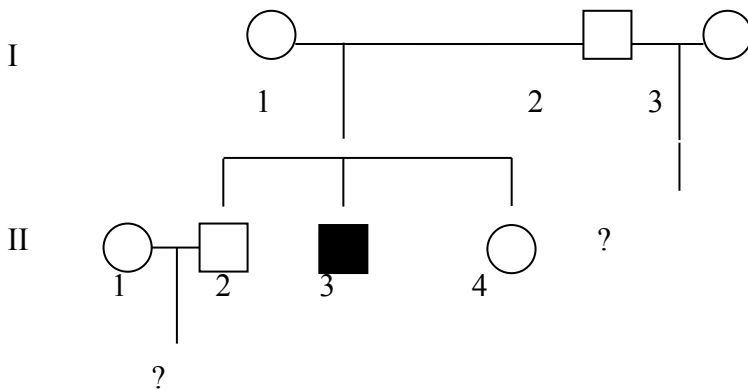
Сонымен бірінші немесе кейінгі баланың нейрофиброматозға шалдығу мүмкіндігі 40 %. Сау баланың туылу мүмкіндігі – 60 %. Ауруға шалдықпаған балалардың тасмалдаушы гетерозиготтардың үлесі, тең:

$$\frac{\frac{1}{2}(1-K)}{\frac{1}{2}(1-K) + \frac{1}{2}} = \frac{(1-K)}{(2-K)} = 17\%$$

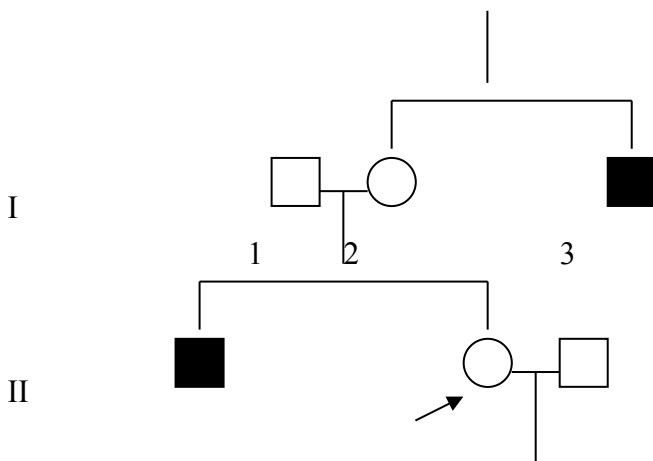
- А-Д типімен тұқым қуалайтын аурудың пенетранттылығы (P) 70 % болған жағдайдан шежіредегі генетикалық қауіптілікті есептеңіз.



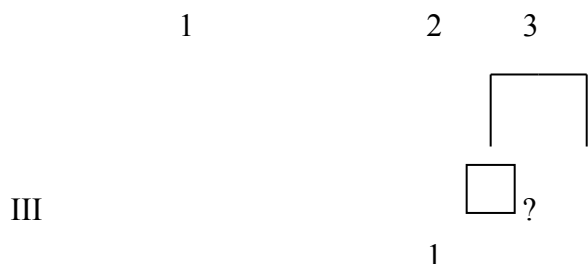
- Ата - аналарының (I<sub>2</sub>) біреуінде АР ауруы бар жанұяның баласы некеге тұрады. (аурудың жиілігі (q<sup>2</sup>) 1: 10 000). Сол некеден ауру баланың туылу қауіптілігін есептеңіз.



- Өзінің сау ұлы бар, ағасы мен інісінде Х- рецессивті тіркескен ауруы белгісі бар әйелден ауру баланың туылу қауіпін есептеңіз.



МОЛЕКУЛАЛЫҚ БИОЛОГИЯ ЖӘНЕ ГЕНЕТИКА КАФЕДРАСЫ  
ЖАЛПЫ МЕДИЦИНА МАМАНДЫҒЫ БОЙЫНША ОӘК



5.3. Шежіре құрастыру және генеалогиялық талдау жасау.

Пробанд – Дюшенн миопатиясымен (қанқа бұлшық еттің атрофиясы) ауыратын ұл бала. Ата-анасынан жинаған анамнез бойынша, пробандтың ата-анасы және екі қарындасы сау. Әкесі жағынан пробандтың екі ағалары, апасы, ата мен әжесі сау.

Пробандтың ағасынан екі немере апалары және апасынан – немере ағасы сау. Пробандтың анасы жағынан бір ағасы миопатиямен ауырады. Екінші (сау) ағасынан екі сау ұл мен бір сау қызы бар. Пробандтың апасында ауру ұл бар. Атасы мен әжесі сау.

Шежірені құрастырып, анықтаңыз:

- осы патологияның тұқым қуалау типін және шежіредегі адамдардың генотиптерін;
- егер пробанд әкесі миопатия Дюшенн ауырған өзі сау әйелге үйленген жағдайда жанұяда ауру баланың туу мүмкіндігін;
- бұл ауруды анықтайтын қандай пренатальды диагностика әдістері бар?
- дәрігер-генетик пробандқа қандай тұжырым беру керек?

6. Үлестірілетін материал: тапсырмалар

7.Әдебиеттер:

**Негізгі:**

7.1. Биология. Под ред. Ярыгина В.Н. М., 2001, 1 т., б. 274-276.

7.2. Бочков Н.П. Клиническая генетика. М., 2006, б. 411-451.

7.3. Генетика. Под ред. Иванова В.И. М., 2006., б. 569-591.

7.4. Медициналық биология және генетика. Оқу құралы проф. Қуандықов Е.Ө. ред. А., 2004, б. 169-178.

7.5. Қуандықов Е.Ө., Нұралиева Ұ.Ә. Жалпы және медициналық генетика негіздері (дәрістер жинағы). А., 2009, б. 199-201.

**Қосымша:**

7.6. Мутовин Г.Р. Основы клинической генетики. М., 2001, б. 211-224.

7.7. Медицинская генетика: учеб. пособие/ Роберт Л.Ньюссбаум, Родерик Р, Мак-Иннес, Хантингтон Ф. Виллард: пер. с англ. А. Ш. Латыпова; под ред. Н. П. Бочкова.- М.: ГЭОТАР-Медиа, 2010, с. 203-205.

7.8. Қуандықов Е.Ө., Нұралиева Ұ.Ә. Негізгі молекулалық-генетикалық терминдердің орысша - қазақша сөздігі. Алматы, 2012, 112б.

8. Бақылау:

8.1. Тапсырмалардың орындалуын альбомда тексеру

Тақырып бойынша үш тілде түсініктеме сөздер:

Қазақ тілінде	Орыс тілінде	Ағылшын тілінде
---------------	--------------	-----------------



МОЛЕКУЛАЛЫҚ БИОЛОГИЯ ЖӘНЕ ГЕНЕТИКА КАФЕДРАСЫ  
ЖАЛПЫ МЕДИЦИНА МАМАНДЫҒЫ БОЙЫНША ОӘК

<p><b>Пробанд</b> – шежіре құру (генеалогиялық талдау) басталуына себепкер отбасының мүшесінің көбінше ауру адам (бала)</p>	<p><b>Пробанд</b> – член семьи, как правило больной, с которого начинается составление родословной (генеалогический)</p>	<p><b>Proband</b> - Family member, usually the patient from which to start drawing up family tree</p>
<p><b>Генетикалық қауіп</b> – отбасында баланың тұқым қуалайтын аурумен (хромосомалық, моногендік не полигендік) туылу мүмкіндігі</p>	<p><b>Генетический риск</b> – вероятность рождения в семье ребенка с генетической патологией (хромосомной, моногенной или полигенной)</p>	<p><b>Genetic risk</b> – possibility of birth with a genetic pathology</p>
<p>- <b>теориялық</b> – Мендель заңдарымен тұқым қуалайтын моногенді аурулардың қайта даму мүмкіндігі</p>	<p>- <b>теоретический</b> – вероятность повторного возникновения моногенных заболеваний, наследующихся по законам Менделя</p>	<p><b>Theoretical</b> – possibility of monogenic diseases recurrence which is inherited by Mendel's theories</p>
<p>- <b>эмпирикалық</b> – баланың Мендель заңы бойынша тұқым қуаламайтын генетикалық патологиямен (хромосомалық, полигендік) қайта туылу мүмкіндігі; белгілі бір патологиясы бар науқастың отбасын тексеру және әртүрлі дәрежедегі барлық туыскандар арасында аурулар санының арақатынасын анықтау негізінде есептелінеді.</p>	<p>- <b>эмпирический</b> – вероятность повторного рождения ребенка с генетической патологией (хромосомной, полигенной), не наследующейся по законам Менделя; высчитывается на основе обследования семей больных с определенной генетической патологией и определения соотношения количества больных среди всех родственников различной степени родства</p>	<p><b>Empirical</b> - possibility of rebirth with a genetic pathology which is not inherited by Mendel's theories</p>

Құрастырған: С.Қ.Әлмұхамбетова

№ 14 сабақ

1. Тақырып: «Медициналық генетика негіздері» бөлімі бойынша кеңес беру

**2. Мақсаты:** медициналық (клиникалық) генетика бөлімі бойынша студенттерге кеңес беру

**3. Оқыту мақсаттары:**

- медициналық генетиканың мақсаты, міндеттері, ролі және оның заманауи медицинадағы және денсаулық сақтаудағы маңызу туралы студенттердің білімін анықтау
- студенттердің өткен материал бойынша жеке бөлімдер бойынша білім деңгейін анықтау
- студенттерді тұқым қуалайтын ауруларды тани білуге үйрету
- ауру адамдарды және олардың туыстарын дер кезінде анықтау және медико – генетикалық кеңеске жіберудің негізгі міндеттерін студенттер бойында қалыптастыру

**4. Өткізілу түрі:** топпен жұмыс

**5. Тақырып бойынша тапсырмалар:**

- 5.1. Адамның тұқымқуалайтын ауруларының анықтамасы және олардың жіктелуі.
- 5.2. Хромосомалық аурулардың жіктелуі.
7. Аутосомалық синдромдар.
8. Гоносомдық синдромдар.
9. Гендік (нүктелік) мутациялардың пайда болу механизмдері
10. Моногендік аурулардың даму механизмдері
11. Гендік аурулар және олардың жіктелуі.
12. Менделдік моногенді аурулар
13. Менделдік емес моногенді аурулар
14. Моногенді аурулардың клиникалық белгілері
15. Полигендік (мультифакторлық) аурулар, көрініс беру ерекшеліктері, жіктелуі.
16. Полигендік аурулардың даму механизмдері.
17. Генетикалық маркерлердің мультифакторлық аурулармен ассоциациясы.
18. Полигендік ауруларды зерттеудің негізгі әдістері.
19. Клинико-генеалогиялық әдіс. Шежіре құрастыру, генеалогиялық анализ.
20. Цитогенетикалық әдістер: кариотиптеу, хромосомаларды дифференциалды бояу әдісі.
21. Зат алмасудың бұзылуынан болатын моногенді ауруларды диагностикалау принциптері, биохимиялық зерттеу әдістері
22. Молекулалық-генетикалық әдістері. ДНҚ-диагностика. ДНҚ-диагностиканың тікелей және жанама әдістері.
23. Тұқым қуалау патологияны алдын-алу. Бірінші және екінші реттік алдын-алу.
24. МГК – тұқым қуалайтын патологияны ерте алдын алудың негізі. Ретроспективті және проспективті (болашағы) кеңес.
25. МГК жүргізу көрсеткіштері. МГК кезеңдері.
26. Генетикалық болжам. Генетикалық қауіптілікті есептеудің әдістері:
  - АД-типті тұқым қуалайтын ауруларды
  - АР-типті тұқым қуалайтын ауруларды
  - Х-тіркес доминантты типті тұқым қуалайтын ауруларды
  - Х-тіркес рецессивті типті тұқым қуалайтын ауруларды
  - хромосомдық синдромдарды.
27. Пренаталды диагностика. Инвазивті және инвазивті емес әдістері.
28. Преимплантациялық диагностика.
29. МГК өткізудің міндеттері мен этикалық принциптері (статья № 95, «Халық денсаулығы және денсаулық сақтау жүйесі жайлы», 2009 жыл Қазақстан Республикасының Кодексі)



МОЛЕКУЛАЛЫҚ БИОЛОГИЯ ЖӘНЕ ГЕНЕТИКА КАФЕДРАСЫ  
ЖАЛПЫ МЕДИЦИНА МАМАНДЫҒЫ БОЙЫНША ОӘК

30. Тұқым қуалайтын аурулардың алдын-алудың негізгі әдістері. Генетикалық скрининг: жаппай, таңдамалы. Жүргізу шарттары.
31. Периконцепциялық алдын-алу, оның мақсаты және негізгі қағидалары.
32. Тұқым қуалау патологияның биоэтикалық проблемалары.
33. Предиктивная медицина, определение и цели.
34. Геном человека, его особенности.
35. Гены предрасположенности, их тестирование.
36. Генетический паспорт и генетическая карта репродуктивного здоровья.
37. Перспективы предиктивной медицины.
38. Генетикалық паспорт – ДНҚ-ның өзіндік базасы
39. Генетикалық паспорт предиктивті медицинаның негізі.
40. Генетикалық тест үшін қажетті ауру мен патологияның көрінісі
41. Биочипті қолданудағы негізгі технологиялар.
42. Биологиялық биочиптің жұмыс істеу принциптері.
43. Адамның ауруларын зерттеудегі биочиптің маңызы.
44. Нанобиочип медицина болашағының негізі.
45. Бағаналы жасушалар, анықтамасы, қасиеті.
46. Адамның ауруларын емдеудегі бағаналы жасушаларды қолданылуы.
47. Бағаналы жасушалар және гендік терапия
48. Бағаналы жасушаларды қолдану тетіктері, оны медицинада болашақта қолдануы және проблемасы.
49. Муковисцидоздың этиологиясы және патогенезі.
50. Клиникалық көрінісі.
51. Адамның митохондриялық геномы.
52. Аналық жыныстың цитоплазмалық эффектісі.
53. мт-ДНҚ мутациясының клиникалық көрінісі.
54. Геномдық импринтинг ауруларының тұқым қуалау ерекшеліктері
55. Геномдық импринтинг ауруларының пайда болу себебі мен даму механизмдері.
56. Геномдық импринтинг ауруларының клиникалық - генетикалық сипаттамалары (Прадер-Вилли, Энгельман).
57. Геномдық импринтинг ауруларының алдын- алу шаралары және диагноз қою.
58. Үшнуклеотидтік қайталанулар экспансиясы ауруларының тұқым қуалау ерекшеліктері
59. Үшнуклеотидтік қайталанулар экспансиясы ауруларының себебі мен даму механизмдері.
60. Үшнуклеотидтік қайталанулар экспансиясы ауруларының клиникалық - генетикалық сипаттамалары (Гентингтон хорейасы, Куршман – Штейнер - Баттенттің митониялық дистрофиясы, Мартин - Белл синдромы немесе сынғыш Х-хромосома синдромы. ).
61. Үшнуклеотидтік қайталанулар экспансиясы ауруларының алдын- алу шаралары және диагноз қою.
62. Приондардың молекулалық және жасушалық биологиясы.
63. Приондық аурулардың генетикасы.
64. Приондық аурулардың пайда болуына алып келетін мутациялар.
65. Приондық аурулардың қазіргі заманғы жіктелуі.
66. Адамның приондық аурулары (Кройтцфельд – Якоб ауруы, фатальды жанұялық ұйқысыздық, Куру ауруы, Герстманн – Штройслер – Шейнкер синдромы).
67. Тұқым қуалайтын гемоглинопатиялар және олардың себептері.
68. Гемоглинопатиялардың жіктелуі.
69. Гемоглинопатияларға диагноз қою және емдеу.
70. Кең таралған генетикалық аурулардың сипаттамалары және таралу жиілігі
71. Кең таралған аурулардың генетикалық механизмдерін
72. Кең таралған генетикалық аурулардың түрлері



МОЛЕКУЛАЛЫҚ БИОЛОГИЯ ЖӘНЕ ГЕНЕТИКА КАФЕДРАСЫ  
ЖАЛПЫ МЕДИЦИНА МАМАНДЫҒЫ БОЙЫНША ОӘК

---

73. Аурулардың клиникалық көрінісі, диагностикасы және алдын-алу
74. Тұқым қуалайтын ауруларға жалпы сипаттама, жіктелуі.
75. Тұқым қуалайтын ауруларға диагноз қою және алдын –алу әдістері.
76. Тұқым қуалайтын ауруларды емдеу принциптері.

**6. Үлестірілетін материалдар: жоқ.**

**7. Әдебиеттер:**

**Негізгі:**

- 7.1. Айала Ф., Кайгер Дж. Современная генетика. М., 1988.
- 7.2. Албертс Б. и др. Молекулярная биология клетки. М., 1994.
- 7.3. Бочков Н.П. Клиническая генетика. М., 2004.
- 7.4. Введение в молекулярную медицину. Под ред. Пальцева М.А.. М., 2004.
- 7.5. Генетика. Под ред. Иванова В.И. М., 2006.
- 7.6. Гинтер Е.К. Медицинская генетика М., 2003.
- 7.7. Инге-Вечтомов С.Г. Генетика с основами селекции. М. 1989.
- 7.8. Жимулев И.Ф. Общая и молекулярная генетика. Новосибирск, 2003.
- 7.9. Мушкамбаров Н.Н., Кузнецов С.Л. Молекулярная биология. М., 2003.
- 7.10. Фаллер Д.М., Деннис Шилдс. Молекулярная биология клетки. М., 2006.
- 7.11. Аманжолова Л.Е. Жалпы және медициналық генетиканың биологиялық негіздері. А., 2006.
- 7.12. Қазымбет П.Қ., Аманжолова Л.Е., Нұртаева Қ.С. Медициналық биология. А., 2002.
- 7.13. Қуандықов Е.Ө., Әбілаев С.А. Медициналық биология және генетика. А., 2006.
- 7.14. Медициналық биология және генетика. Оқу құралы проф. Қуандықов Е.Ө. ред. А., 2004.

**Қосымша:**

- 7.15. Мутовин Г.Р. Основы клинической генетики. М., 2001, б. 211-224.
- 7.16. Медицинская генетика: учеб. пособие/ Роберт Л.Ньюссбаум, Родерик Р, Мак-Иннес, Хантингтон Ф. Виллард: пер. с англ. А. Ш. Латыпова; под ред. Н. П. Бочкова.- М.: ГЭОТАР-Медиа, 2010.
- 7.17. Қуандықов Е.Ө., Нұралиева Ұ.Ә. Негізгі молекулалық-генетикалық терминдердің орысша - қазақша сөздігі. Алматы 2012.

**№ 15 сабақ**

**1. Тақырыбы: «Медициналық генетика негіздері» бөлімі бойынша аралық бақылау**

**2. Мақсаты:** Медициналық (клиникалық) генетикадан студенттердің алған білімдері мен түсініктерін, заманауи медицина мен денсаулық сақтаудағы медициналық генетиканың ролі мен маңызын анықтау, дәріс материалдары мен практикалық сабақтарда медициналық генетика бойынша алған түсініктері мен білім деңгейлерін анықтау.

**3. Оқыту мақсаттары:**

- медициналық генетиканың мақсаты, міндеттері, ролі және оның заманауи медицинадағы және денсаулық сақтаудағы маңызу туралы студенттердің білімін анықтау
- студенттердің өткен материал бойынша жеке бөлімдер бойынша білім деңгейін анықтау
- студенттерді тұқым қуалайтын ауруларды тани білуге үйрету
- ауру адамдарды және олардың туыстарын дер кезінде анықтау және медико – генетикалық кеңеске жіберудің негізгі міндеттерін студенттер бойында қалыптастыру

**4. Өткізілу түрі:** топпен жұмыс

**5. Тақырып бойынша тапсырмалар:**

Адамның тұқымқуалайтын ауруларының анықтамасы және олардың жіктелуі.

77. Хромосомалық аурулардың жіктелуі.
78. Аутосомалық синдромдар.
79. Гоносомдық синдромдар.
80. Гендік (нүктелік) мутациялардың пайда болу механизмдері
81. Моногендік аурулардың даму механизмдері
82. Гендік аурулар және олардың жіктелуі.
83. Менделдік моногенді аурулар
84. Менделдік емес моногенді аурулар
85. Моногенді аурулардың клиникалық белгілері
86. Полигендік (мультифакторлық) аурулар, көрініс беру ерекшеліктері, жіктелуі.
87. Полигендік аурулардың даму механизмдері.
88. Генетикалық маркерлердің мультифакторлық аурулармен ассоциациясы.
89. Полигендік ауруларды зерттеудің негізгі әдістері.
90. Клинико-генеалогиялық әдіс. Шежіре құрастыру, генеалогиялық анализ.
91. Цитогенетикалық әдістер: кариотиптеу, хромосомаларды дифференциалды бояу әдісі.
92. Зат алмасудың бұзылуынан болатын моногенді ауруларды диагностикалау принциптері, биохимиялық зерттеу әдістері
93. Молекулалық-генетикалық әдістері. ДНҚ-диагностика. ДНҚ-диагностиканың тікелей және жанама әдістері.
94. Тұқым қуалау патологияны алдын-алу. Бірінші және екінші реттік алдын-алу.
95. МГК – тұқым қуалайтын патологияны ерте алдын алудың негізі. Ретроспективті және проспективті (болашағы) кенес.
96. МГК жүргізу көрсеткіштері. МГК кезеңдері.
97. Генетикалық болжам. Генетикалық қауіптілікті есептеудің әдістері:
  - АД-типті тұқым қуалайтын ауруларды
  - АР-типті тұқым қуалайтын ауруларды
  - Х-тіркес доминантты типті тұқым қуалайтын ауруларды
  - Х-тіркес рецессивті типті тұқым қуалайтын ауруларды
  - хромосомдық синдромдарды.
98. Пренаталды диагностика. Инвазивті және инвазивті емес әдістері.
99. Преимплантациялық диагностика.



МОЛЕКУЛАЛЫҚ БИОЛОГИЯ ЖӘНЕ ГЕНЕТИКА КАФЕДРАСЫ  
ЖАЛПЫ МЕДИЦИНА МАМАНДЫҒЫ БОЙЫНША ОӘК

100. МГК өткізудің міндеттері мен этикалық принциптері (статья № 95, «Халық денсаулығы және денсаулық сақтау жүйесі жайлы», 2009 жыл Қазақстан Республикасының Кодексі)
101. Тұқым қуалайтын аурулардың алдын-алудың негізгі әдістері. Генетикалық скрининг: жаппай, таңдамалы. Жүргізу шарттары.
- 102.Периконцепциялық алдын-алу, оның мақсаты және негізгі қағидалары.
- 103.Тұқым қуалау патологияның биоэтикалық проблемалары.
- 104.Предиктивная медицина, определение и цели.
105. Геном человека, его особенности.
106. Гены предрасположенности, их тестирование.
107. Генетический паспорт и генетическая карта репродуктивного здоровья.
108. Перспективы предиктивной медицины.
109. Генетикалық паспорт – ДНҚ-ның өзіндік базасы
110. Генетикалық паспорт предиктивті медицинаның негізі.
111. Генетикалық тест үшін қажетті ауру мен патологияның көрінісі
112. Биочипті қолданудағы негізгі технологиялар.
113. Биологиялық биочиптің жұмыс істеу принциптері.
114. Адамның ауруларын зерттеудегі биочиптің маңызы.
115. Нанобиочип медицина болашағының негізі.
116. Бағаналы жасушалар, анықтамасы, қасиеті.
- 117.Адамның ауруларын емдеудегі бағаналы жасушаларды қолданылуы.
118. Бағаналы жасушалар және гендік терапия
119. Бағаналы жасушаларды қолдану тетіктері, оны медицинада болашақта қолдануы және проблемасы.
120. Муковисцидоздың этиологиясы және патогенезі.
121. Клиникалық көрінісі.
122. Адамның митохондриялық геномы.
123. Аналық жыныстың цитоплазмалық эффектісі.
124. мт-ДНҚ мутациясының клиникалық көрінісі.
125. Геномдық импринтинг ауруларының тұқым қуалау ерекшеліктері
126. Геномдық импринтинг ауруларының пайда болу себебі мен даму механизмдері.
127. Геномдық импринтинг ауруларының клиникалық - генетикалық сипаттамалары (Прадер-Вилли, Энгельман).
128. Геномдық импринтинг ауруларының алдын- алу шаралары және диагноз қою.
129. Үшнуклеотидтік қайталанулар экспансиясы ауруларының тұқым қуалау ерекшеліктері
130. Үшнуклеотидтік қайталанулар экспансиясы ауруларының себебі мен даму механизмдері.
131. Үшнуклеотидтік қайталанулар экспансиясы ауруларының клиникалық - генетикалық сипаттамалары (Гентингтон хорейасы, Куршман – Штейнер - Баттенттің митониялық дистрофиясы, Мартин - Белл синдромы немесе сынғыш Х-хромосома синдромы. ).
132. Үшнуклеотидтік қайталанулар экспансиясы ауруларының алдын- алу шаралары және диагноз қою.
133. Приондардың молекулалық және жасушалық биологиясы.
134. Приондық аурулардың генетикасы.
135. Приондық аурулардың пайда болуына алып келетін мутациялар.
- 136.Приондық аурулардың қазіргі заманғы жіктелуі.
137. Адамның приондық аурулары (Кройтцфельд – Якоб ауруы, фатальды жанұялық ұйқысыздық, Куру ауруы, Герстманн – Штройслер – Шейнкер синдромы).
138. Тұқым қуалайтын гемоглинопатиялар және олардың себептері.
139. Гемоглинопатиялардың жіктелуі.
140. Гемоглинопатияларға диагноз қою және емдеу.
141. Кең таралған генетикалық аурулардың сипаттамалары және таралу жиілігі



142. Кең таралған аурулардың генетикалық механизмдерін
143. Кең таралған генетикалық аурулардың түрлері
144. Аурулардың клиникалық көрінісі, диагностикасы және алдын-алу
145. Тұқым қуалайтын ауруларға жалпы сипаттама, жіктелуі.
146. Тұқым қуалайтын ауруларға диагноз қою және алдын –алу әдістері.
147. Тұқым қуалайтын ауруларды емдеу принциптері.

**6. Үлестірілетін материалдар:** тест сұрақтары, билеттер.

### 7. Әдебиеттер:

#### Негізгі:

- 7.1. Айала Ф., Кайгер Дж. Современная генетика. М., 1988.
- 7.2. Албертс Б. и др. Молекулярная биология клетки. М., 1994.
- 7.3. Бочков Н.П. Клиническая генетика. М., 2004.
- 7.3. Введение в молекулярную медицину. Под ред. Пальцева М.А.. М., 2004.
- 7.4. Генетика. Под ред. Иванова В.И. М., 2006.
- 7.5. Гинтер Е.К. Медицинская генетика М., 2003.
- 7.6. Инге-Вечтомов С.Г. Генетика с основами селекции. М. 1989.
- 7.7. Жимулев И.Ф. Общая и молекулярная генетика. Новосибирск, 2003.
- 7.8. Мушкамбаров Н.Н., Кузнецов С.Л. Молекулярная биология. М., 2003.
- 7.9. Фаллер Д.М., Деннис Шилдс. Молекулярная биология клетки. М., 2006.
- 7.10. Аманжолова Л.Е. Жалпы және медициналық генетиканың биологиялық негіздері. А., 2006.
- 7.11. Қазымбет П.Қ., Аманжолова Л.Е., Нұртаева Қ.С. Медициналық биология. А., 2002.
- 7.12. Қуандықов Е.Ө., Әбілаев С.А. Медициналық биология және генетика. А., 2006.
- 7.13. Медициналық биология және генетика. Оқу құралы проф. Қуандықов Е.Ө. ред. А., 2004.

#### Қосымша:

- 7.14. Мутовин Г.Р. Основы клинической генетики. М., 2001, б. 211-224.
- 7.15. Медицинская генетика: учеб. пособие/ Роберт Л.Ньюссбаум, Родерик Р, Мак-Иннес, Хантингтон Ф. Виллард: пер. с англ. А. Ш. Латыпова; под ред. Н. П. Бочкова.- М.: ГЭОТАР-Медиа, 2010.
- 7.16. Қуандықов Е.Ө., Нұралиева Ұ.Ә. Негізгі молекулалық-генетикалық терминдердің орысша - қазақша сөздігі. Алматы 2012.

### 8. Бақылау:

- 8.1. Ситуациялық есептерді шығару (Қуандықов Е.Ө. ред. оқу құралы, 201-202 б., № 15 – 25 есептер).
  1. Адамда кездесетін трисомияның негізгі типтерін атап өту және олардың пайда болу механизмдерін түсіндіру
  2. Гonosомдық синдромдардың негізгі типтерін атап өту және олардың пайда болу механизмдерін түсіндіру
  3. Даун синдромына алып келетін мутацияның типі, олардың пайда болу механизмдерін түсіндіру және кариотипін және клиникалық белгілерін сипаттау
  24. Патау синдромына алып келетін мутацияның типі, олардың пайда болу механизмдерін түсіндіру, кариотипін және клиникалық белгілерін сипаттау
  25. Эдварс синдромына алып келетін мутацияның типі, олардың пайда болу механизмдерін түсіндіру, кариотипін және клиникалық белгілерін сипаттау
  26. Шерешевский-Тернер синдромына алып келетін мутацияның типі, олардың пайда болу механизмдерін түсіндіру, кариотипін және клиникалық белгілерін сипаттау
  27. Кляйнфельтер синдромына алып келетін мутацияның типі, олардың пайда болу механизмдерін түсіндіру, кариотипін және клиникалық белгілерін сипаттау

28. Тұқым қуалайтын ауруларға диагноз қоюдың негізгі әдістерін атап өту және оларды сипаттау
29. Клинико-генеалогиялық әдістің сипаттамасы, олардың кезеңдері және аурудың тұқым қуалау типін анықтаудағы маңызы
30. ДНҚ-ның тікелей және жанама диагностикалау әдісін сипаттау және олардың тұқым қуалайтын ауруларды диагностикалаудағы маңызы
31. Тұқым қуалайтын ауруларды пренатальды диагностикалаудың инвазивті әдістері және олардың сипаттамасы
32. Жанұяның шежіресін құруда қолданылатын негізгі терминдерді атап өту және сипаттау
33. Генетикалық қауіпке анықтама беру және оның теориялық, эмпирикалық қауіпті есептеудегі маңызын сипаттау
34. Тұқым қуалайтын аурулардың негізгі алдын-алу әдістерін атап өту және сипаттау
35. Генетикалық скрингтың мәнін, клиникалық маңызын сипаттау. Жаппай және таңдамалы скринг жүргізу көрсеткіштері
36. Әкесі мен анасы сау, екі баласы ауру, әкесі жағынан апайы мен атасы ауру жанұяның шежіресін құрастыру, шежіренің барлық мүшелерінің генотипін, тұқым қуалау типін анықтау және ауру баланың туылуының генетикалық қаупін есептеу. Геннің пенетрантылығы – 80%. Барлық аурулар мутантты ген бойынша гетерозиготалы
37. Ата – анасы сау, қандас туыстық некеде тұрады (ағайынды сибстар). Бірінші жүктілік өздігінен түсікпен аяқталды, екінші жүктілікте өлі туылды (жынысы белгісіз), үшінші жүктілікте ауру қыз туылды. Жанұяның шежіресін құрастырып, шежіренің барлық мүшелерінің генотипін, тұқым қуалау типін анықтау және ауру баланың туылуының генетикалық қаупін есептеу. .
38. Ата – анасы сау, қыздары сау мутантты генді тасымалдаушы, екі ұлдары ауру. Жанұяның шежіресін құрастырып, шежіренің барлық мүшелерінің генотиптерін, аурудың тұқым қуалау типін және жанұяда ауру баланың туылуының генетикалық қаупін есептеңіздер.
39. Әкесі сау, анасы ауру отбасында, екі балалары: қызы және ұлы сау, екі балалары қызы және ұлы ауру. Мутантты ген Х хромосомасында орналасқан. Жанұяның шежіресін құрастырып, шежіренің барлық мүшелерінің генотиптерін, аурудың тұқым қуалау типін және жанұяда ауру баланың туылуының генетикалық қаупін есептеңіздер.
40. Ата – анасы сау, қандас туыстық некеде тұрады (ағайы мен жиені). Балалары: ұлы және қызы ауру. Жанұяның шежіресін құрастырып, шежіре мүшелерінің генотиптерін, аурудың тұқым қуалау типін және жанұяда ауру баланың туылуының генетикалық қаупін есептеңіздер.
41. Отбасының шежіресін құрастырыңыз: ата-анасының қан топтары АВО жүйесі бойынша II және III (анасы гомозигота, әкесі гетерозигота). Балаларының генотиптерін және қан топтарын, эритроциттеріндегі антигендер типін, барлық шежіре мүшелерінің қан сары суындағы антиденелерін анықтаңыз.
42. Отбасының шежіресін құрастырыңыз: ата-анасы қан топтары АВО жүйесі бойынша I және IV. Ата - анасының генотиптерін, балаларының генотиптерін және қан топтарын, эритроциттеріндегі антигендер типін, барлық шежіре мүшелерінің қан сары суындағы антиденелерін анықтаңыз.
43. Әкесі - сау, анасы - ауру және гетерозиготалы, қызы сау, ұлы ауру отбасының шежіресін құрастырып, шежіредегі отбасы мүшелерінің генотипін, аурудың тұқым қуалау типін және жанұяда ауру баланың туылу қаупін анықтаңыз. Мутантты геннің пенетранттылығы– 30%.

Құрастырушы: Ә.Қ.Қыдырбаева

## № 16 сабақ

### 1. Тақырыбы: Геннің молекулалық биологиясы

**2. Мақсаты:** Студенттерге геннің құрылысы, қызметі туралы оның медицинадағы маңызын молекулалық деңгейдегі заманауи көзқарасты қалыптастыру.

**3. Оқытудың міндеттері:**

- Студенттерге про – және эукариотты гендердің құрылысының ерекшеліктері туралы қазіргі кездегі білімді қалыптастыру
- Студенттерге про – және эукариотты гендердің молекулалық құрылымы туралы қазіргі кездегі білімді қалыптастыру
- Про – және эукариотты гендердің құрылымындағы айырмашылығын үйрету
- Студенттерге геннің кодтаушы және реттеуші бөлігінің құрылымды-функциональдық айырмашылығын түсінуге және білімді қалыптастыру
- Студенттерге жер бетіндегі тірі ағзалардың дамуы, негізгілерінің қалай сақталатындығы және ген туралы білімді қалыптастыру

**4. Өткізу түрі:** Сабақтың мақсаты мен міндетіне сай студенттердің түсінігін қалыптастыруына бағыттай отырып ауызша сұрау, нақты, логикалық тұрғыда мазмұндау және игерген материалды сызба, график, сурет, тест түрінде сипаттай алу, топпен жұмыс жасай білу: тапсырмаларды орындап, түсіндіру, сызбаларды толтыру.

**5. Тақырып бойынша тапсырмалар:**

- 5.1. Ген, молекулалық- биологиялық құрылысы және анықтамасы.
- 5.2. Мутон, рекон, цистрон – анықтамасы, түсініктемесі.
- 5.3. Прокариоттар генінің молекулалық-генетикалық құрылымы.
- 5.4. Эукариоттар генінің молекулалық - генетикалық құрылымы.
- 5.5. Кодтаушы және реттеуші қатарлар, анықтамасы, қызметтері.
- 5.6. Гендердің жіктелуі.
- 5.7. Гендер және аурулар

**6. Үлестіретін материал:** тестілер.

**7. Әдебиеттер:**

**Негізгі:**

- 7.1. Генетика. Под ред. Иванова В.И. М., 2006, с.40-49, 74-81.
- 7.2. Медициналық биология және генетика. Е.Ө. Қуандықовтың ред. 42-45 б.
- 7.3. Муминов Т.А., Куандықов Е.У. Основы молекулярной биологии. А., 2007, с.13-20.
- 7.4. Мушкамбаров Н.Н., Кузнецов С.Л. Молекулярная биология. М., 2003, с. 87-91.
- 7.5. Қазымбет П.Қ., Аманжолова Л.Е., Нұртаева Қ.С. Медициналық биология. А., 2002, б.68-72.
- 7.6. Қуандықов Е.Ө., Әбілаев С.А. Медициналық биология және генетика. А., 2006, б. 54-56.



МОЛЕКУЛАЛЫҚ БИОЛОГИЯ ЖӘНЕ ГЕНЕТИКА КАФЕДРАСЫ  
ЖАЛПЫ МЕДИЦИНА МАМАНДЫҒЫ БОЙЫНША ОӘК

7.7. Медициналық биология және генетика. Оқу құралы проф. Қуандықов Е.Ө. ред. А., 2004, б.44-54.

7.8. Қуандықов Е.Ө., Аманжолова Л.Е.. Молекулалық биология негіздері (дәрістер жинағы), А., 2008, 12-20 б.

**Қосымша:**

7.1. Коничев А.С., Севастьянова Г.А. Молекулярная биология М., 2005, с. 73-114.

7.2. Щипков В.П., Кривошеина Г.Н. Общая и медицинская генетика. М., 2003, с.19-24.

7.3. Аманжолова Л.Е. Жалпы және медициналық генетиканың биологиялық негіздері. А., 2006, б. 42-47.

7.4. Жимулев И.Ф. Общая и молекулярная генетика. Новосибирск, 2006, с. 127-129, 146.

7.5. Қуандықов Е.Ө., Нұралиева Ұ.Ә. негізгі молекулалық-генетикалық терминдердің орысша – қазақша сөздігі. Алматы-2012. 3, 71, 91, 95, 109.

**8. Бақылау:**

8.1. Ауызша сұрау.

8.2. Тесттік бақылау – 3 нұсқа 10 сұрақтан.

8.3. Прокариот генінің құрылысының сызбасын сызу және қызметтерін түсіндіру

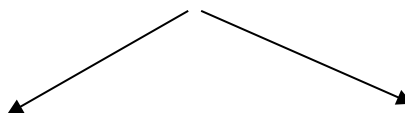
8.4. Эукариот генінің құрылысының сызбасын сызу және қызметтерін түсіндіру

8.5. Про- және эукариотты гендерінің реттеуші қатарлар жүйесінің қызметіне кесте толтыру.

№	Түрлері	Қызметі	Эукариоттар	Прокариоттар
1.	Промоторлар			
2.	-35 қатарлар			
3.	Прибнов-бокс			
4.	Голдберга-Хогнесса боксы немесе ТАТА-бокс			
5.	ЦААТ-бокс			
6.	ГЦ-бокс			
7.	Операторлар			
8.	Транскрипцияның басталу нүктесі немесе «О» сайты			
9.	Энхансерлер			
10.	Сайленсерлер			
11.	Аттенуаторлар			

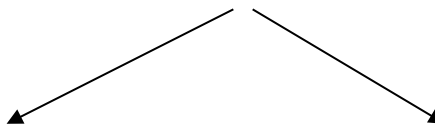
8.6. Сызбаны толықтырыңыз.

Гендер атқаратын қызметіне байланысты жіктеледі:



?

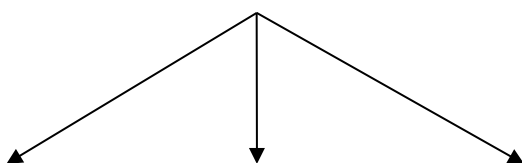
?



?

?

Ағзалардың тіршілік ету қабілетіне әсер етуіне байланысты гендер жіктеледі:



## 8.2. Бақылау сұрақтары:

8.2.1. Реттеуші қатарлар дегеніміз не?

8.2.2. Реттеуші қатарлар қайда орналасады және оның қызметі қандай?

8.2.3. Геннің кодтаушы қатарлардың құрамына не кіреді?

8.2.4. Кодтаушы қатарлардың қызметі қандай?

8.2.5. Мутация және рекомбинация бірліктері неге тең және олардың қызметтері?

8.2.6. Про – және эукариоттардың гендері қалай ажыратылады?

8.2.7. Интрондар және экзондар қалай ажыратылады?

Тақырып бойынша үш тілде түсіндірме сөздер:

МОЛЕКУЛАЛЫҚ БИОЛОГИЯ ЖӘНЕ ГЕНЕТИКА КАФЕДРАСЫ  
ЖАЛПЫ МЕДИЦИНА МАМАНДЫҒЫ БОЙЫНША ОӘК

	Қазақ тілінде	Орыс тілінде	Ағылшын тілінде
1	<b>Ген</b> – бір белгі дамуын бақылайтын тұқымқуалаушылықтың құрылымдық-функциональдық бірлігі; бір полипептидтік тізбектің (нәруыз молекуласы) синтезін бақылайтын ДНК молекуласының кесіндісі	<b>Ген</b> -структурно-функциональная единица наследственности, контролирующая развитие одного признака; отрезок молекулы ДНК, контролирующей синтез одной полипептидной цепи (молекулы белка).	<b>Gene</b> - structural and functional unit of heredity , which controls the development of one of trait segment of DNA that controls the synthesis of a single polypeptide chain ( protein molecules ) .
2	<b>Промотор</b> – РНК-полимеразамен байланысып, геннің транскрипциясын бастайтын геннің (ДНК молекуласының) құрамындағы арнайы реттеуші нуклеотидтер қатары	<b>Промоторы</b> – специфическая регуляторная последовательность (нуклеотидов) гена (молекулы ДНК) с которой связывается РНК – полимераза для его последующей транскрипции	<b>The promoters</b> - the specific regulatory sequence ( nucleotides) gene ( DNA molecule ) which binds to RNA - for subsequent polymerase transcription
3	<b>Оператор</b> –геннің реттеуші бөлігінде орналасқан, геннің белсенділігін (транскрипциясын) реттейтін арнайы нуклеотидтер қатары	<b>Оператор</b> – специфическая последовательность нуклеотидов в регуляторной части гена, регулирующая активность (транскрипцию) гена	<b>Operator</b> -the specific the sequence of nucleotides in the regulatory part of the gene that regulates the activity ( transcription ) gene
4	<b>Энхансерлер</b> - арнайы транскрипция факторларымен байланысу арқылы гендер транскрипциясы үдерісін тездететін реттеуші қатарлар.	<b>Энхансеры</b> - регуляторная последовательности, ускоряющие процесс транскрипции генов путем взаимодействия со специфическими факторами транскрипции.	<b>Enhancers</b> - Regulatory order to accelerate the process of gene transcription by interacting with specific transcription factors .
5	<b>Құрылымдық гендер</b> – құрылымдық нәруыздар және ферменттер синтезін бақылайтын гендер.	<b>Структурные гены</b> - контролирующие синтез структурных белков и ферментов.	<b>Structural genes</b> - controlling the synthesis of structural proteins and enzymes.

**1. Тақырып: Сызықты ДНҚ молекуласының ұштарының репликацияланбау мәселері және оның шешімі**

**2. Мақсат:** Студенттерде сызықты ДНҚ молекуласының ұштарының репликацияланбау мәселері және оның шешімі жайлы, ағзаның қартаюымен және қатерлі ісіктің пайда болуының маңызы жайлы білім және заманауи көзқарастарын қалыптастыру.

**3. Оқытудың міндеттері:**

- сызықты ДНҚ молекуласының ұштарының репликацияланбау мәселері жайлы білім қалыптастыру;
- студенттерге сызықты ДНҚ молекуласының ұштарының ұзаруын түсіндіру;
- студенттерге репликацияға дейінгі жаңа түзілген ДНҚ тізбегіндегі теломераза әсерінің механизмін және рөлін түсіндіру;
- студенттерге ДНҚ репликацияланбау маңызын және оның ұзаруының медицинадағы маңызын түсіндіру.

**4. Өткізу түрі:** сызба салу және түсіндіру,

**5. Тақырып бойынша тапсырмалар:**

- 5.1. Сызықты ДНҚ молекуласының ұштарының репликацияланбауының себебін түсіндіру және сызбасын сызу.
- 5.2. Теломеразаның қатысымен ДНҚ теломерлік бөліктерінің ұзару механизмін түсіндіру және сызбасын сызу.
- 5.3. Теломеразаның қатысыусыз ДНҚ теломерлік бөліктерінің ұзару механизмін түсіндіру және сызбасын сызу.

**6. Үлестіретін материал - жоқ.**

**7. Әдебиеттер:**

**Негізгі:**

- 7.1. Мушкамбаров Н.Н., Кузнецов С.Л. Молекулярная биология. М., 2003, с. 17-40.
- 7.2. Генетика. Под ред. Иванова В.И. М., 2006, с. 52-53.
- 7.3. Медицинская биология и генетика. Учебное пособие под ред. проф. Куандыкова Е.У. Алматы, 2004, с.32-35.
- 7.4. Медициналық биология және генетика. Оқу құралы проф. Куандықов Е.Ө. ред. А., 2004, б.44-54.
- 7.5. Куандықов Е.Ө., Әбілаев С.А. Медициналық биология және генетика. А., 2006, б. 54-56.
- 7.6. Куандықов Е.Ө., Аманжолова Л.Е.. Молекулалық биология негіздері (дәрістер жинағы), А., 2008, 12-20 б.

**Қосымша:**

- 7.7. Жимулев И.Ф. Общая и молекулярная генетика. Новосибирск, 2006, с.110-122.
- 7.8. Щипков В.П., Кривошеина Г.Н. Общая и медицинская генетика. М., 2003, с. 11-16.
- 7.9. Куандықов Е.Ө., Нұралиева Ұ.Ә. Негізгі молекулалық-генетикалық терминдердің орысша-қазақша сөздігі. Алматы, 2012, 112 с.

## 8. Бақылау:

### 8.1. Бақылау сұрақтары:

- 8.1.1. Теломерлік ДНҚ құрылысы және қызметі және оның репликациялану ерекшелігі.  
8.1.2. Сызықты ДНҚ молекуласының ұштарының репликацияланбау мәселелрі.  
8.1.3. Теломераза, оның құрылысы және қызметі.  
8.1.4. Теломераза әсерінің механизмі.  
8.1.5. Сызықты ДНҚ молекуласының ұштарының ұзаруының альтернативті механизмдері.  
8.1.6. Сызықты ДНҚ молекуласының теломерлік бөліктерінің репликацияланбауының медициналық маңызы.

### Тақырып бойынша үш тілде түсініктеме сөздер:

Қазақ тілінде	Орыс тілінде	Ағылшын тілінде
<b>Гетерохроматин</b> – интерфазада тығыз құрылымда болатын хромосоманың аймағы.	<b>Гетерохроматин</b> – область хромосомы, имеющая плотную компактную структуру в интерфазу.	<b>Heterochromatin</b> - region of a chromosome, which has a dense compact structure in the interphase.
<b>ДНҚ теломерлік қатары</b> хромосоманың иықтарының ұштарындағы ДНҚ-ның қайталанатын ақпараты жоқ қатары.	<b>Теломерные последовательности ДНК</b> – повторяющиеся неинформативные последовательности ДНК в концевых частях плеч хромосом.	<b>Telomer DNA sequences</b> - recurring uninformative DNA sequence in tail parts of the shoulders of chromosomes.
<b>Теломераза</b> – эукариотты жасушада хромосоманың ұштарындағы теломерлік бөліктерге ДНҚ 3' бос ұштарына (TTAGGG омыртқалыларда) айрықша қайталанатын ДНҚ қатарын жалғайтын фермент.	<b>Теломераза</b> — фермент, добавляющий особые повторяющиеся последовательности ДНК (TTAGGG у позвоночных) к 3'-концу цепи ДНК на участках теломер, которые располагаются на концах хромосом в эукариотических клетках.	<b>Telomerase</b> - the enzyme that adds special repetitive DNA sequences (TTAGGG in vertebrates) to the 3'-end of the chain DNA at sites telomeres, which are located on the ends of chromosomes in eukaryotic cells.



## № 18 сабақ

### 1. Тақырыбы: Эукариот генінің транскрипциясы

**2. Мақсаты:** студенттерде тұқым қуалау ақпаратының жүзеге асырылуының эукариоттарда молекулалық механизмін транскрипция деңгейінде, транскрипцияның тірі ағзадағы қызметін, мәні мен маңызы туралы біліміндерін қалыптастыру.

### 3. Оқытудың міндеттері:

- студенттер білімінде транскрипцияның маңызын қалыптастыру;
- транскрипцияның әр этапының молекулалық механизмін маңызын үйрету;
- эукариот организмдеріндегі транскрипцияның ерекшелігін түсіну және үйрену;
- эукариот организміндегі а-РНҚ-ң процессингі мен сплайсингының маңызын түсіну және үйрену;
- патологиялық үрдістерде (ауруларда) транскрипцияның бұзылуының маңызын түсіну және үйрену.

**4. Өткізілу түрі:** үйлесімді (комбинациялық) оқыту тәсілі (әңгімелесу, кестелер толтыру, сызбалар сызу, типтік және ситуациялық есептер шығару).

### 5. Тақырып бойынша тапсырмалар:

- 5.1. Эукариот гендеріндегі транскрипция.
- 5.3. Транскрипциялық факторлардың маңызы.
- 5.3. Эукариоттардағы ядролық а-РНҚ посттранскрипциялық модификациясы. Ядролық РНҚ-ның пісіп жетілуі (процессинг). Сплайсинг.
- 5.4. Альтернативті сплайсингтің генетикалық маңызы.

**6. Таратылатын материалдар:** тест сұрақтары.

### 7. Әдебиеттер:

#### **Негізгі:**

- 7.1. Мушкамбаров Н.Н., Кузнецов С.Л. Молекулярная биология. М., 2003, с. 17-40.
- 7.2. Генетика. Под ред. Иванова В.И. М., 2006, с. 52-53.
- 7.3. Медицинская биология и генетика. Учебное пособие под ред. проф. Куандыкова Е.У. Алматы, 2004, с.32-35.
- 7.4. Медициналық биология және генетика. Оқу құралы проф. Куандықов Е.Ө. ред. А., 2004, б.44-54.
- 7.5. Куандықов Е.Ө., Әбілаев С.А. Медициналық биология және генетика. А., 2006, б. 54-56.
- 7.6. Куандықов Е.Ө., Аманжолова Л.Е.. Молекулалық биология негіздері (дәрістер жинағы), А., 2008, 12-20 б.

#### **Қосымша:**

- 7.7. Жимулев И.Ф. Общая и молекулярная генетика. Новосибирск, 2006, с.110-122.
- 7.8. Щипков В.П., Кривошеина Г.Н. Общая и медицинская генетика. М., 2003, с. 11-16.
- 7.9. Куандықов Е.Ө., Нұралиева Ұ.Ә. Негізгі молекулалық-генетикалық терминдердің орысша-

МОЛЕКУЛАЛЫҚ БИОЛОГИЯ ЖӘНЕ ГЕНЕТИКА КАФЕДРАСЫ  
ЖАЛПЫ МЕДИЦИНА МАМАНДЫҒЫ БОЙЫНША ОӘК

қазақша сөздігі. Алматы, 2012, 112 с.

### 8. Бақылау:

8.1.1. Суреттегі геннен А, В, С ақуызының мүмкін нұсқасын жасаңыз :

Э <sub>1</sub>	Э <sub>2</sub>	Э <sub>3</sub>	Э <sub>4</sub>	Э <sub>5</sub>	Э <sub>6</sub>	Э <sub>7</sub>	T
----------------	----------------	----------------	----------------	----------------	----------------	----------------	---

8.1.2. а-РНҚ процессингінің механизмін сызу және түсіндіру

### 8. 2. Бақылау сұрақтары:

8.2.1. Тірі ағзалардың (жасушалардың) тіршілігіндегі транскрипцияның рөлі мен маңызы.

8.2.2. Эукариот гендеріндегі транскрипцияның прокариот гендеріндегі транскрипциясынан қандай ерекшеліктері бар?

8.2.3. Эукариоттардың а-РНҚ постранскрипциялық модификациясының мәні неде?

8.2.4. Альтернативті сплайсингтің генетикалық маңызы қандай?

Тақырып бойынша үш тілде түсініктеме сөздер:

Қазақ тілінде	Орыс тілінде	Ағылшын тілінде
- <b>кэптеу</b> - 5 соңына метилденген гуанозин қосылуымен жүретін эукариоттық а РНҚ пісіп жетілу үдерісінің (посттранскрипциялық модификация) бір сатысы; <b>кэптеу</b> а-РНҚ-ның тұрақтылығын (эндонуклеазалардың әсерінен сақтау) және трансляцияның реттелуіне жағдай жасайды	- <b>кэпирование</b> - один из этапов созревания (посттранскрипционной модификации) эукариотической и-РНҚ, сопровождающийся присоединением к 5 – концу метилированного гуанозина; <b>Кэпирование</b> способствует стабилизации и-РНҚ (предохраняет ее от действия эendonуклеаз) и регуляции трансляции	- <b>capping</b> is one of the stages of maturation (post-transcriptional modification) and eukaryotic RNA, accompanied by joining the 5 - end of the methylated guanosine; Capping stabilizes the mRNA (protects it from the action of endonucleases) and the regulation of translation
- <b>сплайсинг</b> - экзодар лигазамен тігіліп, пісіп жетілген а-РНҚ түзілуімен сипатталатын эукариоттық а-РНҚ пісіп жетілуінің бір сатысы	- <b>сплайсинг</b> - один из этапов созревания (процессинга) эукариотической и РНҚ, характеризующийся сшиванием лигазой экзонов и образованием зрелой и-РНҚ	- <b>Splicing</b> is one of the stages of maturation (processing) and a eukaryotic RNA ligase characterized crosslinking exon and the mature RNA
- <b>транскриптомика</b> - гендердің экспрессиясын (транскрипциясын) және ядролық а-РНҚ пісіп жетілу үдерістерін зерттейтін геномиканың бір бағыты;	- <b>транскриптомика</b> –одно из направлений геномики, изучающее экспрессию (транскрипцию) генов и процессы созревания ядерных и – РНҚ	- <b>Transcriptomics</b> - one of the areas of genomics, looking into the expression (transcription) of genes and the maturation and nuclear - RNA
- <b>транскриптосома</b> – жалпы транскрипция факторлар (50 дейін) және РНҚ –полимеразадан	- <b>транскриптосома</b> – комплекс общих факторов транскрипций (до 50) и РНҚ полимераза	- <b>Transkriptosoma</b> - a set of general transcription factors (50) and RNA polymerase



МОЛЕКУЛАЛЫҚ БИОЛОГИЯ ЖӘНЕ ГЕНЕТИКА КАФЕДРАСЫ  
ЖАЛПЫ МЕДИЦИНА МАМАНДЫҒЫ БОЙЫНША ОӘК

тұратын кешен		
- <b>экзон</b> – нәруыз синтезіне қатысатын эукариоттық гендердің пісіп жетілген а-РНҚ-дағы нуклеотидтік қатары	- <b>ЭКЗОН</b> – последовательность нуклеотидов в зрелой и-РНҚ эукариотических генов, принимающая участие в биосинтезе белка;	- <b>Exon</b> - a sequence of nucleotides in the mature mRNA and eukaryotic genes primarily involved in protein biosynthesis;

## 1. Тақырыбы: Генетикалық код

2. **Мақсаты:** студенттерде генетикалық кодтың молекулалық механизмдері және тірі ағзалар тіршілігін (жасушалар) сақтау мен қамтамасыз ету рөлі жайлы білімін қалыптастыру

## 3. Оқытудың міндеттері:

- генетикалық кодтың маңызын ашу
- генетикалық кодтың мәні және оның ақуыз биосинтезіндегі маңызын оқып үйрену
- генетикалық кодтың қасиеттерін ашу
- ақпаратты оқудағы генетикалық кодтың маңызын ашу
- генетикалық кодтың құрамы мен мәнін оқу
- ақпаратты оқудағы трансляция процесінің бұзылысының пайда болу механизмдерінің маңызын түсініп, оқу

4. **Оқыту түрі:** үйлесімді (комбинациялық) оқыту тәсілі (әңгімелесу, типтік және ситуациялық есептер шығару).

## 5. Тақырып бойынша тапсырмалар:

- 5.1. Генетикалық код, анықтамасы
- 5.2. Генетикалық кодтың мәні
- 5.3. Генетикалық кодтың қасиеттері
- 5.4. Генетикалық кодтың медициналық маңызы

6. **Таратылатын материалдар:** тест сұрақтары.

## 7. Әдебиеттер:

### *Негізгі:*

- 7.1. Мушкамбаров Н.Н., Кузнецов С.Л. Молекулярная биология. М., 2003, с. 17-40.
- 7.2. Генетика. Под ред. Иванова В.И. М., 2006, с. 52-53.
- 7.3. Медицинская биология и генетика. Учебное пособие под ред. проф. Куандыкова Е.У. Алматы, 2004, с.32-35.
- 7.4. Медициналық биология және генетика. Оқу құралы проф. Куандықов Е.Ө. ред. А., 2004, б.44-54.
- 7.5. Куандықов Е.Ө., Әбілаев С.А. Медициналық биология және генетика. А., 2006, б. 54-56.
- 7.6. Куандықов Е.Ө., Аманжолова Л.Е.. Молекулалық биология негіздері (дәрістер жинағы), А., 2008, 12-20 б.

### *Қосымша:*

- 7.7. Жимулев И.Ф. Общая и молекулярная генетика. Новосибирск, 2006, с.110-122.
- 7.8. Щипков В.П., Кривошеина Г.Н. Общая и медицинская генетика. М., 2003, с. 11-16.
- 7.9. Куандықов Е.Ө., Нұралиева Ұ.Ә. Негізгі молекулалық-генетикалық терминдердің орысша-қазақша сөздігі. Алматы, 2012, 112 с.

## 8. Бақылау:

МОЛЕКУЛАЛЫҚ БИОЛОГИЯ ЖӘНЕ ГЕНЕТИКА КАФЕДРАСЫ  
ЖАЛПЫ МЕДИЦИНА МАМАНДЫҒЫ БОЙЫНША ОӘК

8.1.1. Тақырыптың сұрақтары бойынша ауызша сұрау.

8.1.2. Генетикалық кодтың қасиеттерінің сызбасын сызу және түсіндіру

8.1.3. Исулин ақуызының 2екі тізбегі (тізбек В) келесі аминқышқылдарынан басталады: фенилаланин-валин-аспарагин-глутамин қышқылы -гистидин-лейцин. Осы ақуыздар туралы ақпарат жазылған ДНҚ молекуласының бастапқы нуклеотидтер тізбегін жазыңыз.

8.1.4. Фанкони синдромында зәрімен төмендегідей а-РНҚ-ң кодондарына сәйкес аминқышқылдары бөлінеді (сүйек ұлпасының түзілуінің бұзылыстары): АУА, ГУЦ, АУГ, УЦА, УУГ, ГУУ, АУУ. Фанкони синдромының зәрінде қандай аминқышқылдары бөлінетінін анықтаңыз, егер сау адамның зәрінің құрамында аланин, серин, глутамин қышқылы және глицин аминқышқылы болса.

1. Генетикалық код кестесін қолданыңыз, мына триплеттер қандай аминқышқылын кодтайды— ЦГА, ТТТ, ГАТ.

2. Лиз, цис, сер аминқышқылдары қандай триплетпен кодталған?

## 8. 2. Бақылау сұрақтары:

8.2.1. Генетикалық код түсінігі.

8.2.2. Генетикалық кодтың қасиеттерін атаңыз.

8.2.3. Генетикалық кодтың маңызын түсіндіріңіз.

### Тақырып бойынша үш тілде түсіндірме сөздер:

Қазақ тілінде	Орыс тілінде	Ағылшын тілінде
<b>Генетикалық код</b> – арнайы қасиеттерінің негізінде а-РНҚ-да жазылған (триплеттер немесе кодондар арқылы) тұқым қуалау ақпаратты полипептид тізбектің (нәруыз молекуласының) аминқышқылдық ретінде аудару механизмі:	<b>Генетический код</b> – механизм перевода наследственной информации, записанной в и-РНҚ (триплеты или кодоны) в аминокислотную последовательность полипептидной цепи (белковую молекулу) на основе его специфических свойств:	<b>Genetic Code</b> - translation mechanism hereditary information recorded in the m-RNA (triplets or codons) in the amino acid sequence of a polypeptide chain (protein molecule) based on its specific properties,
- <b>артықшылығы</b> - белгілі аминқышқылдарды бірнеше (2 және одан көп) кодондармен анықталуы;	- <b>вырожденность</b> – кодирование определенных аминокислот несколькими (2 и более) кодонами;	- <b>Degeneracy</b> - coding of certain amino acids at several (two or more) codon;
- <b>коллинеарлығы</b> – полипептидтік тізбектегі аминқышқылдардың орналасу ретінің а-РНҚ-да оларды кодтайтын триплеттер ретіне сәйкестілігі;	- <b>коллинеарность</b> – соответствие порядка расположения аминокислот в полипептидной цепи порядку расположения кодирующих их триплетов в и-РНҚ;	- <b>Collinear</b> - compliance of the order of the amino acids in the polypeptide chain of the order of arrangement of their encoding triplets in the mRNA;
- <b>қайта жабылмайтындығы</b> – трансляция барысында кез келген нуклеотидтің тек қана бір триплет (кодон) құрамына кіруі;	- <b>неперекрываемость</b> – включение любого нуклеотида в состав только одного триплета (кодона) в процессе трансляции;	- <b>Neperekryvaemost</b> - occurrence of any nucleotide composition of only one triplet (codon) in the translation process;
- <b>үздіксіздігі</b> - «үтірсіз код», трансляция барысында а-РНҚ –	- <b>неперерывность</b> - «код без запятых», непрерывное, без	- <b>Nepereryvnost</b> - "code without commas", a



МОЛЕКУЛАЛЫҚ БИОЛОГИЯ ЖӘНЕ ГЕНЕТИКА КАФЕДРАСЫ  
ЖАЛПЫ МЕДИЦИНА МАМАНДЫҒЫ БОЙЫНША ОӘК

ның бірінші триплеттен соңғы триплетке дейін генетикалық ақпараттың (кодондардың) тоқтамсыз, үздіксіз оқылуы;	остановок считывание генетической информации от первого до последнего триплета в и-РНК в процессе трансляции;	continuous, non-stop reading of the genetic information from the first to the last triplet in the mRNA in the translation process;
- <b>триплеттілігі</b> – үш қатар орналасқан көршілес нуклеотидтердің бір аминқышқылды кодтауы;	- <b>триплетность</b> – кодирование одной аминокислоты тремя смежными нуклеотидами (триплетом или кодоном)	- <b>Triplet</b> - encoding one amino acid three adjacent nucleotides (a triplet or codon)
- <b>универсалдығы</b> – барлық тірі ағзаларда (өте сирек кейбірінен басқа) белгілі аминқышқылдарды бірдей кодондармен анықталуы;	- <b>универсальность</b> – кодирование определенных аминокислот у всех живых организмов (за редким исключением) одними и теми же кодонами;	- <b>Universality</b> - coding of certain amino acids in all living organisms (with rare exceptions) the same codons;

## № 20 сабақ

### 1. Тақырыбы: Эукариот генінің экспрессиясының реттелуі

**2. Мақсаты:** студенттерде гендер экспрессиясының мәні, эукариот гендер белсенділігінің реттелуінің молекулалық механизмдері және гендер белсенділігінің бұзылуында патологиялық жағдайлардың дамуы мен пайда болу рөлі жайлы білімін қалыптастыру.

### 3. Оқытудың міндеттері:

- эукариоттық гендер белсенділігінің ерекшелігін білу
- транскрипция және трансляция деңгейінде гендер белсенділігінің айырмашылығын білу
- эукариот гендер белсенділігінің реттелуінің молекулалық механизмін білу
- ағзалар тіршілігінде фундаменталдық процессте әр түрлі гендер белсенділігінің рөлін білу: онтогенез, морфогенез, гистогенез
- студенттерде тірі ағза мен жасушаларда гендер белсенділігінің реттелуінің бұзылуына байланысты патологиялық өзгерістердің пайда болу маңызы жайлы түсінікті қалыптастыру

**4. Оқытудың әдістері:** сабақтың мақсаты мен міндетіне сай студенттердің түсінігін қалыптастыруына бағыттай отырып ауызша сұрау, нақты, логикалық тұрғыда мазмұндау және игерген материалды сызба, график, сурет, тест түрінде сипаттай алу, топпен жұмыс жасай білу: тапсырмаларды орындап, түсіндіру, сызбаларды толтыру.

### 5. Тақырып бойынша тапсырма:

5.1. Гендер белсенділігінің реттелуінің деңгейлері, сипаттамалары:

- геномдық деңгейде
- транскрипциялық деңгейде
- посттранскрипциялық деңгейде
- трансляциялық деңгейде
- посттрансляциялық деңгейде

5.2. Эукариоттар гендерінің белсенділігінің реттелуінің ерекшеліктері.

5.3. Гендер белсенділігінің реттелуінің бұзылуы және оның патологиялық процестермен байланысы.

### 6. Таратылатын материалдар: тесттер.

### 7. Әдебиеттер:

#### *Негізгі:*

- 7.1. Мушкамбаров Н.Н., Кузнецов С.Л. Молекулярная биология. М., 2003, с. 17-40.
- 7.2. Генетика. Под ред. Иванова В.И. М., 2006, с. 52-53.
- 7.3. Медицинская биология и генетика. Учебное пособие под ред. проф. Куандыкова Е.У. Алматы, 2004, с.32-35.
- 7.4. Медициналық биология және генетика. Оқу құралы проф. Куандықов Е.Ө. ред. А.,

МОЛЕКУЛАЛЫҚ БИОЛОГИЯ ЖӘНЕ ГЕНЕТИКА КАФЕДРАСЫ  
ЖАЛПЫ МЕДИЦИНА МАМАНДЫҒЫ БОЙЫНША ОӘК

2004, б.44-54.

7.5. Қуандықов Е.Ө., Әбілаев С.А. Медициналық биология және генетика. А., 2006, б. 54-56.

7.6. Қуандықов Е.Ө., Аманжолова Л.Е.. Молекулалық биология негіздері (дәрістер жинағы), А., 2008, 12-20 б.

**Қосымша:**

7.7. Жимулев И.Ф. Общая и молекулярная генетика. Новосибирск, 2006, с.110-122.

7.8. Щипков В.П., Кривошеина Г.Н. Общая и медицинская генетика. М., 2003, с. 11-16.

7.9. Қуандықов Е.Ө., Нұралиева Ұ.Ә. Негізгі молекулалық-генетикалық терминдердің орысша-қазақша сөздігі. Алматы, 2012, 112 с.

**8. Бақылау:**

8.1.1. Тақырыптың сұрақтары бойынша ауызша сұрау .

8.1.2. «Эукариот гендерінің реттелу деңгейлері»тақырыбында кесте толтырыңыз

Эукариот гендерінің реттелу деңгейлері	Сипаттамалары
геномдық	
транскрипциялық	
постранскрипциялық	
трансляциялық	
пострансляциялық	

8.1.3. Сызба салу:

Ген (ДНК)→а-РНҚ→ақуыз (фермент)→биохимиялық реакциялар →белгі

↑

сыртқы орта факторлары

8.1.4. Процессингтің бұзылуынан дамидын талассемия ауруының мысалында сызбасын сызу

8.1.5. Трансляцияның бұзылуынан дамидын фенилкетонурия ауруының мысалында сызбасын сызу

**8.2. Бақылау сұрақтары:**

8.2.1. Гендер белсенділігінің реттелуінің маңызы неде?

8.2.2. Про және эукариот гендерінің реттелуінің механизмінде қандай айырмашылықтар бар?

8.2.3. Адам өмірінде гендер белсенділігінің реттелуі механизмінің бұзылуының медициналық маңызы қандай?

**Тақырып бойынша үш тілде түсіндірме сөздер:**

Қазақ тілінде	Орыс тілінде	Ағылшын тілінде
- үй шаруашылығы-ағзадағы жасушалардың тіршілігін (жұмысын)	-домашнего хозяйства - постоянно активные гены, обеспечивающие	-household - always active genes providing vital functions (operation), the cells





МОЛЕКУЛАЛЫҚ БИОЛОГИЯ ЖӘНЕ ГЕНЕТИКА КАФЕДРАСЫ  
ЖАЛПЫ МЕДИЦИНА МАМАНДЫҒЫ БОЙЫНША ОӘК

қамтамсыз ететін ұдайы белсенді гендер;	жизнедеятельность (функционирование) клетки организма	of the body
- <b>реттеуші</b> - басқа (аллельді емес) гендердің белсенділігіне (экспрессиясына) әсер ететін реттеуші гендер	- <b>регуляторы</b> - регуляторные гены, влияющие на активность (экспрессию) других неаллельных генов	- <b>Regulators</b> - regulatory genes affecting the activity (expression) of other non-allelic genes
- <b>транскриптомика</b> - гендердің экспрессиясын (транскрипциясын) және ядролық а-РНҚ пісіп жетілу үдерістерін зерттейтін геномиканың бір бағыты;	- <b>транскриптомика</b> —одно из направлений геномики, изучающее экспрессию (транскрипцию) генов и процессы созревания ядерных и – РНК	- <b>Transcriptomics</b> - one of the areas of genomics, looking into the expression (transcription) of genes and the maturation and nuclear - RNA
- <b>молшылық</b> - арнайыланған (жіктелген) жасушаларда белсендірілетін гендер (эритроциттерде- гемоглобин гендері, бұлшықет жасушаларындамиозин гендері т.б.)	- <b>роскоши</b> - гены, активирующиеся в специализированных (дифференцированных) клетках (гены гемоглобина в эритроцитах, миозина – в мышечных клетках и т.д.)	- <b>Luxury</b> genes are activated in a specialized (differentiated) cells (erythrocytes hemoglobin genes, myosin - in muscle cells, etc.)
- <b>құрылымдық</b> - құрылымдық нәруыздар және ферменттер синтезін бақылайтын гендер	- <b>структурные</b> - гены, контролирующие синтез структурных белков и ферментов	- <b>Structural</b> genes that control the synthesis of structural proteins and enzymes

Құрастырушы: Жұмағұл М.Ж.



## № 21 сабақ

### 1. Тақырыбы: Кариотип

**2. Мақсаты:** Студенттерде хромосомалық ауруларды диагностикалаудағы кариотиптің мәні және оның маңызы туралы түсінік қалыптастыру.

### 3. Оқытудың міндеттері:

- хромосомалар типтері және жіктелуін оқыту;
- қалыпты және патологиялық кариотипті талдау әдістерімен студенттерді таныстыру;
- кариотипті анықтау және түсінудің маңызын білу;
- студенттерді сау және хромосомалық аурумен ауыратын адамдардың кариотипін ажырата білуге үйрету.

**4. Өткізу түрі:** кесте толтыру, хромосоманың микросуреттерімен жұмыс жасау.

### 5. Тақырыптың негізгі сұрақтары:

- 5.1. Хромосом типтері және олардың сипаттамалары.
- 5.2. Хромосомалардың жіктелуі. Денверлік және Париждік номенклатура.
- 5.3. Кариотип анықтамасы. Кариотипті зерттеу әдісі.
- 5.4. Хромосомалық ауруларды диагностикалаудағы кариотиптің медициналық-генетикалық маңызы.

### 6. Үлестіретін материал: хромосоманың микросуреттері

#### 7. Әдебиеттер:

##### *Негізгі:*

- 7.1. Аманжолова Л.Е. Жалпы және медициналық генетиканың биологиялық негіздері. А., 2006, б. 65-77.
- 7.2. Биология. Под ред. В.Н.Ярыгина в двух книгах. М., 2001, т. 1, б. 117-149.
- 7.3. Генетика. Под ред. Иванова В.И. М., 2006, с. 68-77.
- 7.4. Қазымбет П.Қ., Аманжолова Л.Е., Нұртаева Қ.С. Медициналық биология. А., 2002, б. 44-55.
- 7.5. Қуандықов Е.Ө., Аманжолова Л.Е., Молекулалық биология негіздері. А., 2008, б.100-110.
- 7.6. Қуандықов Е.Ө., Әбілаев С.А. Медициналық биология және генетика. А., 2006, б. 17-24.
- 7.7. Медициналық биология және генетика. Оқу құралы проф. Қуандықов Е.Ө.ред. А., 2004, б. 20-29.
- 7.8. Мушкхамбаров Н.Н., Кузнецов С.Л. Молекулярная биология. М., 2003, б.5-65.

##### *Қосымша:*

- 7.1. Жимулев И.Ф. Общая и молекулярная генетика. Новосибирск, 2006, б. 237-351.
- 7.2. Қуандықов Е.Ө., Нұралиева Ұ.Ә. Негізгі молекулалық –генетикалық терминдердің орысша-қазақша сөздігі А., 2012, б. 3-111

### 8. Бақылау:

МОЛЕКУЛАЛЫҚ БИОЛОГИЯ ЖӘНЕ ГЕНЕТИКА КАФЕДРАСЫ  
ЖАЛПЫ МЕДИЦИНА МАМАНДЫҒЫ БОЙЫНША ОӘК

8.1.1. Адам хромосомасының жіктелуі және типтері кестесін толтыру.

а)

Хромосоманың жіктелуі	Жіктелудің ерекшеліктері
Париждік	
Денверлік	

б)

Хромосом типтері	Сипаттамалары
Метацентрлік	
Субметацентрлік	
Акроцентрлік	
Телоцентрлік	

8.1.2. Париждік номенклатура бойынша символдарды жіктеңіздер:

- 46, XX 1p2.2,
- 46, XY 3p12, p23,
- 46, XX 9p13, q23,
- 46, XX 8p11.

8.1.3. Адам хромосомасының микросуреттерімен жұмыс істеу. Жұмысты орындауда «Медициналық биология және генетика» оқу құралын пайдалану керек ( проф. Қуандықов Е.Ө. ред. А., 2004, б.28).

## 8.2. Бақылау сұрақтары:

8.2.1. Хромосомалар типтерінің жіктелуі.

8.2.2. Хромосомалардың Денверлік жіктелуінің принциптері.

8.2.3. Хромосомалардың Париждік жіктелуінің принциптері.

Тақырып бойынша үш тілдегі түсіндірме сөздер:

Қазақ тілінде	Орыс тілінде	Ағылшын тілінде
<b>Кариотип</b> - белгілі бір түрдің хромосомаларының диплоидтық жиынтығының морфологиялық және сандық сипаттамасы;	<b>Кариотип</b> - количественная и морфологическая характеристика диплоидного набора хромосом определенного вида;	<b>Karyotype</b> - the quantitative and morphological characteristic of a diploidic set of chromosomes of a certain look;
<b>Акроцентрлік хромосомалар</b> - бірі ұзын, екіншісі қысқа иықты хромосомалар; сонымен бірге олардың құрамында серіктік бөлімінің болуына байланысты, серіктік хромосома деп аталады.	<b>Акроцентрические хромосомы</b> - хромосомы с одним коротким плечом; они называются также спутничными из-за наличия у них спутников;	<b>Akrotsentrichesky chromosomes</b> - chromosomes with one short shoulder; they are called also sputnichny because of existence of satellites at them;
<b>Метацентрлік хромосома</b> – центромерасы ортасында орналасқан,	<b>Метацентрическая хромосома</b> – хромосома относительно равными плечами и	<b>Metacentric chromosome</b> – a chromosome rather equal shoulders and a tsentralny



МОЛЕКУЛАЛЫҚ БИОЛОГИЯ ЖӘНЕ ГЕНЕТИКА КАФЕДРАСЫ  
ЖАЛПЫ МЕДИЦИНА МАМАНДЫҒЫ БОЙЫНША ОӘК

салыстырмалылықтары тең хромосома;	центральной расположением центромеры;	arrangement tsentromer;
<b>Телоцентрлік хромосомалар</b> – центромерасы хромосомалардың соңғы аймақтарында (теломерлік аймақтар) орналасқан хромосомалар;	<b>Телоцентрические хромосомы</b> - хромосомы, в которых центромера локализуется на концевых участках хромосом (теломерных участках);	<b>Teoltsentrichesky chromosomes</b> - chromosomes in which a tsentromer it is localized on trailer sites of chromosomes (telomerny sites);
<b>Теломерлер</b> - қысқа көп мөлшерде қайталанатын қатарлардан тұратын хромосомалардың соңғы аймақтары; теломерлерде гендер болмайды және репликация үдерісінде сомалық жасушаларда қысқарады; теломерлік қайталанулардың саны түрлік ерекшелікке тән (әр түрде әртүрлі);	<b>Теломеры</b> - концевые участки хромосомы (ДНК), состоящие из большого количества коротких повторяющихся последовательностей; теломеры не содержат гены и укорачиваются в соматических клетках в процессе репликации; количество теломерных повторов видспецифично (варьирует от вида к виду);	<b>Telomery</b> -the trailer sites of a chromosome (DNA) consisting of a large number of short repeating sequences; telomer don't contain genes and is shortened in somatic cages in the course of replication; number of telomerny repetitions vidspetsifichno (varies from a look to a look);
<b>Центромера</b> - жасуша бөлінуінің барысында ұршық жіпшелері бекінетін орны қызметін атқаратын, екі иығын бөлетін, хромосомалар аймағы;	<b>Центромера</b> - область хромосомы, которая разделяет ее плечи и служит местом прикрепления нитей веретна во время клеточного деления;	<b>Tsentromera</b> -the area of a chromosome which divides her shoulders and serves as a place of an attachment of threads веретна during cellular division;

## № 22 сабақ

### 1. Тақырыбы: «Молекулалық биология негіздері» тарау бойынша аралық бақылау

**2. Мақсаты:** Студенттердің молекулалық деңгейдегі генетикалық материалдың құрылысы мен қызметі жайлы дәріс материалдарынан және практикалық сабақтардан алған түсініктерін мен білім деңгейлерін анықтау.

**3. Оқытудың міндеттері:** Ауызша сұрау, тест өткізу және типтік есептерді шығарту арқылы олардың осы тараулар бойынша студенттердің түсініктерін және игеру деңгейлерін анықтау.

### 4. Тақырып бойынша тапсырмалар:

- 4.1. Молекулалық биология және генетика пәні және міндеттері.
- 4.2. Молекулалық биология және генетиканың даму тарихының негізгі кезеңдері.
- 4.3. Молекулалық-генетиканың зерттеу объектілері мен әдістері.
- 4.4. Молекулалық биология және генетика саласындағы шетелдік және отандық ғалымдардың ғылыми жетістіктері.
- 4.5. Молекулалық-генетика білімінің медицинадағы рөлі.
- 4.6. Нуклеин қышқылдары, түрлері, қызметтері, химиялық құрамы.
- 4.7. Нуклеотид құрылысы. Полинулеотидтік тізбектің құрылуы.
- 4.8. ДНҚ-ның нуклеотидтік құрамы. Түрлік арнайылығы. Чаргафф ережесі. Биологиялық маңызы.
- 4.9. РНҚ. РНҚ түрлері, қызметтері.
- 4.10. Ген –молекулалы – биологиялық анықтамасы.
- 4.11. Мутон, рекон, цистрон – анықтамасы, түсініктемесі.
- 4.12. Прокариоттар генінің молекулалы-генетикалық құрылымы.
- 4.13. Эукариоттар генінің молекулалы - генетикалық құрылымы.
- 4.14. Кодтаушы және реттеуші қатарлар, анықтамасы, қызметтері.
- 4.15. Гендердің жіктелуі.
- 4.16. Тірі ағзалардағы тұқым қуалау ақпаратының тасымалдау типтері және бағыттары.
- 4.17. ДНҚ репликацияның принциптері.
- 4.18. ДНҚ репликациясының лидерлік және ілесуші тізбектерінің ерекшеліктері.
- 4.19. Репликацияға қатысатын негізгі ферменттердің қызметтері.
- 4.20. Репликация қателіктерінің пайда болуы мен қалыптасу механизмдері және себептері.
- 4.21. Теломерлік ДНҚ-ның құрылысы, қызметі және репликациялану ерекшеліктері.
- 4.22. Сызықтық ДНҚ молекуласының теломерлік бөліктерінің репликацияланбауы және репликация қателіктерінің биологиялық және медициналық маңызы.
- 4.23. Транскрипция, анықтамасы, кезеңдері.
- 4.24. а- РНҚ синтезделуіндегі матрицалық принцип .
- 4.25. Прокариот гендеріндегі транскрипция.
- 4.26. Эукариот гендеріндегі транскрипция.
- 4.27. Эукариоттардағы ядролық а-РНҚ посттранскрипциялық модификациясы. Ядролық РНҚ-ның пісіп жетілуі (процессинг). Сплайсинг, альтернативті сплайсингтің генетикалық маңызы.
- 4.28. Трансляцияға жалпы сипаттама, анықтамасы, кезеңдері.
- 4.29. Генетикалық кодтың сипаттамасы, қасиеттері.
- 4.30. Рибосомалар, құрылысы, қызметі.
- 4.31 Трансляцияның кезеңдері: инициация, элонгация, терминацияға сипаттама.

МОЛЕКУЛАЛЫҚ БИОЛОГИЯ ЖӘНЕ ГЕНЕТИКА КАФЕДРАСЫ  
ЖАЛПЫ МЕДИЦИНА МАМАНДЫҒЫ БОЙЫНША ОӘК

- 4.32. Про – және эукариот ақуыз синтезінің ерекшеліктері.
- 4.33. Трансляция процесінің бұзылуының медицинадағы маңызы.
- 4.34. Гендер белсенділігінің реттелуі, анықтамасы, маңызы, тірі ағзалардың (жасуша) тіршілігіндегі мәні
- 4.35. Прокариот гендер белсенділігінің реттелуінің оперондық моделі.
- 4.36. Гендер белсенділігінің реттелуінің типтері (негативті және позитивті, репрессибелді.).
- 4.37. Гендер белсенділігінің реттелуінің деңгейлері, сипаттамасы.
- 4.38. Эукариоттар гендерінің белсенділігінің реттелуінің ерекшеліктері.
- 4.39. Гендер белсенділігінің реттелуінің бұзылуы және оның патологиялық процестермен байланысы.
- 4.40. Биоинформациялық бағдарламаларды пайдаланып ДНҚ нуклеотидтер қатарын анықтау.
- 4.41. Биоинформациялық зерттеулер нәтижелерінің медицинадағы маңызы.
- 4.42. Генетикалық материалдың жасушадағы орны (ядролық, цитоплазмалық).
- 4.43. Жасуша ядросындағы генетикалық материалдың құрылымдық-функциональдық ұйымдасу деңгейлері және оның қалыптасу механизмдері.
- 4.44. Эукариоттардың генетикалық материалының нуклеогистондық ұйымдасуы.
- 4.45. Хромосоманың құрылымдық компоненттері және химиялық құрамы.
- 4.46. Хроматин, эу- және гетерохроматин, сипаттамасы.
- 4.47. Медицинадағы жасуша құрылымның өзгеруінің маңызы.
- 4.48. Хромосом типтері және олардың сипаттамалары.
- 4.49. Хромосомалардың жіктелуі. Денверлік және Париждік номенклатура.
- 4.50. Кариотип анықтамасы. Кариотипті зерттеу әдісі.
- 4.51. Хромосомалық ауруларды диагностикалаудағы кариотиптің медициналық-генетикалық маңызы.

**5. Оқыту әдістері:** үйлесімді (комбинациялық) оқыту тәсілі (әңгімелесу, есептер шығару).

**6. Әдебиеттер:**

- 6.16. Айала Ф., Кайгер Дж. Современная генетика. М., 1988.
- 6.17. Албертс Б. и др. Молекулярная биология клетки. М., 1986, 1994.
- 6.18. Гинтер Е.К. Медицинская генетика. М., 2003.
- 6.19. Генетика. Под ред. Иванова В.И. М., 2006.
- 6.20. Жимулев И.Ф. Общая и молекулярная генетика. Новосибирск, 2006.
- 6.21. Заяц Р.Г. и др. Общая и медицинская генетика. Ростов-на-Дону, 2002.
- 6.22. Инге-Вечтомов С.Г. Генетика с основами селекции. М., 1989.
- 6.23. Коницев А.С., Севастьянова Г.А. Молекулярная биология. М., 2005.
- 6.24. Льюин Б. Гены. М., 1987.
- 6.25. Мушкамбаров Н.Н., Кузнецов С.Л. Молекулярная биология. М., 2003.
- 6.26. Муминов Т.А., Е.У. Куандықов Основы молекулярной биологии (курс лекций). А., 2007.
- 6.27. Фаллер Дж.М., Шилдс Д. Молекулярная биология клетки. М., 2006.
- 6.28. Ярыгин В.Н. и др. Биология. Кн. 1, М., 2001.
- 6.29. Аманжолова Л.Е. Жалпы және медициналық генетиканың биологиялық негіздері. А., 2006.
- 6.30. Куандықов Е.Ө., Әбілаев С.А. Медициналық биология және генетика. А., 2006.

**7. Бақылау:**

**7.1. Құзыреттілікті бағалау – білім.**

- 7.1.1. Тақырып сұрақтары бойынша ауызша сұрау.
- 7.1.2. Тесттік бақылау – 10 сұрақтан 12 вариант.

## 7.2. Құзыреттілікті бағалау – практикалық дағды.

### Практикалық дағдыны бағалауға арналған сұрақтар

1. Геннің молекулалық деңгейдегі құрылысын және қызметін сызу және түсіндіру
2. Тірі жүйелердегі тұқым қуалау ақпаратының тасымалдану типтерін және бағыттарын сызу және түсіндіру
3. Прокариот генінің құрылысының сызбасын сызу және қызметтерін түсіндіру
4. Эукариот генінің құрылысының сызбасын сызу және қызметтерін түсіндіру
5. ДНҚ репликациясының принциптерінің сызбасын сызу және түсіндіру
6. ДНҚ - ның лидерлік және ілесуші тізбектерінің репликациясының сызбасын сызу және түсіндіру
7. Сызықты ДНҚ молекуласының репликацияланбау себептерін және ұштарының ұзару механизмдерінің сызбасын сызу және түсіндіру
8. Транскрипция үдерісінің кезеңдерінің сызбасын сызу және транскрипцияға қатысатын ферменттерді сипаттау
9. а-РНК процессингінің механизмін сызу және түсіндіру
10. а-РНК сплайсинг механизмін сызу және түсіндіру
11. Геннің трансляция үдерісін сызу және түсіндіру
12. Генетикалық кодтың қасиеттерінің сызбасын сызу және түсіндіру
13. Прокариот гендер белсенділігінің реттелуінің оперондық моделінің сызбасын сызу және түсіндіру.
14. Жасушаның генетикалық материалының ұйымдасуының әртүрлі деңгейлерінің механизмдерінің сызбасын сызу және түсіндіру
15. Генетикалық материалдың нуклеосомалық ұйымдасу деңгейінің қалыптасу механизмінің сызбасын сызу және түсіндіру

**Есептер:** репликация, транскрипция, трансляция және генетикалық кодқа есептер шығаруға дайындалу.

## 7.3. Құзыреттілікті бағалау – коммуникативті дағды.

7.3.1. Әңгімелесу барысында материалды дұрыс жеткізе білу, командада жұмыс істей білу.

Құрастырушы: Қ.А.Тарақова

### № 23 сабақ

#### 1. Тақырыбы: Митоз

**2. Мақсаты:** студенттерде жасуша пролиферациясы онтогенездің фундаменттік үрдісінің негізі ретінде, оның жалпы биологиялық және медициналық маңызы туралы білім және түсінік қалыптастыру.

#### 3. Оқытудың мақсаты:

- митоз эукариотты жасушалардың репродукциясы екендігінің маңызын ашу;
- [кариокinez](#) және [цитокinez](#)дің маңызын түсіндіру;
- сома жасушаларының (митоз) бөлінуін түсіндіру;

- митоздың сатылары мен ретін түсіндіру;
- жасушалар популяциясының генетикалық тұрақтылығының рөлі мен маңызын түсіндіру;
- патологиялық жасушалардың пайда болуындағы бөліну үрдісінің бұзылу рөлін түсіндіру.

**4. Өткізу түрі:** типтік есептер шығару, сызбалар сызу.

### **5. Тақырып бойынша тапсырмалар:**

- 5.1. Жасуша пролиферациясы – көбею үрдісінің цитологиялық негізі (көбею, көп жасушаның пайда болуы, жіктелу (дифференциация, регенерация және қартаю үрдісі)
- 5.2. Жасуша пролиферациясының кезеңдері және реттелуі
- 5.3. Митоза сатылары және сипаттамасы (кариокинез, цитокинез)
- 5.4. Митоздағы хрососомалардың құрылысының динамикасы және қызметі
- 5.5. Митоздың жалпы биологиялық, генетикалық және медициналық маңызы

### **6. Үлестіретін материал - жоқ**

### **7. Әдебиеттер:**

#### **Негізгі:**

- 7.1. Генетика. Под.ред. Иванова В.И. М., 2006 с.23-24.
- 7.2. Гинтер Е.К. Медицинская генетика. М., 2003.с. 168-175.
- 7.3. Медицинская биология и генетика. Учебное пособие под ред. проф. Куандыкова Е.У. Алматы, 2004, с.53-77.
- 7.4. Куандыков Е.У. Основы общей и медицинской генетики (курс лекций). Алматы, 2009, с. 72-81.
- 7.5. Муминов Т.А., Куандыков Е.У. Основы молекулярной биологии (курс лекций). Алматы, 2007, с. 115-116.
- 7.6. Мушкамбаров Н.Н., Кузнецов С.Л. Молекулярная биология. М., 2003, с. 405-412.

#### **Қосымша:**

- 7.1. Айала Ф., ДЖ. Кайгер Современная генетика. М., 1987, т.1, с.22-33.
- 7.2. Аманжолова Л.Е. Жалпы және медициналық генетиканың биологиялық негіздері. А., 2006, б. 78-95.
- 7.3. Биология. Под ред. Ярыгина В.Н. М., 2001, т. 1, с.192-206
- 7.4. Жимулев И.Ф. Общая и молекулярная генетика. Новосибирск 2007, с.118.
- 7.5. Медицинская генетика: учеб.пособие/ Роберт Л. Ньюсбаум, Родерик Р. Мак-Иннес, Хантингтон Ф. Виллард: пер.с англ. А.Ш. Латыпова; под.ред. Н.П.Бочкова. – М.: ГЭОТАР-Медиа, 2010, с.26-27.
- 7.6. Фаллер Д. М., Шилдс Д. Молекулярная биология клетки. М., 2006, с. 126-129, 139-144.
- 7.7. Щипков В.П., Кривошеина Г.И. Общая и медицинская генетика. М., 2003, 85-97.

### **8. Бақылау:**

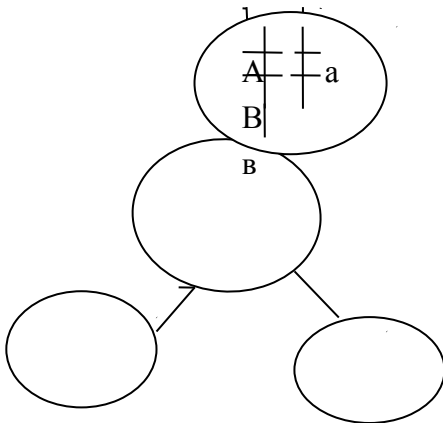
#### **8.1.1. Типтік есептер шығару:**

- Жасушада бөлінуге дейін 18 хромосома болған. Митоздық бөлінуден кейін әрбір жаңа жасушадағы хромосомалар саны қанша?
- Митоздық бөлінуден кейін әрбір жаңа жасушадағы хромосомалар саны 16. Бастапқы аналық жасушадағы генетикалық материалдың санын анықтаңыз.
- Хромосомалардың теңдей бөлінуі қалай іске асырылады?
- Неліктен жарық микроскопымен қарағанда интерфаза сатысында хромосомалар көрінбейді, ал митоз сатысында анықтауға болады.



### 8.1.2. Сызбалар сызу:

- Патологиялық жасушалардың пайда болуында жасушаның бөлінуінің бұзылуының сызбасын сыз.
- Гомологты хромосомалар жұбы мен ондағы орналасқан аллельді емес гендерді митоз кезеңіне сай бөліңіздер.



Тақырып бойынша үш тілдегі түсіндірме сөздер:

	Қазақ тілінде	Орыс тілінде	Ағылшын тілінде
1	<b>Митоз</b> – жасуша ядросының тікелей емес бөлінуі	<b>Митоз</b> - непрямоe деление ядра клетки	<b>Mitosis</b> - indirect division of the nucleus of the cell
2	<b>Ахроматин жіпшесі</b> - ахроматин бөліну ұршығын түзетін микротүтікше	<b>Ахроматиновая нить</b> - микротрубочка, входящая в состав ахроматинового веретена клеточного ядра	<b>Achromatine thread</b> – microtubule, part of the achromatine spindle cell nucleus
3	<b>Хромосома</b> — тұқым қуалау ақпаратының берілуін қамтамасыз ететін жасуша ядросының құрылымдық элементі	<b>Хромосома</b> — это структурный элемент клеточного ядра, обеспечивает передачу <i>наследственной информации</i>	<b>Chromosome</b> is a structural component of the cell nucleus, transmits the heritage of political information
4	<b>Хроматіда</b> — хромосомалардың екіселенуінің нәтижесінен қалыптасатын құрылымдық элементі	<b>Хроматіда</b> — структурный элемент хромосомы, формирующийся в интерфазе ядра клетки в результате удвоения (репликации) хромосомы	<b>Chromatid</b> - structural element of chromosomes formed in the interphase nucleus of the cell in the result of doubling (replication) chromosome.
5	<b>Профаза</b> – жасушаның ядросының бөлінуінің бірінші сатысы. Профазада ДНК спиральданады жүреді	<b>Профаза</b> - первая фаза деления клетки и ее ядра. В профазе происходит спирализация ДНК, т.е. материал ядрышка переходит в хромосомы, а ядерная оболочка	<b>Prophase</b> - the first phase of the cell division and its kernel. In prophase happens спирализация DNA, i.e. the material

МОЛЕКУЛАЛЫҚ БИОЛОГИЯ ЖӘНЕ ГЕНЕТИКА КАФЕДРАСЫ  
ЖАЛПЫ МЕДИЦИНА МАМАНДЫҒЫ БОЙЫНША ОӘК

	яғни ядро қабығы еріп ядро материалы хромосомаға айналады	исчезает	enters the nucleus in the chromosomes and the nuclear envelope disappears
6	<b>Метафаза</b> – жасушаның ядросының бөлінуінің екінші сатысы. Метафазада жас хроматидтер экватор жазықтығына орналасады	<b>Метафаза</b> - вторая фаза деления клетки и ее ядра. В метафазе сестринские хроматиды размещаются в экваториальной плоскости	<b>Metaphase</b> - the second phase of the cell division and its kernel. In metaphase sister chromatids are located in the Equatorial plane.
7	<b>Анафаза</b> - жасушаның ядросының бөлінуінің үшінші сатысы. Анафазада жас хромосомалардың жұбындағы ары хроматидтер тез арада жасуша полюстеріне ажырайды	<b>Анафаза</b> - третья фаза деления клетки и ее ядра. В анафазе каждая из пары хроматид - дочерних хромосом - быстро расходится к полюсам клетки	<b>Anaphase</b> - - the third phase of the cell division and its kernel. In meiotic anaphase each pair chromatid - child chromosomes quickly diverge to the poles cells.
8	<b>Телофаза</b> - жасушаның ядросының бөлінуінің соңғы сатысы. Телофазада хромосомалар деспиралиданып тұтас ядро қалыптасады	<b>Телофаза</b> - заключительная фаза деления клетки и ее ядра. В телофазе происходит деспирализация хромосом, формируется целостное ядро	<b>Telophase</b> - final phase of the cell division and its kernel. In телофазе happens деспирализация chromosomes, developing the integral kernel

Құрастырушы: Қ.А.Тарақова

## № 24 сабақ

### 1. Тақырыбы: Мейоз

**2. Мақсаты:** Студенттерде хромосомалардың гаплоидты жиынтығы бар жыныс жасушаларының пайда болу ерекшелігі және жалпы биологиялық және медициналық маңызы туралы білім қалыптастыру.

### 3. Оқытудың мақсаты:

- гаметогенез генетикалық тұрақтылықты сақтай отырып ұрпақ жалғастығын және тұрақтылығын қамтамасыз ететіндігі жайлы маңызын ашу;
- мейоз ұрпақ жалғастығын ететіндігі жайлы маңызын ашу;

- гаметогенездің сатыларын және ретін түсіндіру;
- мейоздың сатылары мен ретін түсіндіру;
- гаметалардың уникалдылығымен және генетикалық материалдың қайта үйлесім түзу механизмдерін түсіндіру;
- патологиялық жасушалардың пайда болуындағы бөліну үрдісінің бұзылуының рөлін түсіндіру.

**4. Өткізу түрі:** типтік есептер шығару, кестелер толтыру, сызбалар сызу.

### **5. Бақылау:**

5.1. Гаметогенез, сипаттамасы.

5.2. Оогенез, сперматогенез.

5.3. Мейоз – жынысты көбеюдің және ағзаның основа полового размножения и комбинативті өзгеріштінің неізі.

5.4. Мейоз кезіндегі хромосомалардың құрылысының динамикасы және қызметі.

5.5. Мейоздың жалпы биологиялық, генетикалық және медициналық маңызы.

### **6. Үлестіретін материал - жоқ**

### **7. Әдебиеттер:**

#### **Негізгі:**

7.1. Генетика. Под ред. Иванова В.И. М., 2006 с.25-28.

7.2. Гинтер Е.К. Медицинская генетика. М., 2003.с. 168-175.

7.3. Медицинская биология и генетика. Учебное пособие под ред. проф. Куандыкова Е.У. Алматы, 2004, с.53-77.

7.4. Куандыков Е.У. Основы общей и медицинской генетики (курс лекций). Алматы, 2009, с. 72-81.

7.5. Муминов Т.А., Куандыков Е.У. Основы молекулярной биологии (курс лекций). Алматы, 2007, с. 115-116.

7.6. Мушкамбаров Н.Н., Кузнецов С.Л. Молекулярная биология. М., 2003, с. 405-412.

#### **Қосымша:**

7.1. Айала Ф., ДЖ. Кайгер Современная генетика. М., 1987, т.1, с.22-33.

7.2. Аманжолова Л.Е. Жалпы және медициналық генетиканың биологиялық негіздері. А., 2006, б. 78-95.

7.3. Биология. Под ред. Ярыгина В.Н. М., 2001, т. 1, с.192-206

7.4. Жимулев И.Ф. Общая и молекулярная генетика. Новосибирск 2007, с.118.

7.5. Медицинская генетика: учеб.пособие/ Роберт Л. Ньюссбаум, Родерик Р. Мак-Иннес, Хантингтон Ф. Виллард; пер.с англ. А.Ш. Латыпова; под ред. Н.П.Бочкова. – М.: ГЭОТАР-Медиа, 2010, с.26-28.

7.6. Фаллер Д. М., Шилдс Д. Молекулярная биология клетки. М., 2006, с. 126-129,139-144.

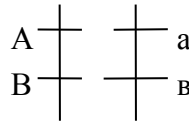
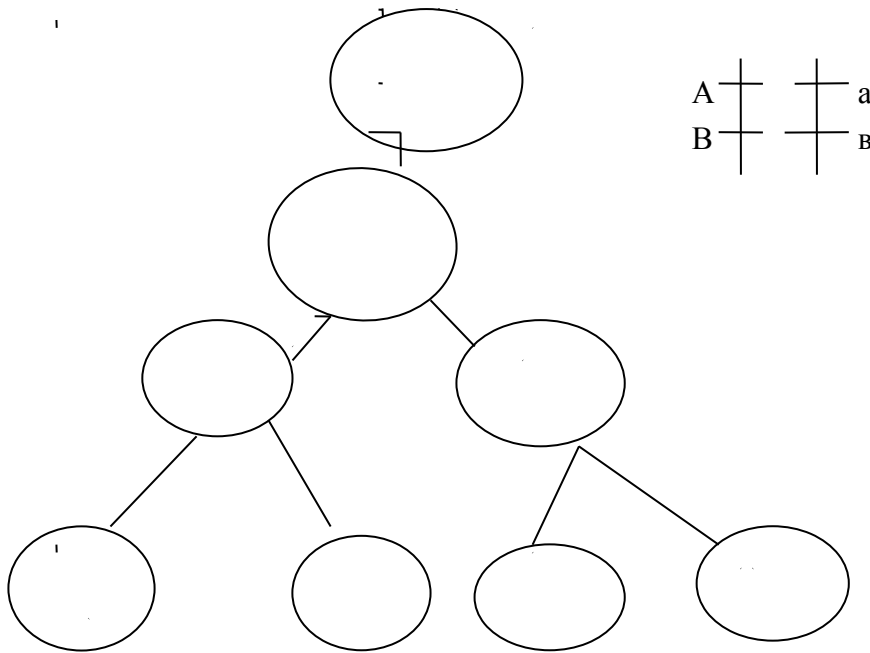
7.7. Щипков В.П., Кривошеина Г.И. Общая и медицинская генетика. М., 2003, 85-97.

### **8. Бақылау:**



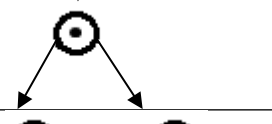
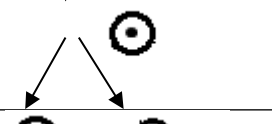
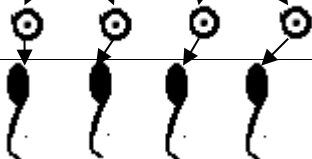
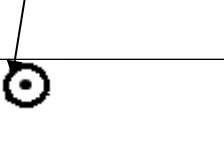
8.1. Сызбалар сызу:

- Жасушада мейоздық бөліну кезіндегі генетикалық материалдың мөлшерінің өзгерісін түсіндіріп сызбасын сызу.

- Гомологты хромосомалар жұбы мен ондағы орналасқан аллельді емес гендерді митоз және мейоз кезеңдеріне сай бөліңіздер.



- Спермато- оогенез сатыларын мен кезеңдеріне сипаттама беріу және генетикалық материалдың жиынтығын көрсетіп сызбасын сызып түсіндіру.

Сатылары	Сперматогенез	Овогенез	Генетикалық материалдың жиынтығы
			
			
			

8.2. Жыныстық ерекшеліктерді көрсетіп кесте толтыру:

Тән ерекшеліктері	Ер адам	Әйел адам
-------------------	---------	-----------

МОЛЕКУЛАЛЫҚ БИОЛОГИЯ ЖӘНЕ ГЕНЕТИКА КАФЕДРАСЫ  
ЖАЛПЫ МЕДИЦИНА МАМАНДЫҒЫ БОЙЫНША ОӘК

Гаметалары		
Кариотип		
Хромосомалары		
Гормондары		
Дене бітімі		

8.3. Типтік есептер шығару:

- Егер Мм генотипті аналық ағзадағы М гені мейоз кезінде жұмыртқа жасушасына түссе, м гені қайда түседі?
- Егер Аа генотипті аталық ағзадағы А гені мейоз кезінде сперматозоидқа түссе, а гені қайда түседі?

Тақырып бойынша үш тілде түсініктеме сөздер:

	Қазақ тілінде	Орыс тілінде	Ағылшын тілінде
1	<b>Мейоз</b> – жыныс жасушаларының пісіп-жетілу кезіндегі хромосома санының азайып бөліну үрдісі.	<b>Мейоз</b> - процесс деления созревающих половых клеток, в результате которого происходит уменьшение числа хромосом в дочерних клетках	<b>Meiosis</b> - fission process Mature sex cells, which results in a decrease in the number of chromosomes in the daughter cells.
2	<b>Бивалент</b> - жасуша ядросының бөлінуі кезінде түзілетін екі гомологты хромосомалар	<b>Бивалент</b> - две гомологические хромосомы, образующиеся при делении клеточного ядра	<b>Bivalent</b> - two homologous chromosomes formed by the fission of the nucleus.
3	<b>Гаплоидия</b> - хромосомалар санының екі есе азаюы	<b>Гаплоидия</b> уменьшение числа хромосом вдвое.	<b>Gaploidiya</b> - reducing by half the number of chromosomes
	<b>Гаметогенез</b> – жыныс жасушаларының дамуы мен пайда болу үрдісі	<b>Гаметогенез</b> - процесс образования и развития половых клеток	<b>Gametogenesis</b> - the process of formation and development of germ cells
	<b>Гамета</b> - ағзалардың жынысты көбеюін қамтамасыз ететін арнайы жасушалар	<b>Гамета</b> - специализир. клетка, обеспечивающая половое размножение организмов	<b>Gamete</b> - which. cell, providing sexual reproduction of organisms
	<b>Оогенез</b> – аналық жыныс жасушаларының (жұмыртқаның) түзілуі	<b>Оогенез</b> - образование женских половых клеток (яйцеклеток)	<b>Oogenesis</b> - education of the female reproductive cells (ova)
	<b>Сперматогенез</b> - аналық жыныс жасушаларының (жұмыртқаның) түзілуі	<b>Сперматогенез</b> - образование мужских половых клеток (сперматозоидов)	<b>Spermatogenesis</b> - education male sex cells (sperm)
	<b>Диакинез</b> - дараланған қос жіпшелер сатысы	<b>Диакинез</b> - стадия обособления двойных	<b>Diakinesis</b> - stage separation double yarns

МОЛЕКУЛАЛЫҚ БИОЛОГИЯ ЖӘНЕ ГЕНЕТИКА КАФЕДРАСЫ  
ЖАЛПЫ МЕДИЦИНА МАМАНДЫҒЫ БОЙЫНША ОӘК

		нитей	
	Диплотена - Қосарланған жіпшелер сатысы	Диплотена - стадия двойных нитей	<b>Diplotena</b> - stage double yarns
	Зигонема – жіпшелердің бірігу сатысы	Зигонема - стадия сливающихся нитей	<b>Zigonema</b> - stage merging threads
	Лептотена- жіңішке жіпшелер сатысы	Лептотена- стадия тонких нитей	<b>Leptotena</b> - stage thin threads
	Пахитена – жуан жіпшелер сатысы	Пахитена – стадия толстых нитей	<b>Pachytene</b> - stage yarns
	Хиазма - хромосоманың Х-тәрізді орналасуы	Хиазма - Х-образное расположение хромосом.	<b>Hiazma</b> - X-shaped arrangement of the chromosomes.
	Гендер рекомбинациясы дараларда жаңа белгілердің пайда болуына әкелетін гендердің жаңа үйлесімі	Рекомбинация генов - появление новых сочетаний генов, ведущее к новым комбинациям признаков у потомства.	<b>Recombination of genes</b> - the emergence of new combinations of genes, leading to new combinations of traits of offspring.
15	Кроссинговер - конъюгацияланған гомологты хромосомалардың теңдей бөліктерімен алмасуы	Кроссинговер - обмен равными участками гомологичных конъюгирующих хромосом	<b>Crossing-over</b> currency equal segments of homologous chromosomes конъюгирующих

Құрастырушы: Қ.А.Тарақова

## № 25 сабақ

### 1. Тақырыбы: Геномдық мутациялар

**2. Мақсаты:** студенттерде геномдық мутациялардың себептері мен пайда болу мезанизмдері туралы және хромосомалық аурулардың пайда болуындағы геномдық мутациялардың ролі жайлы білімдерін қалыптастыру.

### 3. Оқыту міндеттері:

- геномдық мутациялардың пайда болу механизмдерін оқып үйрену;
- геномдық мутациялардың пайда болу механизмдерін оқып үйрену;
- геномдық мутациялардың жіктелуін оқып үйрену;

МОЛЕКУЛАЛЫҚ БИОЛОГИЯ ЖӘНЕ ГЕНЕТИКА КАФЕДРАСЫ  
ЖАЛПЫ МЕДИЦИНА МАМАНДЫҒЫ БОЙЫНША ОӘК

- геномдық мутациялардың тұқым қуалайтын аурулардың пайда болуындағы ролін оқып үйрену.

4. **Өткізілу түрі:** топпен жұмыс, әңгіме

5. **Тақырып бойынша тапсырмалар:**

5.1. Геномдық мутациялар себептері, пайда болу механизмдері

5.2. Геномдық мутациялардың жіктелуі

5.3. Геномдық мутациялардың хромосомалық аурулардың дамуындағы ролі.

6. **Таратылатын материалдар:** тестер.

7. **Әдебиеттер:**

6.1 Айала Ф., Кайгер Дж. Современная генетика. М., 1988, с. 8-67.

6.2 Жимулев И.Б. Общая и молекулярная генетика. Новосибирск, 2006, с. 51-77, с. 224-233.

6.3 Генетика. Под ред. Иванова В.И. М., 2006, с. 164-173, 219-267.

Медицинская биология и генетика. Под ред. проф. Куандыкова Е.У. Алматы, 2004, с.116-129.

6.4 Муминов Т.А., Куандыков Е.У. Основы молекулярной биологии (курс лекций). Алматы, 2007, с. 143-169.

6.5 Мушкамбаров Н.Н., Кузнецов С.Л. Молекулярная биология. М., 2003, с. 78-82.

6.6 Аманжолова Л.Е. Жалпы және медициналық генетиканың биологиялық негіздері. А., 2006, б.141-153.

6.7 Қазымбет П.Қ., Аманжолова Л.Е., Нұртаева Қ.С. Медициналық биология. А., 2002, б. 134-144.

6.8 Қуандықов Е.Ө., Әбілаев С.А. Медициналық биология және генетика. А., 2006, б. 77-86.

6.9 Медициналық биология және генетика. Оқу құралы проф. Қуандықов Е.Ө. ред. А., 2004, б. 114-126.

8. **Бақылау:**

8.1. Тесттік бақылау – 10 сұрақтан 2 нұсқа.

8.2. Төмендегі мутациялардың типін анықтаңыз:

	Кариотип	Мутациялардың типтерін анықтаңыз
1.	45,ХО	
2.	47,ХУ+13	
3.	47,XX+18,	
4.	47,XX+21	
5.	49, XXXУ	

8.3. Адамда митоздың анафазасында ажырамай қалды: а) бір жұп хромосома; б) екі жұп хромосома. Жас жасушалардағы хромосома санын анықтаңыздар.

8.4. Геномдық мутациялардың сызбасын сызып, пайда болу механизмдерін түсіндіріңіз.

8.5. Ортаның қандай факторлары геномдық мутацияларға алып келеді? Олар қалай аталады?

8.6. Қандай геномдық мутациялар ағзалардың көлемінің ұлғаюына және олардың өнімділігінің артуына алып келеді?

8.4. Геномдық мутациялар қандай ауруларға алып келеді?

**Түсіндірме сөздер:**

Қазақ тілінде	Орыс тілінде	Ағылшын тілінде
Геномдық мутация – митоз немесе мейоздың дұрыс	Геномные мутации - это мутации, связанные с	Genomic mutation is a mutation associated with

МОЛЕКУЛАЛЫҚ БИОЛОГИЯ ЖӘНЕ ГЕНЕТИКА КАФЕДРАСЫ  
ЖАЛПЫ МЕДИЦИНА МАМАНДЫҒЫ БОЙЫНША ОӘК

жүрмеуіненен хромосоманың өзгеруі.	диплоидты санының	изменением числа хромосом в диплоидном наборе в результате нарушения мейоза или митоза.	changes in the number of chromosomes in a diploid set in the result of violation of meiosis or mitosis.
<b>Гаплоидия</b> – түрдің кариотиптегі хромосома санының кемуі. Кариотипте тек бір хромосома жұбының болуы гаплоидия (n) деп аталады.		<b>Гаплоидия</b> – уменьшение числа хромосом в кариотипе вида. Наличие в кариотипе только одинарного набора хромосом называется гаплоидией (n).	<b>Гаплоидия</b> - a decrease in the number of chromosomes in the karyotype of the species. The presence in the karyotype only a single set of chromosomes is called гаплоидией (n).
<b>Полиплоидия</b> – жасушадағы хромосома жиынтығының еселеп артуы.		<b>Полиплоидия</b> – кратное увеличение числа хромосомных наборов в клетке.	<b>Polyploidy</b> - fold increase in the number of chromosome sets in a cage.
<b>Анеуплоидия</b> - диплоидты жиынтықтағы жекелеген хромосомалар санының өзгеруі.		<b>Анеуплоидия</b> - изменение количества отдельных хромосом в диплоидном наборе.	<b>Aneuploidy</b> change in the number of individual chromosomes in a diploid set.
<b>Летальды мутация</b> – ағзаны өлімге алып келетін мутация.		<b>Летальная мутация</b> - мутация, вызывающая преждевременную гибель несущего ее организма.	<b>Lethal mutation</b> is a mutation causing premature death of carrying her body.

Құрастырушы: Ә.К.Қыдырбаева

## № 26 сабақ

### 1. Тақырыбы: Гендік (нүктелік) мутациялар

**2. Мақсаты:** студенттерде гендік (нүктелік) мутациялардың пайда болу себептерін және даму механизмдері, олардың гендік аурулардың дамуындағы ролі туралы білім қалыптастыру.

### 3. Оқыту міндеттері:

- гендік мутациялардың пайда болу себептерін оқып үйрену;
- гендік мутациялардың типтерін оқып үйрену;
- гендік мутациялардың даму механизмдерін оқып үйрену;
- гендік аурулардың пайда болуындағы хромосомалық және гендік мутациялардың ролін оқып үйрену.



**4. Өткізілу формасы:** топпен жұмыс, әңгіме

**5. Тақырып бойынша тапсырмалар:**

- 5.1. Гендік мутациялар, олардың себептері, жіктелуі.
- 5.2. Репликация қателіктерінен болатын мутациялардың типтері, даму механизмдері.
- 5.3. Оқылу рамкасының өзгеруі типту мутациялар, даму механизмі.
- 5.4. Гендік мутациялардан дамидын тұқым қуалайтын аурулар.

**6. Таратылатын материалдар:** тест сұрақтары.

**7. Әдебиеттер:**

- 6.13. Айала Ф., Кайгер Дж. Современная генетика. М., 1988, с. 8-67.
- 6.14. Жимулев И.Б. Общая и молекулярная генетика. Новосибирск, 2006, с. 51-77, с. 224-233.
- 6.15. Генетика. Под ред. Иванова В.И. М., 2006, . с. 164-173, 219-267.
- 6.16. Медицинская биология и генетика. Под ред. проф. Куандыкова Е.У. Алматы, 2004, с.116-129.
- 6.17. Муминов Т.А., Куандыков Е.У. Основы молекулярной биологии (курс лекций). Алматы, 2007, с. 143-169.
- 6.18. Мушкхамбаров Н.Н., Кузнецов С.Л. Молекулярная биология. М.,2003, с. 78-82.
- 6.19. Аманжолова Л.Е. Жалпы және медициналық генетиканың биологиялық негіздері. А., 2006, б.141-153.
- 6.20. Қазымбет П.Қ., Аманжолова Л.Е., Нұртаева Қ.С. Медициналық биология. А., 2002, б. 134-144.
- 6.21. Куандықов Е.Ө., Әбілаев С.А. Медициналық биология және генетика. А., 2006, б. 77-86.
- 6.22. Медициналық биология және генетика. Оқу құралы проф. Куандықов Е.Ө. ред. А., 2004, б. 114-126.

**8. Бақылау:**

**8.1.** Тесттік бақылау – 10 сұрақтан 2 нұсқа.

**8.2.** Кестені толтырыңыздар: Салдарына қарай гендік мутациялардың жіктелуі:

	Гендік мутацияның типі	Гендік мутация механизмін сипатаңыз
1.	Нейтральды мутациялар	
2.	Миссенс-мутациялар	
3.	Нонсенс-мутациялар	
4.	Регуляторлық мутациялар	
5.	Динамикалық мутациялар	

8.3. Гендік мутациялардың пайда болу механизмінің сызбасын сызып, түсіндіріңіздер

8.4. Гендік мутациялардың ерекшеліктер қандай?

8.5. Репликация қателіктерінен болатын мутациялар қашан және қалай пайда болады?

8.6. Оқылу рамкасының өзгеруінен болатын мутациялар типінің пайда болуы қандай механизмдермен байланысты?

8.7. Неліктен кейбір тұқым қуалайтын аурулар моногенді аурулар деп аталады?

**Түсіндірме сөздер**

МОЛЕКУЛАЛЫҚ БИОЛОГИЯ ЖӘНЕ ГЕНЕТИКА КАФЕДРАСЫ  
ЖАЛПЫ МЕДИЦИНА МАМАНДЫҒЫ БОЙЫНША ОӘК

Қазақ тілінде	Орыс тілінде	Ағылшын тілінде
<p><b>Оқылу ретінің жылжуы мутациясы</b> – гендегі азоттық негіздердің қосылуынан немесе түсіп қалуынан болатын мутация. Бұл гендегі ақпараттың, триплеттің оқылуының өзгеруіне алып келеді. Нәтижесінде полипептидтік тізбектегі барлық аминқышқылы өзгереді.</p>	<p><b>Мутация сдвига рамки чтения</b> - мутация, возникающая из-за появления внутри гена вставок оснований и делеций, что приводит к изменению смыслового прочтения информации гена в процессе синтеза белка вследствие новых комбинаций оснований в триплетах. В результате такой мутации вся цепь полипептида получает иные аминокислоты.</p>	<p><b>Mutation shift framework</b> reading a mutation that occurs due to the appearance within a gene insertions grounds and deletions, which leads to a change of semantic reading gene in the process of protein synthesis as a result of new combinations of bases in triplets. The mutation, the whole chain polypeptide receives other amino acids.</p>
<p><b>Нүктелік мутация</b> – бір немесе бірнеше нуклеотидтің өзгеруінен болатын мутация.</p>	<p><b>Точечная мутация</b> - мутация, затрагивающая от одного до нескольких нуклеотидов.</p>	<p><b>Point mutation</b> is a mutation that affects one or more nucleotides.</p>
<p><b>Транзиция</b> – пиримидиндік негіздің пиримидиндік негізге немесе пуриндік негіздің басқа пуриндік негізге алмасуы.</p>	<p><b>Транзиция</b> - точечная замена пиримидина на другой пиримидин или пурина на другой пурин.</p>	<p><b>A - local</b> replacement of pyrimidine other pyrimidine or purine other purine.</p>
<p><b>Трансверсия</b> – пиримидиндік негіздің пуриндік негізге алмасуы немесе керсінше.</p>	<p><b>Трансверсия</b> - точечная замена пиримидина на пурин, и наоборот.</p>	<p><b>A - local</b> replacement of pyrimidine-purine, and Vice versa.</p>

Құрастырушы: Ә.Қ.Қыдырбаева

№ 27 сабақ

1. Тақырыбы: Апоптоз

2. Мақсаты: Студенттерде апоптоздың мәні мен маңызы, оның қалыпты тіршілік әрекетін қамтамасыз етудегі рөлі түсінігін және білімін қалыптастыру.

3. Оқытудың міндеттері:

- апоптоздың даму себептері мен механизмдерін оқыту;
- апоптоз кезінде жасушада болатын генетикалық және морфологиялық өзгерістерді оқыту;
- апоптоздың бұзылу себептері мен механизмдерін және оның адамның патологиялық жағдайының туындауы мен дамуына дағы маңызын оқыту.

**4. Өткізу түрі:** кесте толтыру, сызбаны салу

**5. Тақырып бойынша тапсырмалар:**

- 5.1. Апоптоз, анықтамасы.
- 5.2. Апоптоздың себептері.
- 5.3. Апоптоздың даму сатылары.
- 5.4. Апоптоз процессінің генетикалық бақылануы.
- 5.5. Апоптоздың медициналық маңызы.

**6. Үлестіретін материал:** тестілер

**7. Әдебиеттер:**

**Негізгі:**

- 7.1. Биология Под ред. Ярыгина В.Н. т.1. М. Высшая школа, 2001, б. 347-351.
- 7.2. Генетика. Под ред. Иванова В.И. М., 2006, б. 557-568.
- 7.3. Қуандықов Е.Ө., Аманжолова Л.Е., Молекулалық биология негіздері. А., 2008, б.111-125.
- 7.4. Мушкамбаров Н.Н., Кузнецов С.Л. Молекулярная биология. М., 2003, б. 443-501.
- 7.5. Фаллер Д. М., Шилдс Д. Молекулярная биология клетки. М., 2006, б. 134-137.

**Қосымша:**

- 7.1. Жимулев И.Ф. Общая и молекулярная генетика. Новосибирск, 2006, б. 387-389.
- 7.2. Пехов А.П. Биология и общая генетика. Санкт-Петербург, Москва, 2006, 640 с.
- 7.3. Геномика медицине. Под ред. Иванова В.И. М.: «Академкнига», 2006, 392 с.
- 7.4. Казымбет П.К., Мироедова Э.П. Биология. Часть I,II. Астана, 2006, 2007.
- 7.5. Коничев А.С., Севастьянова Г.А. Молекулярная биология. М., 2005, 397 с.
- 7.6. Қуандықов Е.Ө., Нұралиева Ұ.Ә. Негізгі молекулалық –генетикалық терминдердің орысша-қазақша сөздігі А., 2012, б. 3-111

**8. Бақылау:**

**8.1.** Апоптоз сатыларының мәні, сызбасын сызу және медициналық маңызын түсіндіру

**8.2.** Кесте толтыру:

1) Апоптоз типтерін сипаттау

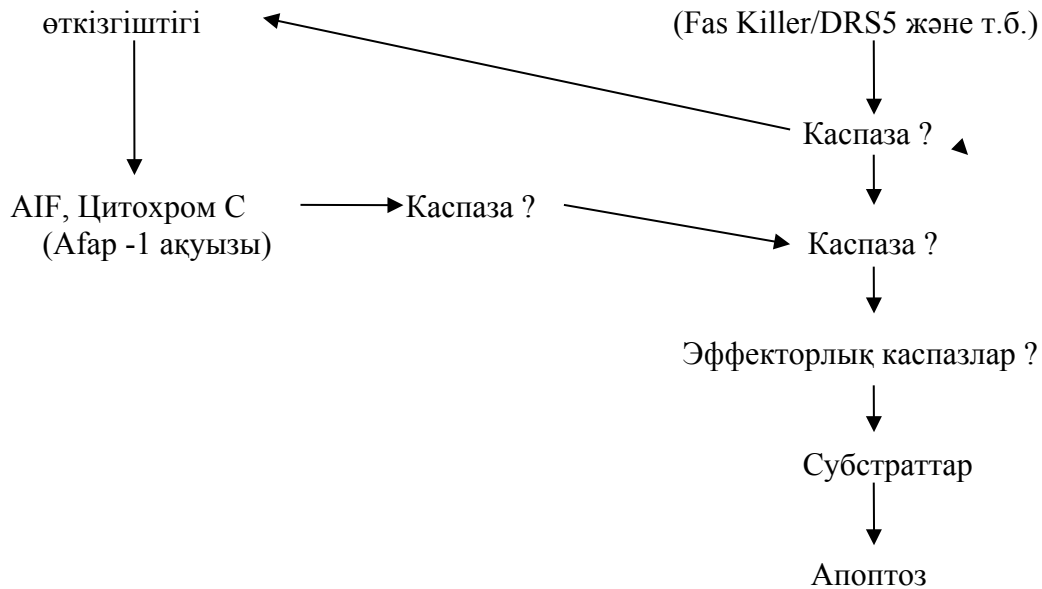
Апоптоз типтері	Оларға тән ерекшеліктер
“Ішкі апоптоз”	
“ Бұйрықтық апоптоз”	

2) Ішкі апоптоз сызбасын қажетті қатарлармен толықтырыңыз.

Зақымдану  
(хромосомалар мен мембраналар)  
↓  
Митохондрия мембранасының

Киллерлік лиганда ( Fas – L, TNF –α, )  
↓  
апоптозды іске қосатын рецепторлардың активтенуі

МОЛЕКУЛАЛЫҚ БИОЛОГИЯ ЖӘНЕ ГЕНЕТИКА КАФЕДРАСЫ  
ЖАЛПЫ МЕДИЦИНА МАМАНДЫҒЫ БОЙЫНША ОӘК



8.3. «Апоптоз және некроздың морфологиялық ерекшеліктері» кестесін толтыру

Үрдістер	Морфологиялық ерекшеліктері
Апоптоз	
Некроз	

8.4. Бақылау сұрақтары:

- 8.4.1. Апоптоз неге жасушаның физиологиялық өлімі деп аталады?
- 8.4.2. Жасуша апоптозының некроздан айырмашылығы неде?
- 8.4.3. «Ішкі апоптоз» және «бұйрықтық апоптоздың» мәні неде?
- 8.4.4. Қалыпты тіршілікті қамтамасыз ететін апоптоздық ролі қандай?
- 8.4.5. Апоптоз бұзылуының медициналық зардаптары қандай?

Тақырып бойынша үш тілдегі түсіндірме сөздер:

Орыс тілінде	Қазақ тілінде	Ағылшын тілінде
<b>Апоптоз</b> – программированная клеточная смертность, физиологическая гибель клеток	<b>Апоптоз</b> – бағдарламаланған жасушалық өлім, жасушалардың физиологиялық өлімі;	
<b>Ингибитор</b> - любой агент, тормозящий тот или иной биологический процесс.	<b>Ингибитор</b> - биологиялық процесстерді тежейтін, агент.	<b>Inhibitor</b> - in biology is any agent braking one or another biological process.
<b>Некроз</b> - омертвение, гибель клеток и тканей в живом организме; при этом жизнедеятельность их	<b>Некроз</b> - жансыздану , тірі ағза жасушаларының және ұлпаларының өлімі, осыған байланысты тіршілігін толық	<b>Necrosis</b> -(from greek. nekros - dead) is numbness, necrocytosis and fabrics in a living organism; thus the



МОЛЕКУЛАЛЫҚ БИОЛОГИЯ ЖӘНЕ ГЕНЕТИКА КАФЕДРАСЫ  
ЖАЛПЫ МЕДИЦИНА МАМАНДЫҒЫ БОЙЫНША ОӘК

полностью прекращается.	тоқтатады.	vital functions of them cease fully.
<b>Эндонуклеаза</b> - фермент, способный осуществлять гидролиз внутренних фосфодиэфирных связей и таким образом расщеплять молекулы ДНК или РНК;	<b>Эндонуклеаза</b> - ДНК немесе РНК молекулаларын ыдырататын және ішкі фосфодиэфирлік байланыстарды үзуге қаблетті, фермент.	<b>Endonuclease</b> - is an enzyme able to carry out the hydrolysis of phosphodiester intracommunications and thus to slit the molecules of DNA or РНК;
<b>Фагоцитоз</b> – это процесс захватывания и переваривания корпускулярного материала специальными клетками фагоцитами.	<b>Фагоцитоз</b> – арнайы жасуша фагоциттарымен жоятын процесс.	<b>Phagocytosis(phagocytosis)</b> is a process of enthrallment and overcooking of corpuscular material the special cages by phagocytes.

Құрастырушы: Танеева Г.Т.

## № 28 сабақ

### 1. Тақырыбы: Тұқым қуалайтын аурулардың ДНҚ-диагностикасы

2. **Мақсаты:** тұқым қуалайтын аурулардың ДНҚ диагностика әдістері жайлы білімді студенттерде қалыптастыру

### 3. Оқыту міндеттері:

- тұқым қуалайтын аурулардың ДНҚ диагностика әдістері жайлы білімді студенттерде қалыптастыру
- Мак-Кьюссиктің тұқым қуалайтын аурулар (ОМІМ) және т.б.. электрондық мәліметтер базасымен жұмыс істеуді үйрету

### 4. Өткізу түрі: кесте толтыру, сызбаны салу

## 5. Тақырып бойынша тапсырмалар:

- 5.1. Моногенді аурулардың ДНҚ диагностика әдістері
- 5.2. ДНҚ- диагностиканың тура және жанама әдістері
- 5.3. Қазіргі кездегі молекулалық-генетикалық әдістері мен технологиялардың медицинада қолданылуының негізгі бағыттары.

## 6. Үлестірілетін материалдар: электрондық мәліметтер базасы бойынша тапсырмалар

## 7. Әдебиеттер:

*Негізгі:*

- 7.1. Қуандықов Е.Ө., Әбілаев С.А. Медициналық биология және генетика. Алматы, 2011. 446 б.
- 7.2. Қуандықов Е.Ө., Нұралиева Ұ. Ә. Жалпы және медициналық генетика негіздері. Алматы, 2009. 216 б.
- 7.3. Қуандықов Е.Ө., Аманжолова Л.Е., Молекулалық биология негіздері. Алматы, 2008. 224 б.
- 7.4. Қазымбет П.Қ., Аманжолова Л.Е., Нұртаева Қ.С. Медициналық биология. А., 2002, б. 82-85.
- 7.5. Медициналық биология және генетика. Оқу құралы проф. Қуандықов Е.Ө. ред. А., 2004, б. 155-181.
- 7.12. Бочков Н.П. Клиническая генетика. М., 2004, с. 21-44.
- 7.13. Генетика. Под ред. Иванова В.И. М., 2006, с. 327-370.
- 7.14. Гинтер Е.К. Медицинская генетика. М., 2003, с. 142-162.

*Қосымша:*

- 7.15. Жимулев И.Ф. Общая и молекулярная генетика. Новосибирск, 2003, с.16-30
- 7.16. Введение в молекулярную медицину. Под ред. Пальцева М.А. М., 2004, с.11-32, 237-270.
- 7.17. Геномика – медицине. Под ред. Иванова В. И. М., 2006, с.349-376.
- 7.18. Коницев А.С., Севастьянова Г.А. Молекулярная биология. М., 2005, с. 150-196, 351-379.
- 7.19. Тейлор Д., Грин Н., Стаут У. Биология. М., 2002, том 3, с.215- 242.
- 7.20. Аманжолова Л.Е. Жалпы және медициналық генетиканың биологиялық негіздері. А., 2006, б. 61-64.
- 7.21. Медицинская генетика: учеб. пособие/ Роберт Л.Ньюсбаум, РодерикР, Мак-Иннес, Хантингтон Ф. Виллард: пер. с англ. А. Ш. Латыпова; под ред. Н. П. Бочкова.- М.: ГЭОТАР-Медиа, 2010, с. 53-71
- 6.14. Қуандықов Е.Ө., Нұралиева Ұ.Ә. Негізгі молекулалық-генетикалық терминдердің орысша - қазақша сөздігі. Алматы, 2012, 112б.
- 6.15. Интернет сайттары:  
<http://www.genningen.com>  
<http://www.genome.com/ua>  
<http://www.biomedicine.ru/php>  
<http://www.biomedicalscience.com>  
[http://www.neplaneta.ru/genetic\\_engineering](http://www.neplaneta.ru/genetic_engineering)  
[www.ornl.gov/hgmis/elsi/elsi.html](http://www.ornl.gov/hgmis/elsi/elsi.html)  
[www.ornl.gov/hgmis/education/students.html](http://www.ornl.gov/hgmis/education/students.html)

## 8. Бақылау:

- 8.1. Кесте толтыру:
  - 8.1.1. ПТР бір циклының сатыларын сипаттаңыз:

Саты атауы	Температуралық	Үрдісті сипаттау
------------	----------------	------------------

МОЛЕКУЛАЛЫҚ БИОЛОГИЯ ЖӘНЕ ГЕНЕТИКА КАФЕДРАСЫ  
ЖАЛПЫ МЕДИЦИНА МАМАНДЫҒЫ БОЙЫНША ОӘК

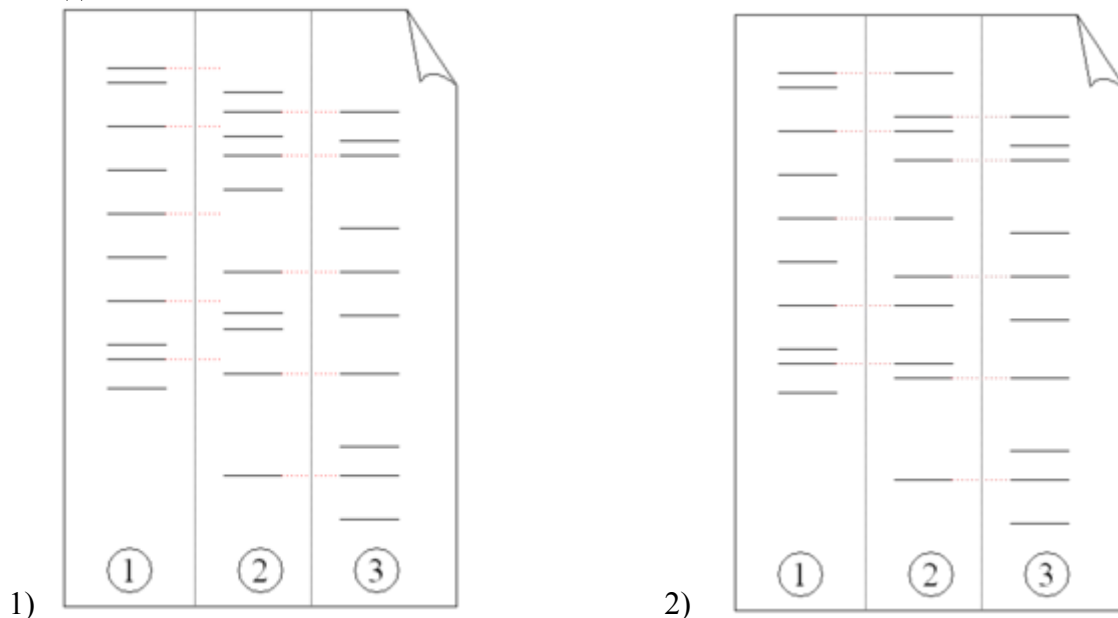
	режим	

8.1.2. ПТР негізгі компоненттерін сипаттаңыз:

№	Негізгі компоненттері	Олардың қызметі
1	ДНҚ-матрица (қалып)	
2	Екі <u>праймер</u>	
3	Термостабильті <u>ДНҚ-полимераза</u>	
4	Дезокси <u>нуклеозидтрифосфатта</u> <u>p</u> (dATP, dGTP, dCTP, dTTP)	
5	Mg <sup>2+</sup> иондары	
6	Буферлік ертінді	

**8.2. Әкелікті анықтауға арналған есеп шығару.**

ПТР «саусақтардың генетикалық таңбаларын» салыстыруда қолданылады. Бұл үшін қылмыс болған жерден – қан, сілекей, спрема, шаштар және т.б. генетикалық материалдың үлгісі қажет. Оны қылмыскердің генетикалық материалымен салыстырады. ДНҚ-ның өте аз мөлшері- бір көшірмесі жеткілікті. ДНҚын фрагменттерге бөледі, содан соң ПТР көмегімен амплификациялайды. Фрагменттерді ДНҚ электрофорез көмегімен бөледі. ДНҚ жолақтарының орналасуынан алынған көрініс «саусақтардың генетикалық таңбалар» (ағыл. *genetic fingerprint*) деп атайды.



ПТР арқылы амплификацияланған ДНҚ-фрагменттерінің электрофорез нәтижелері көрсетілген. (1) Әке. (2) Бала. (3) Шеше.

Әкелік туралы қортынды беріңіз және оның негізін түсіндіріңіз.

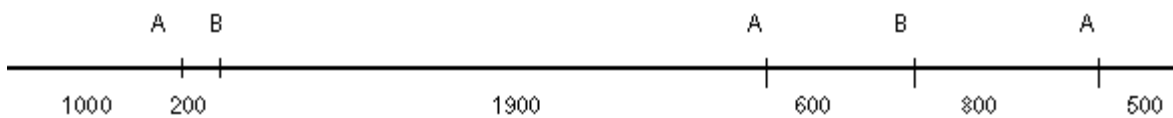
**8.2. ДНҚ рестрикциясына есеп шығару.**

Ұзындығы 5000 жұп нуклеотидтен (ж.н.) тұратын ДНҚ молекуласы жеке А рестриктазамен және В рестриктазамен өңделген.

А рестриктаза ДНҚ 4 фрагментке бөледі: мөлшерлері 2100, 1400, 1000 и 500 ж. н. В Ал В рестриктаза 3 фрагментке бөледі: 2500, 1300 және 1200 ж. н.

Осы ДНҚ бөлігін бір мезгілде екі ферментпен де өңдегенде 6 фрагментке бөлінеді: 1900, 1000, 800, 600, 500, 200 ж. н.

ДНҚ фрагментінің рестрикциялық картасы берілген. Осы А және В ферменттерінің рестрикция мәліметтерін пайдалана отырып, ДНҚ фрагментінің рестрикциялық картасына сәйкестендіріп, рестрикциялық карталау жүргізіңіз.



#### 8.4. Адамның геномдық мәліметтер базаларымен жұмыс істеу: есептер шығару.

8.4.1. Адамада NF1 генінің мутациясы ауыр генетикалық ауру бірінші типті нейрофиброматозды (neurofibromatosis, type1) тудырады. *NF1* гені адамның қандай хромосомасында орналасқан?

-Тапсырманы орындау үшін келесі мүмкіндіктерді пайдаланыңыз:

• [Online Mendelian Inheritance in Man \(OMIM\)](#)

8.4.

2. Гемофилия А – қан ұюының VIII факторының генінің мутациясынан дамидын жыныспен тіркесті ауру. F8C гені адамның ең ірі гендерінің бірі –26 экзондардан тұрады. Адамда F8C гені қандай хромосомада орналасқан?

-

Тапсырманы келесі көмекпен орындаңыз:

• [Online Mendelian Inheritance in Man \(OMIM\)](#)

8.4.3. Муковисцидоз (ұйқы безінің кистозды фиброзы) – ақ нәсілдердің арасында ең көп таралған моногенді тұқым қуалайтын ауру. CFTR генінің ақуыздық өнімі – трансмембрандық реттеуші ақуыз, хлор иондарының белсенді тасмалдануы жүретін эпителиальды жасушалардың апикальды мембранасының каналы болып табылады. Әдебиеттік мәліметтерге сәйкес MB- мен ауыратын науқастарда кездесетін ең мажорлық (диагностикалық маңызды) мутациялар келесілер: delF508, CFTRdel21kb, 2143delT, 3737delA, 2184insA, 394delTT, W1282X, G542X, N1303K .

- Адам хромосомасындағы CFTR генінің және келесі мутациялардың: delF508, CFTRdel21kb, 2143delT, 3737delA, 2184insA, 394delTT, W1282X, G542X, N1303K орнын анықтаңыз.

-

Тапсырманы келесі көмекпен орындаңыз:

• [Online Mendelian Inheritance in Man \(OMIM\)](#)

• [Human Gene Mutation Database \(HGMD\)](#)

8.4.4. Фенилкетонурия (ФКУ) – бауырдың фенилаланингидроксилаза ферментінің синтезін бақылайтын PAH генінің тұқым қуалайтын дефектімен байланысты ең жиі кездесетін аутосомды-рецессивті аурулардың бірі. Қазақстандағы ФКУ-ның орташа жиілігі 6000-10000 нәрестеге 1-ден келеді. Ең жиі кездесетін мутациялар типі – бірнуклеотидті алмасулар (миссенс, нонсенс және сплайсинг сайттарындағы мутациялар). ФКУ –дағы мажорлық мутация R408W болып табылады.

- Адам хромосомасындағы PAH геннің және R408W мутациясының орнын анықтаңыз.





МОЛЕКУЛАЛЫҚ БИОЛОГИЯ ЖӘНЕ ГЕНЕТИКА КАФЕДРАСЫ  
ЖАЛПЫ МЕДИЦИНА МАМАНДЫҒЫ БОЙЫНША ОӘК

- Тапсырманы келесі көмекпен орындаңыз:  
· Online Mendelian Inheritance in Man (OMIM)  
• Human Gene Mutation Database (HGMD)

8.4.5. Сүт безінің және аналық бездердің жанұялық рагы (СБР) Европа әйелдерінің әрбір 10 – ында анықталады. СБР 5-10 % шамасы тұқым қуалайды. Мутацияға ұшырауы СБР және аналық бездердің рагының себебі болып табылатын онкосупрессор – екі ген–BRCA –1 және BRCA – 2 анықталған және хромосоадағы орны анықталған. *Адамда BRCA –1 және BRCA – 2 гендері қандай хромосоада орналасқан?*

- Тапсырманы келесі жолмен орындаңыз:  
· Online Mendelian Inheritance in Man (OMIM)

**Түсініктеме сөздер:**

қазақ тілінде	орыс тілінде	ағылшын тілінде
генодиагностика – науқастардың және олардың туыскандарының ДНҚ талдауға негізделген моногендік ауруларды анықтайтын молекулалық-генетикалық әдіс	генодиагностика – молекулярно-генетический метод диагностики моногенных болезней, основанный на анализе ДНК больных или их родственников	gene diagnostics - molecular genetic method for diagnosis of monogenic diseases, based on DNA analysis of patients or their relatives

Құрастырушы: Қашағанова Ж.А.

## № 29 сабақ

### 1. Тақырыбы: «Жасушаның молекулалық биологиясы» бөлімі бойынша кеңес беру

## № 30 сабақ

### 1. Тақырыбы: «Жасушаның молекулалық биологиясы» бөлімі бойынша аралық бақылау

**2. Мақсаты:** Студенттердің дәріс материалдары мен практикалық сабақтарда алған түсініктері мен білім деңгейлерін жасушаның генетикалық материалының құрылысы мен қызметі, мутацияның пайда болу себептері мен механизмдері, ДНҚ зақымдану репарациясының молекулалық механизмдері, замануи онкологиядағы генетиканың ролі.

**3. Оқыту мақсаты:** Студенттерді ауызша сұрау, типтік есептер шығарту арқылы студенттердің осы тараудан алған білім деңгейлері мен түсініктерін анықтау.

### 4. Өткізу түрі:

- ауызша сұрау
- есеп шығару
- тест өткізу

### 5. Тақырып бойынша тапсырмалар:

- 5.1. Жасуша пролиферациясы – көбею үрдісінің цитологиялық негізі (көбею, көп жасушаның пайда болуы, жіктелу (дифференциация, регенерация және қартаю үрдісі)
- 5.2. Жасуша пролиферациясының кезеңдері және реттелуі
- 5.3. Митоза сатылары және сипаттамасы (кариокинез, цитокинез)
- 5.4. Митоздағы хрососомалардың құрылысының динамикасы және қызметі
- 5.5. Митоздың жалпы биологиялық, генетикалық және медициналық маңызы
- 5.6. Гаметогенез, сипаттамасы.
- 5.7. Оогенез, сперматогенез.
- 5.8. Мейоз – жынысты көбеюдің және ағзаның основа полового размножения и комбинативті өзгерістің неізі.
- 5.9. Мейоз кезіндегі хромосомалардың құрылысының динамикасы және қызметі.
- 5.10. Мейоздың жалпы биологиялық, генетикалық және медициналық маңызы.
- 5.11. Геномдық мутациялар себептері, пайда болу механизмдері
- 5.12. Геномдық тутақиялардың жіктелуі
- 5.13. Геномдық мутациялардың хромосомалық аурулардың дамуындағы ролі.
- 5.14. Гендік мутациялар, олардың себептері, жіктелуі.
- 5.15. Репликация қателіктерінен болатын мутациялардың типтері, даму механизмдері.
- 5.16. Оқылу рамкасының өзгеруі типту мутациялар, даму механизмі.
- 5.17. Гендік мутациялардан дамитын тұқым қуалайтын аурулар.
- 5.18. Апоптоз, анықтамасы.
- 5.19. Апоптоздың себептері.
- 5.20. Апоптоздың даму сатылары.

- 5.21. Апоптоз процессінің генетикалық бақылануы.
- 5.22. Апоптоздың медициналық маңызы.
- 5.23. Моногенді аурулардың ДНҚ диагностика әдістері
- 5.24. ДНҚ- диагностиканың тура және жанама әдістері
- 5.25. Қазіргі кездегі молекулалық-генетикалық әдістері мен технологиялардың медицинада қолданылуының негізгі бағыттары.
- 5.26. Гендік инженерия. Гендік инженерияның мақсаты.
- 5.27. Гендік инженерияның әдістері.
- 5.28. Генетикалық модифицирленген азық-түліктер
- 5.29. Медицинадағы гендік инженерияның болашағы және маңызы.
- 5.30. Гендік инженерияда қазақстандық ғалымдардың жетістіктері.
- 5.31. Клондаудың тарихы және әдістері
- 5.32. Репродуктивті және терапевтік клондау.
- 5.33. Ағзаларды клондаудың этикалық және құқықтық мәселелері.
- 5.34. Адамды клондау; ия не жоқ.
- 5.35. Клондау технологиясын пайдалануға болатын салалар.

**6. Оқыту әдістері:** үйлесімді (комбинациялық) оқыту тәсілі (әңгімелесу, типтік есептер шығару).

## 7. Әдебиеттер:

### Негізгі:

- 7.1. Айала Ф., Кайгер Дж. Современная генетика. М., 1988.
- 7.2. Албертс Б. и др. Молекулярная биология клетки. М., 1986, 1994.
- 7.3. Гинтер Е.К. Медицинская генетика. М., 2003.
- 7.4. Генетика. Под ред. Иванова В.И. М., 2006.
- 6.1. Жимулев И.Ф. Общая и молекулярная генетика. Новосибирск, 2006.
- 6.2. Мушкамбаров Н.Н., Кузнецов С.Л. Молекулярная биология. М., 2003.
- 6.3. Муминов Т.А., Куандықов Е.У. Основы молекулярной биологии (курс лекций). А., 2007.
- 6.4. Фаллер Д. М., Шилдс Д. Молекулярная биология клетки. М., 2006.
- 6.5. Қазымбет П.Қ., Аманжолова Л.Е., Нұртаева Қ.С. Медициналық биология. А., 2002.
- 6.6. Қуандықов Е.Ө., Әбілаев С.А. Медициналық биология және генетика. А., 2006.
- 6.7. Медициналық биология және генетика. Оқу құралы проф. Қуандықов Е.Ө. ред. А., 2004.

### Қосымша:

- 7.1. Заяц Р.Г. и др. Общая и медицинская генетика. Ростов-на-Дону, 2002.
- 7.2. Инге-Вечтомов С.Г. Генетика с основами селекции. М., 1989.
- 7.3. Коничев А.С., Севастьянова Г.А. Молекулярная биология. М., 2005.
- 7.4. Льюин Б. Гены. М., 1987.
- 7.5. Аманжолова Л.Е. Жалпы және медициналық генетиканың биологиялық негіздері. А., 2006.

## 8. Бақылау:

### 8.1. Құзыреттілікті бағалау – білім.

- 8.2. Тақырыптың сұрақтары бойынша ауызша сұрау.
- 8.3. Тесттік бақылау – 10 сұрақтан 12 нұсқа.

### 7.2. Құзыреттілікті бағалау – практикалық дағды.

- 7.2.1. Жасушада мейоздық бөліну кезіндегі генетикалық материалдың мөлшерінің өзгерісін түсіндіріп сызбасын сызу.



МОЛЕКУЛАЛЫҚ БИОЛОГИЯ ЖӘНЕ ГЕНЕТИКА КАФЕДРАСЫ  
ЖАЛПЫ МЕДИЦИНА МАМАНДЫҒЫ БОЙЫНША ОӘК

---

7.2.2. Спермато- оогенез сатыларын мен кезеңдеріне сипаттама беріу және генетикалық материалдың жиынтығын көрсетіп сызбасын сызып түсіндіру.

7.2.3. Гендік мутациялардың пайда болу механизмінің сызбасын сызып, түсіндіріңіздер

7.2.4. Гендік мутациялардың пайда болу механизмінің сызбасын сызып, түсіндіріңіздер

7.2.5. Апоптоз сатыларының мәні, сызбасын сызу және медициналық маңызын түсіндіру

7.2.6. Адамда кездесетін трисомияның негізгі типтерін атап өту және олардың пайда болу механизмдерін түсіндіру

7.2.7. Гonosомдық синдромдардың негізгі типтерін атап өту және олардың пайда болу механизмдерін түсіндіру

7.2.8. Даун синдромына алып келетін мутацияның типі, олардың пайда болу механизмдерін түсіндіру және клиникалық белгілері

7.2.9. Патау синдромы ауруына алып келетін мутацияның типі, олардың пайда болу механизмдерін түсіндіру, кариотипін және клиникалық белгілерін сипаттау

7.2.10. Эдварс синдромы ауруына алып келетін мутацияның типі, олардың пайда болу механизмдерін түсіндіру, кариотипін және клиникалық белгілерін сипаттау

7.2.11. Шерешевского-Тернера синдромы ауруына алып келетін мутацияның типі, олардың пайда болу механизмдерін түсіндіру, кариотипін және клиникалық белгілерін сипаттау

7.2.12. Кляйнфельтера синдромы ауруына синдромы ауруына алып келетін мутацияның типі, олардың пайда болу механизмдерін түсіндіру, кариотипін және клиникалық белгілерін сипаттау

**8. Құзыреттілікті бағалау – коммуникативті дағды.**

8.1. Әңгемелесу барысында материалды дұрыс жеткізу және топпен жұмыс істей білу



**ЖАЛПЫ МЕДИЦИНА МАМАНДЫҒЫ**

**МОЛЕКУЛАЛЫҚ БИОЛОГИЯ ЖӘНЕ ГЕНЕТИКА**  
**КАФЕДРАСЫ**

**СТУДЕНТТЕРДІҢ ӨЗІНДІК ЖҰМЫСЫНА**  
**АРНАЛҒАН ӘДІСТЕМЕЛІК НҰСҚАУЛАР**

**КУРС: 1**

**ПӘН: МОЛЕКУЛАЛЫҚ БИОЛОГИЯ ЖӘНЕ**  
**МЕДИЦИНАЛЫҚ ГЕНЕТИКА**



## ҚҰРАСТЫРУШЫЛАР: кафедра оқытушылар

2013 жыл

Кафедра отырысында талқыланып бекітілді, «04» маусым 2013 ж., хаттама № 17 .

Кафедра меңгерушісі, профессор

Қуандықов Е. Ө.



## №1 тақырып Адам жынысының генетикасы

**1.Мақсаты:** Студенттерде адам жынысыны анықталуындағы және қайта анықталуындағы тұқым қуалаушылықтың маңызы мен мәні туралы білімді қалыптастыру. Жеке даму үдерісі кезіндегі жыныс – зәр шығару жүйелерінің (қалыпты және патологиялы) қалыптасуындағы жыныс хромосомаларда орналасқан гендермен бақыланатын белгілердің (аурулардың) тұқым қуалауының цитогенетикалық механизмдерін сипаттау.

### 3. Тапсырмалар:

- 3.1.Жыныстың генетикалық (хромосомалық) алғашқы детерминациялануы.
- 3.2. Жыныстың алғашқы детерминациялануындағы Y және аутосомдық хромосомалардағы гендердің рөлі.
- 3.3. Жыныстың екінші реттік морфогенездік детерминациялануы және жыныс – зәр шығару жүйелері мүшелерінің қалыптасуы.
- 3.4. Жынысқа тәуелді және жыныспен шектелетін белгілер.
- 3.5.Гинандроморфтар, интерсексуалдар, гермародиттер және тағы басқа тка біткен ақаулар мен зәр шығару, жыныс жүйелеріндегі ауытқулар, олардың медицинадағы маңызы.

4. Орындалу формасы: **презентация**

### 5. Орындалу критерилері (тапсырманың орындалуына қойылатын сұраныстар):

- а) Тақырыптың толық және жүйелі (логикалы) ашылуы
- б) Ақпарат көздерімен жұмыс істей алуы
- в) Материалды толық қамти білуі, қортынды жасауы
- г) Презентацияны таныстыруы және сұрақтарға жауап беруі, құрастыру сұраныстарына үйлесімділігі

Презентацияның құрылымы:

- 1) Презентация мазмұнының тақырыпқа және қойылған сұраныстарға сәйкестігі Тақырып толық ашылуы, слайдтардың представлены в логикалық тізбекпен орналастыру және көрсету, арнайы

МОЛЕКУЛАЛЫҚ БИОЛОГИЯ ЖӘНЕ ГЕНЕТИКА КАФЕДРАСЫ  
ЖАЛПЫ МЕДИЦИНА МАМАНДЫҒЫ БОЙЫНША ОӘК

терминдерді және символдарды нақты пайдаланылуы. четкой последовательности с точным использованием специальной терминологии и символики. Слайдтар мәтінінің мәнді, идеялардың анық құрастырылуы, қысқа құрылымдық формада жазылуы);

2) Заманауи ақпарат көздерін қажетті мөлшерде пайдаланылуы;

3) Материалдың толықтығы, мәнді және анық қортындыны жасауы;

**4) Студенттің материалды еркін меңгеруі** (анық, сауатты, ғылыми терминологияларды ретімен пайдалануы. Қойылған сұрақтарға жауап бергенде өз позициясын қорғай алуы және сынға конструктивті реакция бере білуі);

**5) Слайдтарды құрастырылуының сұранысқа толық сәйкестілігі.** (Имеется Титулдық слайдтың атына, презентация жостарының, қолданылған әдебиеттердің тізімі және Internet көзіне сәйкестігі. Слайдтың дұрыс көркемделуі, мәтіннің көп болмауы және грамматикалық қателердің болмауы. Слайдтар аудиторияның кез келген нүктесінен жақсы көрінуі).

**6. Тапсырылу мерзімі:** «Жалпы генетика негіздері» шекаралық бақылауға дейін.

7. Бағалау критерилері: **100% сәйкес болатын 100 балл жүесімен бағаланады.**

### 8. Әдебиеттер:

8.1.Бочков Н.П. Клиническая генетика М., 2004.

8.2. Генетика. Под ред. Иванова В.И. М., 2006.

8.3.Гинтер Е.К. Медицинская генетика. М., 2003.

8.4. Жимулев И.Ф.Общая и молекулярная генетика. Новосибирск,2006.

8.5.Жимулев И.Ф.Общая и молекулярная генетика. Новосибирск,2003.

8.6.Медицинская генетика. Под ред. Бочкова Н.П. М., 2010.

8.7.Роберт Л.Н., Родерик Р., Мак-Иннес., Хантингтон Ф. Виллард. Медицинская генетика. Под ред. Бочкова Н.П. М., «ГЭОТАР-Медиа», 2010.

8.8.Тейлор Д., Грин Н., Стаут У. Биология. М., 2002.

### 9. Бақылау:

9.1.Жыныстың негізгі детерминациялану типтері.

9.2.У–хромосоманың жыныс детерминациялануындағы рөлі неде?

9.3. Аутосомдық гендердің жыныс детерминациялануындағы рөлі қандай?

9.4. Жыныстың екінші реттік детерминациялануы қандай факторлармен байланысты?

9.5. Адамның жынысы детерминациялануындағы бұзылыстардан қандай патологиялық жағдайлар қалыптасады.

### Тақырып бойынша үш тілде түсіндірме сөздер:

Қазақ тілінде	Орыс тілінде	Ағылшын тілінде
<b>Жыныс</b> – бұл ағзалардың көбеюіне керекті морфологиялық, физиологиялық, қылықтық және басқада белгілерінің жиынтығы	<b>Пол</b> – это совокупность морфологических, физиологических, поведенческих и других признаков организма,	<b>Floor</b> (gender, sex) - a set of morphological, physiological, behavioral, and other characteristics of the body, causing the reproduction



МОЛЕКУЛАЛЫҚ БИОЛОГИЯ ЖӘНЕ ГЕНЕТИКА КАФЕДРАСЫ  
ЖАЛПЫ МЕДИЦИНА МАМАНДЫҒЫ БОЙЫНША ОӘК

	обусловливающих репродукцию	
<b>Жыныстың бастапқы</b> (алғашқы) белгілеріне гаметалардың түзілуіне және ұрықтандыруға керекті мүшелер (гонадалар, жыныс жолдары, сыртқы және ішкі жыныс мүшелері). Олар эмбриогенезде қалыптасады	<b>Первичные признаки</b> пола представлены органами, обеспечивающими образование гамет и оплодотворение (гонады, половые пути, наружные и внутренние половые органы). Они закладываются в эмбриогенезе	<b>Initial symptoms</b> are floor units providing formation of gametes and fertilization (gonads, genital tract, external and internal genital organs). They are laid in embryogenesis
<b>Екінші реттік</b> (екіншілік) жыныс белгілер жыныстық көбеюге қатыспайды. Олар жыныс гормондарының әсерінен жыныстық пісіп жетілу кезінде пайда болады	<b>Вторичные признаки</b> пола не принимают участия в половой репродукции. Они развиваются под воздействием половых гормонов и появляются в период полового созревания	<b>The secondary sex characteristics</b> do not participate in the decoy sexual reproduction. They develop under the influence of sex hormones and appear at puberty
<b>Жыныс белгілерін</b> 3 категорияға бөлуге болады: Ж жыныспен шектелетін, жыныспен бақыланатын және жыныспен тіркес	<b>Половые признаки</b> можно разделить на 3 категории: ограниченные с полом, контролируемые полом и сцепленные с полом	<b>Sexual characteristics</b> can be divided into three categories: limited to gender, sex and kontoliruemye sex-linked
<b>Жыныстың жіктелуі</b> жыныс хромосомаларының генетикалық жиынтығымен бағдарланады. Ұрықтың жынысы ХХ немесе ХУ жыныс хромосомаларымен анықталады	<b>Дифференцировка</b> пола программируется генетическим набором половых хромосом. Генетический пол зародыша определяется половыми хромосомами ХХ или ХУ	<b>Genetic differentiation</b> of sex programmed set of sex chromosomes. The genetic sex of the embryo is determined by the sex chromosomes ХХ or ХУ



Құрастырушы: Нуртаева Қ.С.

## **1. № 2 тақырып. АВО жүйесі бойынша қан тобының генетикасы**

**2. Мақсаты:** студенттерге АВО жүйесі бойынша қан топтарының генетикасының заманауи түсінігін, практикалық дәрігерлер үшін АВО жүйесі бойынша қан топтарының генетикасы және резус-фактор жүйесі жайлы білімді қалыптастыру

### **3. Тапсырма:**

- 3.1. АВО жүйесі бойынша қан топтарының ашылу тарихы.
- 3.2. АВО антигендері.
- 3.3. Резус-фактор жүйесі.
- 3.4. Қан топтары және кейбір тұқым қуалайтын аурулардың даму қауіптілігі
- 3.5. Қан топтары бойынша сәкестілік және қан құю
- 3.6. Барлық қан топтары бойынша «әмбебап қан» шығару

**4. Орындау түрі:** презентация дайындау

### **5. Орындалу критерийлері:**

- а) тақырып бойынша негізгі әдебиеттерді оқу және тандап алу;
- б) мәліметтерді жүйелеу және өңдеу;
- в) рефераттың жоспарын дайындау;
- г) библиографияны құрастыру;
- д) «Microsoft Power Point» бағдарламасы бойынша презентацияны құрастыру және дайындау
- е) «Биолог» атты СҒҮ баяндау

### **Презентация жасауда қойылатын талаптар:**

- а) презентация «Microsoft Power Point» бағдарламасы бойынша құрастырылады;
- б) слайд саны 10-15 аспауы қажет;
- в) презентация жасауда слайдқа үлкен тексттер жазуға болмайды, жеңіл қабылданатын және сауатты жасалынуы қажет;
- г) соңғы слайдта қолданған әдебиеттерді көрсету қажет.

**6. Тапсыру мерзімі:** «Жалпы генетика негіздері» бөлімі бойынша аралық бақылауға дейін

**7. Бағалау критерийлері:** барлығы 100 баллмен бағаланады, бұл 100% сәйкес келеді.

### 8.Әдебиеттер:

- 8.1. Бочков Н.П. Клиническая генетика М., 2004.
- 8.2. Генетика. Под ред. Иванова В.И. М., 2006.
- 8.3. Гинтер Е.К. Медицинская генетика М., 2003.

### 9. Бақылау сұрақтары:

- 9.1. Қан топтарының типологиясы: АВО жүйесі, Rh- резус жүйесі, басқа да жүйелер
- 9.2. Адамның қан топтары бойынша сәйкестілігі
- 9.3. Қан топтарын анықтау; АВО жүйесі бойынша анықтау, АВО жүйесі бойынша өзіндік сәйкестілік сынағасы
- 9.4. Қан топтары бойынша мәліметтерді қолдану: қан құю, қан топтары мен денсаулық көрсеткіштері арасындағы байланыс, АВО жүйесі бойынша қан топтарының және резус фактордың елдерде таралуы
- 9.5. АВО жүйесі бойынша қан топтарының тұқым қуалауы

### Тақырып бойынша үш тілде түсіндірме сөздер:

Қазақ тілінде	Орыс тілінде	Ағылшын тілінде
<b>Қан топтары</b> – иммунологиялық қасиетіне негізделген, құрамында арнайы антигендері бар қан топтары	<b>Группы крови</b> – групповая дифференциация крови на основе иммунологических свойств, обусловленных присутствием специфических антигенов	<b>Groups blood</b> – group differentiation based blood immunological properties to the presence of specific antigens
<b>Антиген</b> – қорғаныс иммундық реакция – антидене түзетін ағзаның бөге заты (ақуыздар, полисахаридтер)	<b>Антиген</b> – чужеродные для данного организма вещества (белки, полисахариды), которые при поступлении вызывают защитную иммунную реакцию – <b>образование антител</b>	<b>Antigen</b> – foreign body part material (proteins, polysaccharides) which arrives at eliciting a protective immune response, antibody
<b>Резус – фактор</b> - это антиген (белок) который находится на поверхности эритроцитов, красных кровяных телец	<b>Резус – фактор</b> – эритроциттердің, қызыл қан түйіршіктерінің бетінде орналасқан антиген (ақуыз)	<b>Rh – factor</b> is an antigen (protein) that is on the surface of red blood cells

Құрастырған: Әлмұхамбетова С.Қ.

## 1. № 3 тақырып. Қартаюдың молекулалық-генетикалық механизмдері

2. **Мақсаты:** Қартаюдың молекулалық-генетикалық механизмдерін білу

### 3. Тапсырмалар:

- 3.1 Биологиялық үдеріс ретінде ағзаның қартаюы
- 3.2 Қартаю үдерісінің жалпы заңдылықтары. Қартаю кезінде болатын ағзадағы өзгерістер
- 3.3 Жасушалық қартаюдың механизмдері
- 3.4 Қартаюдың физиологиялық механизмдері
- 3.5. Қартаюдың молекулалық механизмдері
- 3.6. Биологиялық мәңгілікке тірі қалу жайлы түсінік: негізгі болжамдар

4. **Орындау түрі:** реферат дайындау.

### 5. Орындалу критерийлері:

#### Рефераттың құрылымы:

- 1) **беттік парақ** ( талапқа сай безендіру);
- 2) **мазмұны** (рефераттың бөлімдерін, бетін ретімен орналастырып номерлеу);
- 3) **кіріспе** (талданатын мәселенің мәнін, маңыздылығы мен өзектілігін көрсету және рефераттың мақсаты мен тапсырмаларын анықтау);
- 4) **негізгі бөлім** (рефераттың әр бір бөлімі жеке мәселені немесе оның бір жағын қамту керек және алдыңғы бөлімдермен логикалық байланысты болуы қажет, бұл бөлігіне кестелер, сызбалар, графиктер, суреттер және т.б. енгізуге болады);
- 5) **қорытынды** (тұжырым жасалынып, реферат тақырыбының жалпы қорытындылары беріледі, ұсыныстар жасалынады);
- 6) **әдебиеттер тізімі.**

#### Рефератты безендірудегі қойылатын талаптар:

- а) рефераттың көлемі 10-15 бет болу керек (қосымша беттер реферат көлеміне кірмейді);
- б) реферат сауатты түрде орындалу қажет, баяндау мәдениеті сақталу керек;
- в) баяндалу барысында қолданған әдебиетке сілтеу болуы керек;
- г) библиография дұрыс құрастырылуы қажет.

6. **Тапсыру мерзімі:** «Жалпы генетика негіздері» бөлімі бойынша аралық бақылауға дейін

7. Бағалау критерийлері: 100 баллдық жүйесімен бағаланады, бұл 100%-ке сәйкес келеді.

### 8.Әдебиеттер:

- 8.1. Бочков Н.П. Клиническая генетика. М., 2004.
- 8.2. Введение в молекулярную медицину. Под ред. Пальцева М.А. М., 2004.
- 8.3. Гинтер Е.К. Медицинская генетика. М., 2003.
- 8.4. Лильин Е.Т. и др. Генетика для врачей. М., 1990.
- 8.5. Медицинская биология и генетика. Куандыкова Е.У. А., 2004.
- 8.6. Иванов В.И. и др. Генетика. М., 2006, с.430-601.
- 8.7. Заяц Р.Г., Бутвиловский В.Э., Рачковская И.В., Давыдов В.В. Общая и медицинская генетика. Ростов-на-Дону. 2002.
- 8.8. Умнов Д.Е. Медицинская генетика. М., 2005.
- 8.9. Хандогина Е.К. и др. Основы медицинской генетики. М., 2004.

### 9. Бақылау:

- 9.1. Қартаюдың себебі
- 9.2. Бос радикалдар
- 9.3. Хейфлик лимиті
- 9.4. Апоптоз және қартаю
- 9.5. Қартаю гендері

### Тақырып бойынша үш тілде түсіндірме сөздер:

Қазақ тілінде	Орыс тілінде	Ағылшын тілінде
Апоптоз – бағдарланаған жасушалық өлім, жасушалардың физиологиялық өлімі	Апоптоз – программированная клеточная физиологическая гибель клеток	Apoptosis - process of <a href="#">programmed cell death</a> , physiological cell death
Хейфлик шектеуі – сомалық жасушалар бөлінуінің шектелуі; жас келе жасушалар бөліну санының азаюы; оның негізінде сызықтық ДНК молекуласының соңының (теломерлерінің) әрбір репликациядан соң қысқаруы жатады	Лимит Хейфлика – ограничение количества делений соматических клеток; уменьшение количества делений клеток с возрастом; в его основе лежит укорочение концов линейных молекул ДНК (теломер) в процессе каждой репликации	Heyflick limit – limiting the number of cell divisions of somatic cells, it is based on the shortening of the ends of linear DNA molecules during each replication



Құрастырған: Әлмұхамбетова С.Қ.

### **1. № 4 тақырып. Бағаналы жасушалар және олардың медициналық маңызы**

**2. Мақсаты:** Студенттерде бағаналы жасушалар жайлы қазіргі кездегі көзқарастарды және оның клиникалық практикада пайдалану мүмкіндігін қалыптастыру.

### **3. Тапсырма:**

- 3.1. Бағаналы жасушалардың зерттелу тарихы (БЖ).
- 3.2. Бағаналы жасушалар жайлы түсінік
- 3.3. Эмбрионалды бағаналы жасушалар
- 3.4. Ересек ағзаның бағаналы жасушалары
- 3.5. Бағаналы жасушаларды алу жолдары
- 3.6. Клиникалық практикада бағаналы жасушаларды қолдану
- 3.7. Бағаналы жасушаларды зерттеудің жетістіктері

**4. Орындау түрі:** презентация дайындау.

### **5. Орындалу критерийлері:**

- а) тақырып бойынша негізгі әдебиеттерді оқу және тандап алу;
- б) мәліметтерді жүйелеу және өңдеу;
- в) рефераттың жоспарын дайындау;
- г) библиографияны құрастыру;
- д) «Microsoft Power Point» бағдарламасы бойынша презентацияны құрастыру және дайындау
- е) «Биолог» атты CFY баяндау

### **Презентация жасауда қойылатын талаптар:**

- а) презентация «Microsoft Power Point» бағдарламасы бойынша құрастырылады;
- б) слайд саны 10-15 аспауы қажет;
- в) презентация жасауда слайдка үлкен тексттер жазуға болмайды, жеңіл қабылданатын және сауатты жасалынуы қажет;
- г) соңғы слайдта қолданған әдебиеттерді көрсету қажет.

**6. Тапсыру мерзімі:** «Жалпы генетика негіздері» бөлімі бойынша аралық бақылауға дейін.



МОЛЕКУЛАЛЫҚ БИОЛОГИЯ ЖӘНЕ ГЕНЕТИКА КАФЕДРАСЫ  
ЖАЛПЫ МЕДИЦИНА МАМАНДЫҒЫ БОЙЫНША ОӘК

**7. Бағалау критерийлері:** барлығы 100 баллмен бағаланады, бұл 100%-ке сәйкес келеді.

**8. Әдебиеттер:**

- 8.1. Архив патологии, № 4, 2002.
- 8.2. Введение в молекулярную медицину. Под ред. Пальцева М.А. М., 2003.
- 8.3. Владимирская Е.Б., Румянцева А.Г. // Вопросы гематологии, онкологии и иммунопатологии в педиатрии. М., 2002, № 1.
- 8.4. Клиническая лабораторная диагностика, № 4, 2006.
- 8.5. Клиническая медицина, № 1, 2004.
- 8.6. Жалпы және медициналық генетика негіздері. Қуандықов Е.Ө., А., 2009

**9. Бақылау:**

- 9.1. Бағаналы жасушалардың қасиеті: артықшылығы және олардың медицинада қолдану қиыншылықтары.
- 9.2. Бағаналы жасушалардың номенклатурасы, эмбрионалдық бағаналы жасушалар (ЭБЖ), гемопоэтикалық бағаналы жасушалар (ГБЖ).
- 9.3. Бағаналы жасушаның ырғақтылығы.
- 9.4. Бағаналы жасушалар, гендік және жасушалық терапия мәселелері

**Тақырып бойынша үш тілде түсіндірме сөздер:**

Қазақ тілінде	Орыс тілінде	Ағылшын тілінде
Бағаналы жасушалар – маманданбаған немесе арнайыланбаған жасушалар	Стволовые клетки – не дифференцированные или не специализированные клетки	Stem cells - undifferentiated or no specialized cells



Құрастырған: Әлмұхамбетова С.Қ.

## **1. № 5 тақырып. Жүрек-қан тамыр жүйесінің туа біткен ақаулықтары**

**2. Мақсаты:** студенттерде дамудың туа біткен ақаулықтары жайлы түсінікті және олардың механизмдері, қоғамдық денсаулық сақтауға дамудың туа біткен ақаулықтардың әсерін қалыптастыру

## **3. Тапсырмалар:**

- 3.1. Дамудың туа біткен ақаулығы жайлы түсінік, кездесу жиілігі
- 3.2. Клиникалық дисморфология: даму ақаулықтары, деформациялар, дизрупциялар
- 3.3. Даму ақаулықтарының пайда болуына генетикалық және орта факторларының әсері
- 3.4. Жүрек – қан тамырлар жүйесінің даму ақаулықтары: тамырлардың транспозициясы, жүрекалды және қарынша аралық ақаулықтар, ашық артериалды ағыс, аорта стенозы

**4. Орындау түрі:** презентация дайындау.

## **5. Орындау критерийлері:**

- а) тақырып бойынша негізгі әдебиеттерді оқу және таңдап алу;
- б) мәліметтерді жүйелеу және өңдеу;
- в) рефераттың жоспарын дайындау;
- г) библиографияны құрастыру;
- д) «Microsoft Power Point» бағдарламасы бойынша презентацияны құрастыру және дайындау
- е) «Биолог» атты СҒҮ баяндау

**Презентация жасауда қойылатын талаптар:**



МОЛЕКУЛАЛЫҚ БИОЛОГИЯ ЖӘНЕ ГЕНЕТИКА КАФЕДРАСЫ  
ЖАЛПЫ МЕДИЦИНА МАМАНДЫҒЫ БОЙЫНША ОӘК

- а) презентация «Microsoft Power Point» бағдарламасы бойынша құрастырылады;
- б) слайд саны 10-15 аспауы қажет;
- в) презентация жасауда слайдқа үлкен текстер жазуға болмайды, жеңіл қабылданатын және сауатты жасалынуы қажет;
- г) соңғы слайдта қолданған әдебиеттерді көрсету қажет.

**6. Тапсыру мерзімі:** «Жалпы генетика негіздері» бөлімі бойынша аралық бақылауға дейін.

**7. Бағалау критерийлері:** барлығы 100 баллмен бағаланады, ол 100% сәйкес келеді.

**8. Әдебиеттер:**

- 8.1. Бураковский В.И., Бухарин В.А., Константинов С.А. и др. Врожденные пороки сердца. В.кн. Частная хирургия болезней сердца и сосудов. Под ред. В.И. Бураковского и С.А. Колесникова. М.: Медицина, 1967; 315 -23
- 8.2. Бураковский В.И., Бухарин В.А., Плотникова Л.Р. Легочная гипертензия при врожденных пороках сердца. М.: Медицина, 1975; 247
- 8.3. Амосов Н.М., Бендет Я.А. Терапевтические аспекты кардиохирургии. Киев: Здоровье, 1983; 33-96
- 8.4. Белоконь Н.А., Кубергер М.Б. Болезни сердца и сосудов у детей. Руководство для врачей. В 2 томах. – М.Медицина, 1987; 918
- 8.5. Бураковский В.А., Бухарин В.А., Подзолков В.П. и др. Врожденные пороки сердца. В.кн. Сердечно-сосудистая хирургия. Под ред. В.И. Бураковского, Л.А. Бокерия. М. Медицина, 1989; 345-82
- 8.6. Иваницкий А.В. Роль рентгенологического исследования в диагностике пороков сердца у детей. Педиатрия. 1985; 8 (7) 55-7
- 8.7. Белоконь Н.А., Подзолков В.П. Врожденные пороки сердца. М. Медицина, 1991; 352
- 8.8. Интернет сайттар:  
<http://www.cardiopapa.ru>  
<http://www.rusmedserver.ru/patofiziologia/193.html>  
<http://www.cardiolog.org/cardiohirurgia/54-vr-poroki/296-razvitie-sss.html>

**9. Бақылау:**

- 6.1. Деформацияның даму ақаулықтарынан ерекшелігі неде?
- 6.2. Тамырлардың транспозициясы дегеніміз не?
- 6.3. Боталлов ағысы дегеніміз не?

**Тақырып бойынша үш тілде түсіндірме сөздер:**

Қазақ тілінде	Орыс тілінде	Ағылшын тілінде
Атрезия – туа біткен түтіктің немесе тесіктің болмауы	Атрезия – врожденное отсутствие естественного отверстия	Atresia - congenital absence of natural body orifice
Стеноз - қуысты мүшенің тарылуы	Стеноз - сужение отверстия	Stenosis – narrowing in a blood vessels
Жүрек ақаулары – туа біткен немесе жүре пайда болған	Пороки сердца – врожденные или приобретенные	Heart defects – congenital or acquired morphological



МОЛЕКУЛАЛЫҚ БИОЛОГИЯ ЖӘНЕ ГЕНЕТИКА КАФЕДРАСЫ  
ЖАЛПЫ МЕДИЦИНА МАМАНДЫҒЫ БОЙЫНША ОӘК

жүрек бөліктерінің морфологиялық өзгерісі, үлкен және кіші қан айналым шеңберлері бойынша жүретін қан ағысының бұзылысы.	морфологические изменения клапанного аппарата, перегородок, стенок сердца или отходящих от него крупных сосудов, нарушающие передвижение крови внутри сердца или по большому и малому кругом кровообращения	changes in valvular, heart walls or large vessels that interfere with movement of blood within the heart or on the large and small circles of blood
--	---	---

Құрастырған: Әлмұхамбетова С.Қ.

**1. №6 тақырыбы. Қазақстанның экологиялық қолайсыз аймақтарындағы тұрғындарының денсаулығы**

**2. Мақсаты:** Бұрынғы Семей ядролық полигонныңдағы, Арал өңіріндегі қалыптасқан экологиялық ситуациялар және оның тұрғындарының денсаулығы.

**3. Тапсырма:**

- 3.1. Семей ядролық полигонын зонасындағы жағымсыз негізгі экологиялық фактордың әсері.
- 3.2. Арал өңірінің негізгі жағымсыз факторлары.
- 3.3. Бұл аймақтардағы тұрғындардың денсаулығын зерттеулердің нәтижелері.

**4. Орындау түрі:** реферат дайындау.

**5. Орындалу критерийлері:**

- а) тақырыбы бойынша негізгі әдебиеттерді оқу және жинау;
- б) ақпаратты жүйелеу және өңдеу;
- в) реферат жоспарын құру;
- г) библиография құрастыру;
- д) рефератты жазу және бездендіру.

**Рефераттың құрылымы:**

- 1) беттік парақ ( талапқа сай безендіру);
- 2) мазмұны (рефераттың бөлімдерін,бетін ретімен орналастырып номерлеу);

- 3) кіріспе** (талданатын мәселенің мәнін, маңыздылығы мен өзектілігін көрсету және рефераттың мақсаты мен тапсырмаларын анықтау);
- 4) негізгі бөлім** (рефераттың әр бір бөлімі жеке мәселені немесе оның бір жағын қамту керек және алдыңғы бөлімдермен логикалық байланысты болуы қажет, бұл бөлігіне кестелер, сызбалар, графиктер, суреттер және т.б. енгізуге болады);
- 5) қортынды** (тұжырым жасалынып, реферат тақырыбының жалпы қорытындылары беріледі, ұсыныстар жасалынады);
- 6) әдебиеттер тізімі.**

**Рефератты безендірудегі қойылатын талаптар:**

- а) рефераттың көлемі 10-15 бет болу керек (қосымша беттер реферат көлеміне кірмейді);
- б) реферат сауатты түрде орындалу қажет, баяндау мәдениеті сақталу керек;
- в) баяндалу барысында қолданған әдебиетке сілтеу болуы керек;
- г) библиография дұрыс құрастырылуы қажет.

**6. Тапсыру мерзімі:** «Жалпы генетика негіздері» бөлімдері бойынша аралық бақылауға дейін.

**7. Бағалау критерийлері:** 100 баллдық жүйесімен бағаланады, бұл 100 %-ке сәйкес келеді

**8. Әдебиеттер:**

- 8.1. Вахненко Д.В., Гарнизоненко Т.С., Колесников Биология с основами экологии. Ростов-на-Дону, 2003.
- 8.2. Информационный экологический бюллетень РК за 4 квартал, А., 2001.
- 8.3. Информационный экологический бюллетень РК за 2,3 кварталы, А., 2002.
- 8.4. Коробкин В.И., Передельский Л.В. Экология. Ростов-на-Дону, 2000.
- 8.5. Одум Ю. Экология. М., 1996.
- 8.6. Петров К.М. Общая экология: взаимодействие общества и природы. СПб, 1998.
- 8.7. Здоровье населения Республики Казахстан и деятельность организаций здравоохранения в 2005 г.//Стат. сб. Астана-Алматы, 2006. 260 с.
- 8.8. Окружающая среда и устойчивое развитие в Казахстане//Обзор Сер. Публ. ПРООН Казахстан № 06. Алматы, 2004. 210 с
- 8.9. <http://www.volnakz.com/geografiya/ekologicheskie-problemy-v-respublike-kazahstan/>
- 8.10. [www.amu.kz/...s.../disertasiatureshkevish.%20Word.docx](http://www.amu.kz/...s.../disertasiatureshkevish.%20Word.docx)
- 8.11. [www.group-global.org/storage\\_manage/download\\_file/8744](http://www.group-global.org/storage_manage/download_file/8744)
- 8.12. [http://library.ksu.kz/download/DBases/Ecology\\_of\\_the\\_CK/Files/Sholimbetova.pdf](http://library.ksu.kz/download/DBases/Ecology_of_the_CK/Files/Sholimbetova.pdf)

8.13. [oldvak.ed.gov.ru/common/img/uploaded/files/vak/.../IsaevaRB.doc](http://oldvak.ed.gov.ru/common/img/uploaded/files/vak/.../IsaevaRB.doc)

8.14. [http://www.undp.kz/library\\_of\\_publications/files/2147-31383.pdf](http://www.undp.kz/library_of_publications/files/2147-31383.pdf)

## 9. Бақылау:

9.1. “Экология” терминіне түсініктеме беру.

9.2. Негізгі экологиялық факторлар.

9.3. Экологиялық факторлардың әсері.

9.4. Ағзалар арасындағы қарым-қатнас.

### Тақырып бойынша үш тілде түсіндірме сөздер:

Қазақ тілінде	Орыс тілінде	Ағылшын тілінде
<b>Антропогендік ластану</b> – адамның транспорттық және ауылшаруашылық, өндірістік қызметтері нәтижесінде биосфераның ластануы.	<b>Антропогенное загрязнение</b> – загрязнение биосферы в результате промышленной, сельской и транспортной деятельности человека.	<b>Anthropogenic contamination</b> is contamination of biosphere as a result of industrial, rural and transport activity of man.
<b>Табиғатқа антропогендік әсер</b> – шаруашылық жұмыстары нәтижесінде адамның қоршаған табиғатқа және оның ресурстарына әсер етуі.	<b>Антропогенное воздействие на природу</b> – воздействия, оказываемое человеком на окружающую природу и её ресурсы в результате хозяйственной деятельности.	<b>The anthropogenic affecting nature</b> - influences, rendered by a man on the surrounded nature and her resources as a result of economic activity.
<b>Биогеоценоз</b> (грекше. bios - өмір, ge - жер және koinos - барлық), бірыңғай жер беті бөліктеріндегі белгілі тірі ағзалар қауымдастығымен (биоценоз) және өлі табиғат (жер үстінің атмосфера қабаттары, күн сәулесі, топырақ және т.б.) компоненттері, энергия және зат алмасуларымен бірлескен біртұтас табиғи кешен.	<b>Биогеоценоз</b> (от гр. bios - жизнь, ge - земля и koinos - общий), однородный участок земной поверхности с определённым составом живых (биоценоз) и косных (приземный слой атмосферы, солнечная энергия, почва и др.) компонентов, объединённых обменом вещества и энергии в единый природный комплекс.	<b>Geobiocenosis</b> (from gr. bios is life, ge is earth and koinos - general), homogeneous area of earth surface with certain composition of the living (biocenosis) and unreceptive (ground layer of atmosphere, sunny energy, soil of and other) to new ideas components incorporated by the exchange of substance and energy in a single natural complex.
<b>Биосфера</b> – Жер қабатының құрамы, құрылымы және тірі ағзалардың болашақтағы және өткен тіршілік әрекеттерінің энергетикасы, ағзалардың тіршілік ететін аймағы.	<b>Биосфера</b> – область жизни организмов, оболочка Земли, состав, структура и энергетика которой в настоящей или прошлом обусловлены деятельностью живых организмов.	<b>A biosphere</b> is a sphere of life of organisms, shell of Earth, composition, structure and energy of that in the real or the past conditioned by activity of living organisms.

МОЛЕКУЛАЛЫҚ БИОЛОГИЯ ЖӘНЕ ГЕНЕТИКА КАФЕДРАСЫ  
ЖАЛПЫ МЕДИЦИНА МАМАНДЫҒЫ БОЙЫНША ОӘК

<b>Топырақтың ластануы</b> – Жер бөліктерінде жиналған, өндіріс және тұрмыс шаруашылықтарының қоқыстары және қалдықтары, топырақ құнарлығының жоғалуына алып келуі.	<b>Загрязнение почв</b> – накопление на участках Земли промышленных и хозяйственно-бытовых отходов и отходов приводящая к потере плодородия почвы.	<b>Contamination of soils</b> is an accumulation on the plots of Land of industrial and service-utility garbages and wastes resulting in the loss of fertility of soil.
<b>Экологиялық фактор</b> – кез-келген орта жағдайына, тірі ағзалардың бейімделу реакциялары. Экологиялық факторлары: абиотикалық, биотикалық, антропогендік.	<b>Экологический фактор</b> – любое условие среды, на которое живой организм реагирует адаптивными реакциями. Экологические факторы делят на абиотические, биотические, антропогенные.	<b>An ecological factor</b> is any condition of environment, on that a living organism reacts adaptive reactions. Ecological factors are divided by abiotic, biotic, anthropogenic.

Құрастырушы: Танеева Г.Т.

## № 7 тақырып. Дәрілік заттарды жасаудағы гендік технологиялар

**2. Мақсаты:** Студенттерде дәрілік препараттарды алу және өндеудегі қазіргі кездегі гендік-инженерлік технология әдістерін қолдану негізінде білімін қалыптастыру.

### 3. Тапсырмалар:

3.1. Гендік технология әдісін қолдану арқылы дәрілік препараттарды синтездеу.

3.2. Дәрілік препараттарды биотехнологиялық әдіспен синтездеу.

3.3. Патологиялық жағдайларда гендік инженерия және биотехнология өнімдерін, жаңа дәрі-дәрмектерді іздеу методологиясы.

### 4. Орындау түрі: презентация дайындау

### 5. Орындау критерийлері:

- тақырып бойынша негізгі әдебиеттерді оқу және таңдап алу;
- мәліметтерді жүйелеу және өңдеу;
- рефераттың жоспарын дайындау;
- библиографияны құрастыру;
- рефератты құрастыру және дайындау.

### Презентация жасауда қойылатын талаптар:

МОЛЕКУЛАЛЫҚ БИОЛОГИЯ ЖӘНЕ ГЕНЕТИКА КАФЕДРАСЫ  
ЖАЛПЫ МЕДИЦИНА МАМАНДЫҒЫ БОЙЫНША ОӘК

- а) презентация “Microsoft Power Point” бағдарламасы бойынша құрастырылады;
- б) слайд саны 10-15 аспауы қажет;
- в) презентация жасауда слайдқа үлкен текстер жазуға болмайды, жеңіл қабылданатын және сауатты жасалынуы қажет;
- г) библиография бойынша сілтеме реті дұрыс құрастырылуы қажет.

**6. Тапсыру мерзімі:** «Жалпы генетика негіздері» бөлімдері бойынша аралық бақылауға дейін.

**7. Бағалау критерийі:** 100-баллдық жүйе бойынша бағаланады, бұл 100 %-ке сәйкес келеді

**8. Әдебиеттер:**

1. Львова Л.В. Индивидуальный подход. – Провизор, №12, 2006.
2. Мендель Г. Опыты над растительными гибридами. // Труды Бюро по прикладной ботанике. 1910. Т. 3. №11. С. 479-529.
3. Пашутин С. Фармакогеномика и эра лекарственного милосердия. «Химия и жизнь» №2, 2005.
4. Global Technology Center, Health Research Institute. Personalized Medicine. The Emerging Pharmacogenomics Revolution. Pricewaterhouse Coopers, February, 2005.
5. International Human Genome Sequencing Consortium. Finishing the euchromatic sequence of the human genome. Nature 431, P. 931-945
5. Vogel F. Modern problem der Humangenetik. Ergebnisse der Innerent Medizin und Kinderheilkunde, 1959, 12, 52-125.
6. - [www.medicum/hnov/ru /docter/lib>ary/obsterics/Nisvander/24/php - cok](http://www.medicum/hnov/ru/docter/lib>ary/obsterics/Nisvander/24/php-cok)  
- [www.rusmedserv.com/forum/printthread.php?t=1003-27k](http://www.rusmedserv.com/forum/printthread.php?t=1003-27k)  
- [www.reterats.net/online/referat.php?d=rkr-a-3801-7k-](http://www.reterats.net/online/referat.php?d=rkr-a-3801-7k-)

**9. Бақылау:**

- 9.1. Дәрілік препараттарды өндеуде қандай әдістер бар?
- 9.2. Қандай дәрілік препараттар гендік-технология жолымен алынады?

**Тақырып бойынша үш тілде түсіндірме сөздер:**

Қазақ тілінде	Орыс тілінде	Ағылшын тілінде
<b>Гендік (генетикалық) инженерия-</b> молекулалық генетиканың қолданбалы бөлімі, лабораториялық жолмен генетикалық структуралар мен тұқымы өзгертілген организмдерді құрастыру әдістерін және мүмкіндіктерін зерттейді	<b>Генная (генетическая) инженерия-</b> прикладное направление молекулярной генетики, исследует возможности и способы создания лабораторным путем генетических структур и наследственно измененных организмов.	<b>Gene (genetic) engineering-</b> applied direction molecular genetics, explores the possibilities and ways of creation of laboratory by genetic structures and hereditarily modified organisms
<b>Дәрілік зат,</b> дәрілік препарат, медикамент, дәрі – дәрі табиғи немесе синтетикалық түрінде жасалатын зат немесе қоспа.	<b>Лекарственное средство,</b> лекарственный препарат, медикамент, лекарство-вещество или смесь веществ	<b>The medicament drug,</b> medicament, drug, substance or mixture of synthetic or natural origin in the form of



МОЛЕКУЛАЛЫҚ БИОЛОГИЯ ЖӘНЕ ГЕНЕТИКА КАФЕДРАСЫ  
ЖАЛПЫ МЕДИЦИНА МАМАНДЫҒЫ БОЙЫНША ОӘК

	синтетического или природного происхождения в виде лекарственной формы .	dosage forms
--	---	--------------

Құрастырушы: оқыт.Жұмағұл.М.Ж

**1. № 8 тақырып. Клиникалық цитогенетика**

**2. Мақсаты:** Адамның хромосомалық ауруларын қазіргі кездегі диагностикалау әдістерін сипаттау

**3. Тапсырма:**

3.1. Адамның кариотипі, мәні, медициналық маңызы.

3.2. Хромосоманың денверлік және Париждік номенклатурасы.

3.3. Хромосомалық ауруларды диагностикалаудың қазіргі кездегі әдістері: хромосомаларды G-бояу, FISH- әдісі.

3.4. Хромосомалық ауруларды алдын-алудың қазіргі кездегі әдістері

**4. Орындау түрі:** реферат дайындау, презентация, эссе.

**5. Орындалу критерийлері:**

а) тақырыбы бойынша негізгі әдебиеттерді оқу және жинау;

б) ақпаратты жүйелеу және өңдеу;

в) реферат жоспарын құру;

г) библиография құрастыру;

д) рефератты жазу және бездендіру.

**Рефераттың құрылымы:**



МОЛЕКУЛАЛЫҚ БИОЛОГИЯ ЖӘНЕ ГЕНЕТИКА КАФЕДРАСЫ  
ЖАЛПЫ МЕДИЦИНА МАМАНДЫҒЫ БОЙЫНША ОӘК

- 1) **беттік парақ** ( талапқа сай безендіру);
- 2) **мазмұны** (рефераттың бөлімдерін, бетін ретімен орналастырып номерлеу);
- 3) **кіріспе** (талданатын мәселенің мәнін, маңыздылығы мен өзектілігін көрсету және рефераттың мақсаты мен тапсырмаларын анықтау);
- 4) **негізгі бөлім** (рефераттың әр бір бөлімі жеке мәселені немесе оның бір жағын қамту керек және алдыңғы бөлімдермен логикалық байланысты болуы қажет, бұл бөлігіне кестелер, сызбалар, графиктер, суреттер және т.б. енгізуге болады);
- 5) **қортынды** (тұжырым жасалынып, реферат тақырыбының жалпы қорытындылары беріледі, ұсыныстар жасалынады);
- б) **әдебиеттер тізімі.**

**Рефератты безендірудегі қойылатын талаптар:**

- а) рефераттың көлемі 10-15 бет болу керек (қосымша беттер реферат көлеміне кірмейді);
- б) реферат сауатты түрде орындалу қажет, баяндау мәдениеті сақталу керек;
- в) баяндалу барысында қолданған әдебиетке сілтеу болуы керек;
- г) библиография дұрыс құрастырылуы қажет.

**6. Тапсыру мерзімі:** «Жалпы генетика негіздері» бөлімінің рубеждік бақылауына дейін.

**7. Бағалау критерийлері:** барлығы 100 баллмен бағаланады, бұл 100%-ке сәйкес келеді.

**8. Әдебиеттер:**

- 8.1. Глик Б., Пастернак Дж. «Молекулярная биотехнология», Мир, М., 2002.
- 8.2. Дудов В.И., Голиков А.Г., Потехин О.Е., Красовский О.А. Правовые вопросы
- 8.3. межграницного перемещения генетически измененных живых организмов. Биотехнология,
- 8.4. 1999, N6, с.80-85.
- 8.5. Красовский О.А. Генетически модифицированная пища: возможности и риски. Человек,
- 8.6. 2002, № 5, с. 158–164.
- 8.7. Рогачев В. Генетическая революция, первые шаги. Эхо планеты, 2000, № 28, с. 6–9.
- 8.8. Свердлов Е. Что может генная инженерия. Здоровье, 2002, № 1, с.51–54.
- 8.9. Статьи по проблеме трансгенности: <http://soyacenter.ru/transgen.html>
- 8.10. Спирин А.С., Современная биология и биологическая безопасность. Вестник РАН, 1997,
- 8.11. N7, с.579-588.
- 8.12. Чечилова С. Трансгенная пища. Здоровье, 2000, № 6, с. 20–23.
- 8.13. Интернет сайты:  
[http://vivovoco.astronet.ru/VV/JOURNAL/NATURE/06\\_07/INST-4.HTM](http://vivovoco.astronet.ru/VV/JOURNAL/NATURE/06_07/INST-4.HTM)  
<http://www.medlinks.ru/article.php?sid=32744>

**9. Бақылау:**

- 9.1. Кариотиптеу, мәні, медициналық маңызы.
- 9.2. Хромосомалардың жіктелуі.

**Тақырып бойынша үш тілде түсіндірме сөздер:**





МОЛЕКУЛАЛЫҚ БИОЛОГИЯ ЖӘНЕ ГЕНЕТИКА КАФЕДРАСЫ  
ЖАЛПЫ МЕДИЦИНА МАМАНДЫҒЫ БОЙЫНША ОӘК

Қазақ тілінде	Орыс тілінде	Ағылшын тілінде
<b>Кариотип</b> – сандық және морфологиялық ерекшеліктерімен сипатталатын хромосомалардың диплоидты жиынтығы	<b>Кариотип</b> – диплоидный набор хромосом, характеризующийся их количественными и морфологическими особенностями генетического материала	<b>Karyotype</b> – diploid set of chromosomes, which characterizes their quantitative characteristics
<b>Метацентрлік</b> хромосомалар – тең иықты хромосомалар	<b>Метацентрические</b> хромосомы – хромосомы, имеющие относительно равные плечи	<b>Metacentric</b> chromosomes – chromosomes, which have relatively equal shoulders
<b>Субметацентрлік</b> хромосомалар – бір иығы ұзын, бір иығы қысқа болатын хромосомалар	<b>Субметацентрические</b> хромосомы – хромосомы имеющие относительно краткое и длинное плечи	<b>Submetacentric</b> chromosomes - chromosomes having a relatively short and long shoulders
<b>Акроцентрлік</b> хромосомалар – бір иығы екінші иығынан өте қысқа хромосомалар	<b>Акроцентрические</b> хромосомы – хромосомы, имеющие краткое и длинные плечи	<b>Acrocentric</b> chromosomes – chromosomes with short and long shoulders

Құрастырушы: проф. Куандыков Е.У.

### 1. № 9 тақырып. Гемоглинопатиялар

**2. Мақсаты:** Тұқым қуалайтын гемоглинопатиялардың ерекшеліктерін, себептерін және жіктелуін оқып білу.

### 3. Тапсырмалар:

- 3.1. Тұқым қуалайтын гемоглинопатиялар және олардың себептері.
- 3.2. Гемоглинопатиялардың жіктелуі.
- 3.3. Гемоглинопатияларға диагноз қою және емдеу.

### 4. Орындалу түрі: презентация дайындау

### 5. Орындалу критерийлері.

- а) тақырыбы бойынша негізгі мәлеметтерді жинау және зерттеу;
- б) ақпаратты жүйелеу және өңдеу;
- в) реферат жоспарын құру;
- г) библиография құрастыру;
- д) рефератты жазу және бездендіру.

### Презентация жасауда қойылатын талаптар:

- а) презентация “Microsoft Power Point” бағдарламасы бойынша құрастырылады;
- б) слайд саны 10-15 аспауы қажет;
- в) презентация жасауда слайдқа үлкен тексттер жазуға болмайды, жеңіл қабылданатын және



МОЛЕКУЛАЛЫҚ БИОЛОГИЯ ЖӘНЕ ГЕНЕТИКА КАФЕДРАСЫ  
ЖАЛПЫ МЕДИЦИНА МАМАНДЫҒЫ БОЙЫНША ОӘК

сауатты жасалынуы қажет;

г) библиография бойынша сілтеме реті дұрыс құрастырылуы қажет.

**6. Тапсыру мерзімі:** «Медициналық генетика негіздері» бөлімдері бойынша аралық бақылауға дейін

**7. Бағалау критерийлері:** 100 баллдық жүйесімен бағаланады, бұл 100 %-ке сәйкес келеді.

**7. Әдебиеттер:**

- 8.1. Бочков Н.П. Клиническая генетика. М., 2004.
- 8.2. Введение в молекулярную медицину. Под ред. Пальцева М.А. М., 2004.
- 8.3. Иванов В.И. и др. Генетика. М., 2006.
- 8.4. Гинтер Е.К. Медицинская генетика. М., 2003.
- 8.5. Заяц Р.Г., Бутвиловский В.Э., Рачковская И.В., Давыдов В.В. Общая и медицинская генетика. Ростов-на-Дону. 2002.
- 8.6. Умнов Д.Е. Медицинская генетика. М., 2005.
- 8.7. Кассирский И. А. Гемоглобинопатии, 4 изд., М., 1970;
- 8.8. Қуандықов Е.Ө., Нұралиева Ұ.Ә. Жаопы және менициналық генетика негіздері, А., 2008
- 8.9. Токарева Ю.Н. Наследственные анемии и гемоглобинопатии, М., 1983;
- 8.10. Детские болезни. Баранов А.А. // 2002.

**9. Бақылау:**

- 9.1. Гемоглобинопатиялар деп нені айтамыз?
- 9.2. Гемоглобинопатияларға нелер алып келеді?
- 9.3. Сапалық гемоглобинопатиялар.
- 9.4. Сандық гемоглобинопатиялар.
- 9.5. Аралас гемоглобинопатиялар.

**Тақырып бойынша үш тілде түсіндірме сөз:**

Қазақ тілінде	Орыс тілінде	Ағылшын тілінде
<b>Гемоглобинопатий</b> – наследственные болезни, обусловленные нарушением структуры и функции гемоглобина	Тұқым қуалайтын <b>гемоглобинопатиялар</b> – гемоглобиннің құрылысы мен қызметінің бұзылуынан пайда болатын аурулар	<b>Hemoglobinopathies</b> – a hereditary disease caused by disruption of the structure and function of hemoglobin



Құрастырушы: проф. Куандыков Е.У.

**1. № 10 тақырып. Генетикалық бұзылыстарды ДНҚ диагностикалау**

**2. Мақсаты:** ДНҚ-ны талдаудың заманауи әдістерінің маңызын (геномдық талдау) және олардың практикалық медицинада адамның тұқым қуалайтын ауруларын диагностикалауда, алдын-алу және емдеуде қолданылуын сипаттау.

**3. Тапсырма:**

- 3.1. Геномика-молекулалық биологияның заманауи бағыты.
- 3.2. Геномды (ДНҚ-ны) талдаудағы заманауи әдістер.
- 3.3. Адамның моногендік ауруларын диагностикалау әдісі.
- 3.4. Полигендік аурулардың дамуына бейім гендерді анықтау әдісі.
- 3.5. ДНҚ-диагностикасы және оның адамның тұқым қуалайтын ауруларының алдын-алу мен тиімді емдеуде қолданылуы.

**4. Орындау түрі:** реферат дайындау, презентация, эссе.

**5. Орындалу критерийлері:**

- а) тақырыбы бойынша негізгі әдебиеттерді оқу және жинау;
- б) ақпаратты жүйелеу және өңдеу;
- в) реферат жоспарын құру;
- г) библиография құрастыру;



МОЛЕКУЛАЛЫҚ БИОЛОГИЯ ЖӘНЕ ГЕНЕТИКА КАФЕДРАСЫ  
ЖАЛПЫ МЕДИЦИНА МАМАНДЫҒЫ БОЙЫНША ОӘК

д) рефератты жазу және бездендіру.

**Рефераттың құрылымы:**

- 1) беттік парақ ( талапқа сай бездендіру);
- 2) мазмұны (рефераттың бөлімдерін, бетін ретімен орналастырып номерлеу);
- 3) кіріспе (талданатын мәселенің мәнін, маңыздылығы мен өзектілігін көрсету және рефераттың мақсаты мен тапсырмаларын анықтау);
- 4) негізгі бөлім (рефераттың әр бір бөлімі жеке мәселені немесе оның бір жағын қамту керек және алдыңғы бөлімдермен логикалық байланысты болуы қажет, бұл бөлігіне кестелер, сызбалар, графиктер, суреттер және т.б. енгізуге болады);
- 5) қортынды (тұжырым жасалынып, реферат тақырыбының жалпы қорытындылары беріледі, ұсыныстар жасалынады);
- 6) әдебиеттер тізімі.

**Рефератты бездендірудегі қойылатын талаптар:**

- а) рефераттың көлемі 10-15 бет болу керек (қосымша беттер реферат көлеміне кірмейді);
- б) реферат сауатты түрде орындалу қажет, баяндау мәдениеті сақталу керек;
- в) баяндалу барысында қолданған әдебиетке сілтеу болуы керек;
- г) библиография дұрыс құрастырылуы қажет.

**6. Тапсыру мерзімі:** «Жалпы генетика негіздері» бөлімінің рубеждік бақылауына дейін.

**7. Бағалау критерийлері:** барлығы 100 баллмен бағаланады, бұл 100%-ке сәйкес келеді.

**8. Әдебиеттер:**

8.1. [Online Mendelian Inheritance in Man \(OMIM\)](#)

<http://bio.fizteh.ru/student/files/biology/biolections/lection20.html>.

<http://www.bionet.nsc.ru/chair/cib/>.

<http://www.nsu.ru/education/i4biol/>.

<http://bio.fizteh.ru/student/files/biology/biolections/lection20.html>.

<http://www.grani.ru/cloning/articles/perspectives>

<http://www.rg.vitrina/law/2.shtm>

<http://www.genningen.com>

<http://www.genome.com/ua>

<http://www.biomedicine.ru/php>

**9. Бақылау:**

9.1. Заманауи клиникалық медицинада ДНҚ- диагностикасының маңызы.

**Тақырып бойынша үш тілде түсіндірме сөз:**

Қазақ тілінде	Орыс тілінде	Ағылшын тілінде
ДНҚ – диагностика – науқастардың ДНҚ	ДНК – диагностика – методы диагностики	DNA – diagnosis – methods of diagnostics of hereditary diseases,



МОЛЕКУЛАЛЫҚ БИОЛОГИЯ ЖӘНЕ ГЕНЕТИКА КАФЕДРАСЫ  
ЖАЛПЫ МЕДИЦИНА МАМАНДЫҒЫ БОЙЫНША ОӘК

молекуласының өзгеруін анықтайтын тұқым қуалайтын ауруларды диагностикалау әдісі	наследственных болезней, основанные на выявлении изменений (мутаций) молекулы ДНК у больных лиц	based on the identification of changes (mutations) in DNA molecules in patients of
--	---	--

Құрастырушы: проф. Куандыков Е.У.

**1. № 11 тақырып. Биочиптер – болашақтың диагностикасы**

**2. Мақсаты:** Студенттерге биочип адамның патологиялық жағдайын анықтаудағы қазіргі кездегі және болашақтағы зерттеу әдістері екендігі туралы көзқарасты қалыптастыру.

**3. Тапсырма:**

- 3.1. Биочипті қолданудағы негізгі технологиялар.
- 3.2. Биологиялық биочиптің жұмыс істеу принциптері.
- 3.3. Адамның ауруларын зерттеудегі биочиптің маңызы.
- 3.4. Нанобиочип медицина болашағының негізі.

**4. Орындау түрі:** реферат дайындау.

**5. Орындалу критерийлері:**

- а) тақырыбы бойынша негізгі әдебиеттерді оқу және жинау;
- б) ақпаратты жүйелеу және өңдеу;
- в) реферат жоспарын құру;
- г) библиография құрастыру;
- д) рефератты жазу және бездендіру.

**Рефераттың құрылымы:**

- 1) беттік парақ ( талапқа сай безендіру);
- 2) мазмұны (рефераттың бөлімдерін,бетін ретімен орналастырып номерлеу);
- 3) кіріспе (талданатын мәселенің мәнін, маңыздылығы мен өзектілігін көрсету және

МОЛЕКУЛАЛЫҚ БИОЛОГИЯ ЖӘНЕ ГЕНЕТИКА КАФЕДРАСЫ  
ЖАЛПЫ МЕДИЦИНА МАМАНДЫҒЫ БОЙЫНША ОӘК

рефераттың мақсаты мен тапсырмаларын анықтау);

4) негізгі бөлім (рефераттың әр бір бөлімі жеке мәселені немесе оның бір жағын қамту керек және алдыңғы бөлімдермен логикалық байланысты болуы қажет, бұл бөлігіне кестелер, сызбалар, графиктер, суреттер және т.б. енгізуге болады);

5) қортынды (тұжырым жасалынып, реферат тақырыбының жалпы қорытындылары беріледі, ұсыныстар жасалынады);

б) әдебиеттер тізімі.

**Рефератты безендірудегі қойылатын талаптар:**

а) рефераттың көлемі 10-15 бет болу керек (қосымша беттер реферат көлеміне кірмейді);

б) реферат сауатты түрде орындалу қажет, баяндау мәдениеті сақталу керек;

в) баяндалу барысында қолданған әдебиетке сілтеу болуы керек;

г) библиография дұрыс құрастырылуы қажет.

6. Тапсыру мерзімі: «Медициналық генетика негіздері» бөлімінің рубеждік бақылауына дейін.

7. Бағалау критерийлері: барлығы 100 баллмен бағаланады, бұл 100%-ке сәйкес келеді.

**8. Әдебиеттер:**

8.1. Архив патологии, № 4, 2002.

8.2. Введение в молекулярную медицину. Под ред. Пальцева М.А. М., 2003.

8.3. Владимирская Е.Б., Румянцева А.Г. // Вопросы гематологии, онкологии и иммунопатологии в педиатрии. М., 2002, № 1.

8.4. Клиническая лабораторная диагностика, № 4, 2006.

8.5. Клиническая медицина, № 1, 2004.

8.6. Основы общей и медицинской генетики. Куандыкова Е.У., А., 2009.

8.7. [www.biochip.ru](http://www.biochip.ru).

8.8. <http://ilab.xmedtest.net/?q=node/2271>

8.9. [http://imb.fizteh.ru/library/popular/rus\\_biochip.html](http://imb.fizteh.ru/library/popular/rus_biochip.html)

8.10. [http://imb.fizteh.ru/library/popular/bio\\_chip.html](http://imb.fizteh.ru/library/popular/bio_chip.html)

8.11. [http://www.anl.gov/Media\\_Center/News/2006/ES061117.html](http://www.anl.gov/Media_Center/News/2006/ES061117.html)

8.12. <http://www.tiptoptech.net/biochip.html>

**9. Бақылау:**

9.1. Биочип дегеніміз не?

9.2. Медицинада нанотехнологиялардың болашақта қолдану түрлері (жолдары) қандай?

**Тақырып бойынша үш тілде түсіндірме сөздер:**

Қазақ тілінде	Орыс тілінде	Ағылшын тілінде
Биочип- бұл мың кертартпа түтіктеріне шынының бетінде немесе бірден бірнеше жүздіктердің пластинкасында, өзінің түрі ықшам	Биочип — микромножество либо матрица с нанесёнными молекулами белков, нуклеиновых кислот, биомакромолекул или биоструктур для одновременного проведения большого числа анализов в одном образце; или электронное устройство,	Biochip (biological microchip) - microarray or matrix deposited molecules of proteins, nucleic acids, or biological structures of biological macromolecules for simultaneous analysis of a large number in a single



МОЛЕКУЛАЛЫҚ БИОЛОГИЯ ЖӘНЕ ГЕНЕТИКА КАФЕДРАСЫ  
ЖАЛПЫ МЕДИЦИНА МАМАНДЫҒЫ БОЙЫНША ОӘК

орналасқан ұяшықтарының жиынтығы	содержащее молекулы.	биологические sample, or electronic device comprising a biological molecule.
ДНК микрочипі- гендер белсенділігінің өзгеруін, бірнуклеотидтік полиформизмді анықтауға, генотиптеуге немесе мутантты геномды қайта секвенирлеуде қолданатылатын сараптама	ДНК-микрочипы используют для анализа изменения экспрессии генов, выявления однонуклеотидных полиморфизмов, генотипирования и ли повторного секвенирования мутант ных геномов.	DNA microarrays are used to analyze changes in gene expression, detection of single nucleotide polymorphisms, or re-sequencing, genotyping of mutant genomes.

Құрастырушы: проф. Куандыков Е.У.

## №12 тақырып. Бағаналы жасушалармен терапия жетістіктері

**2. Мақсаты:** Студенттерге бағаналы жасушаларды қолдануда жасушалық терапияның болашағы және қазіргі кездегі жағдайы туралы білімді қалыптастыру.

### 3. Тапсырма:

- 3.1. Бағаналы жасушалар, анықтамасы, қасиеті.
- 3.2. Адамның ауруларын емдеудегі бағаналы жасушаларды қолданылуы.
- 3.3. Бағаналы жасушалар және гендік терапия
- 3.4. Бағаналы жасушаларды қолдану тетіктері, оны медицинада болашақта қолдануы және проблемасы.

**4. Орындау түрі:** реферат/презентация дайындау.

### 5. Орындалу критерийлері:

- а) тақырыбы бойынша негізгі әдебиеттерді оқу және жинау;
- б) ақпаратты жүйелеу және өңдеу;
- в) реферат жоспарын құру;
- г) библиография құрастыру;
- д) рефератты жазу және бездендіру.

### Рефераттың құрылымы:

- 1) беттік парақ ( талапқа сай безендіру);
- 2) мазмұны (рефераттың бөлімдерін, бетін ретімен орналастырып номерлеу);



МОЛЕКУЛАЛЫҚ БИОЛОГИЯ ЖӘНЕ ГЕНЕТИКА КАФЕДРАСЫ  
ЖАЛПЫ МЕДИЦИНА МАМАНДЫҒЫ БОЙЫНША ОӘК

- 3) **кіріспе** (талданатын мәселенің мәнін, маңыздылығы мен өзектілігін көрсету және рефераттың мақсаты мен тапсырмаларын анықтау);
- 4) **негізгі бөлім** (рефераттың әр бір бөлімі жеке мәселені немесе оның бір жағын қамту керек және алдыңғы бөлімдермен логикалық байланысты болуы қажет, бұл бөлігіне кестелер, сызбалар, графиктер, суреттер және т.б. енгізуге болады);
- 5) **қортынды** (тұжырым жасалынып, реферат тақырыбының жалпы қорытындылары беріледі, ұсыныстар жасалынады);
- 6) **әдебиеттер тізімі.**

**Рефератты безендіругегі қойылатын талаптар:**

- а) рефераттың көлемі 10-15 бет болуы керек (қосымша беттер реферат көлеміне кірмейді);
- б) реферат сауатты түрде орындалуы қажет, баяндау мәдениеті сақталуы керек;
- в) баяндалу барысында қолданған әдебиетке сілтеу болуы керек;
- г) библиография дұрыс құрастырылуы қажет.

**Презентация құрастыру талаптары:**

- а) презентация «Microsoft Power Point» бағдарламасы бойынша құрастырылады;
- б) слайдтар саны 10-15 тал;
- в) презентациялық слайдтарға үлкен текстер жазылуға болмайды, жеңіл қабылданылатындай және сауатты жасалынуы керек;
- г) соңғы слайдта библиография көрсетілуі қажет.

**6. Тапсыру мерзімі:** «Жалпы генетика негіздері» бөлімінің рубеждік бақылауына дейін.

**7. Бағалау критерийлері:** барлығы 100 баллмен бағаланады, бұл 100%-ке сәйкес келеді.

**8. Әдебиеттер:**

- 8.1. Архив патологии, № 4, 2002.
- 8.1. Владимирская Е.Б., Румянцева А.Г. // Вопросы гематологии, онкологии и иммунопатологии в педиатрии. М., 2002, № 1.
- 8.1. Введение в молекулярную медицину. Под ред. Пальцева М.А. М., 2003.
- 8.1. Клиническая медицина, № 1, 2004.
- 8.1. Клиническая лабораторная диагностика, № 4, 2006.
- 8.1. <http://www.bestreferat.ru/referat-183064.html>
- 8.1. <http://314159.ru/pisarjevsky/pisarjevsky1.htm>
- 8.1. <http://www.cellmed.ru/page.php?id=28>
- 8.1. [http://labote.ru/stvolovy\\_e\\_kletki](http://labote.ru/stvolovy_e_kletki)
- 8.1. <http://biocell.narod.ru/new/material11.htm>
- 8.1. <http://health-ua.com/articles/6095.html>
- 8.1. <http://www.stemcellclinic.com/ru/scince/pr/item/1277.html>
- 8.1. [http://otherreferats.allbest.ru/medicine/00060183\\_0.html](http://otherreferats.allbest.ru/medicine/00060183_0.html)

**9. Бақылау:**

- 9.1. Бағаналы жасушалардың сипаттамасы және шығу тегі.
- 9.2. Бағаналы жасушалардың дифференциациясы.
- 9.3. Бағаналы жасушалар. Тәжірибеде қолдану мүмкіндіктері және болашағы.

**Тақырып бойынша үш тілде түсіндірме сөздер:**

Қазақ тілінде	Орыс тілінде	Ағылшын тілінде
---------------	--------------	-----------------



МОЛЕКУЛАЛЫҚ БИОЛОГИЯ ЖӘНЕ ГЕНЕТИКА КАФЕДРАСЫ  
ЖАЛПЫ МЕДИЦИНА МАМАНДЫҒЫ БОЙЫНША ОӘК

<b>Жасушалық терапия</b> –бұл адамның зақымданған не жойылған жасушаларының орнын толтыру үшін тірі жасушаларды трансплантациялау.	<b>Клеточная терапия</b> - это трансплантация живых клеток в организм человека для замещения утраченных, не активных или поврежденных клеток.	<b>Cellular therapy</b> is the transplantation of living cells in the human body to replace lost, active or damaged cells.
<b>Гендік терапия</b> - бұл әдіс мутантты геннің қызметін ауыстыру мақсатында ауру адамның жасушаларына ДНК кесінділерін ендіру.	<b>Генная терапия</b> – это метод введения фрагмента ДНК в клетки больного человека с целью замещения функции мутантного гена.	<b>Gene therapy</b> is a method of introducing a fragment of DNA in the cells of a sick person with the purpose of substitution of the function of the mutated gene.
<b>Бағаналы жасушалар</b> – маманданбаған және бөлінуге қаблетті және кез-келген ұлпада дами алатын жасушалар.	<b>Стволовые клетки</b> - клетки, не имеющие специализации и способные делиться и развиваться в любой вид ткани.	<b>Stem cells</b> - the cells do not have specialization and are able to share and develop into any type of tissue.
<b>Эмбриондық бағаналы жасушалар</b> – Ересек ағзаның кез-келген жасушасында жіктелуге қаблетті және жасанды ортада шексіз ұстауға болатын жасушалар.	<b>Эмбриональные стволовые клетки</b> - могут неограниченно поддерживаться в культуре и способны к дифференцировке во все клетки взрослого организма.	<b>Embryonic stem cells</b> can be maintained indefinitely in culture and capable of differentiating into all the cells of the adult organism.

Құрастырған: Нұрпейісова И.К.

**1. № 13 тақырып. Персоналды емдеудің мәні, жетістіктері және тәжірбиелік маңызы**

**1. Тақырып № 13. Жеке даралық емдеу, маңызы, жетістіктері және практикалық маңызы**

**2. Мақсаты:** Студенттерде жеке даралық емдеу, оның маңызы, жетістіктері және практикалық маңызы жайлы білім қалыптастыру.

**3. Тапсырма:**

- 3.1. Жеке даралық медицина, оның принциптері.
- 3.2. Онкологияда жеке даралық емдеу жүргізу.
- 3.3. Кардиологияда жеке даралық емдеу жүргізу.
- 3.4. Жеке даралық емдеу жетістіктері және практикалық маңызы.

**4. Орындау түрі:** реферат/презентация дайындау.

**5. Орындалу критерийлері:**

- а) тақырыбы бойынша негізгі әдебиеттерді оқу және жинау;
- б) ақпаратты жүйелеу және өңдеу;
- в) реферат жоспарын құру;
- г) библиография құрастыру;
- д) рефератты жазу және бездендіру.

**Рефераттың құрылымы:**

- 1) **беттік парақ** ( талапқа сай безендіру);
- 2) **мазмұны** (рефераттың бөлімдерін,бетін ретімен орналастырып номерлеу);



МОЛЕКУЛАЛЫҚ БИОЛОГИЯ ЖӘНЕ ГЕНЕТИКА КАФЕДРАСЫ  
ЖАЛПЫ МЕДИЦИНА МАМАНДЫҒЫ БОЙЫНША ОӘК

- 3) **кіріспе** (талданатын мәселенің мәнін, маңыздылығы мен өзектілігін көрсету және рефераттың мақсаты мен тапсырмаларын анықтау);
- 4) **негізгі бөлім** (рефераттың әр бір бөлімі жеке мәселені немесе оның бір жағын қамту керек және алдыңғы бөлімдермен логикалық байланысты болуы қажет, бұл бөлігіне кестелер, сызбалар, графиктер, суреттер және т.б. енгізуге болады);
- 5) **қортынды** (тұжырым жасалынып, реферат тақырыбының жалпы қорытындылары беріледі, ұсыныстар жасалынады);
- 6) **әдебиеттер тізімі.**

**Рефератты безендіругегі қойылатын талаптар:**

- а) рефераттың көлемі 10-15 бет болуы керек (қосымша беттер реферат көлеміне кірмейді);
- б) реферат сауатты түрде орындалуы қажет, баяндау мәдениеті сақталуы керек;
- в) баяндалу барысында қолданған әдебиетке сілтеу болуы керек;
- г) библиография дұрыс құрастырылуы қажет.

**Презентация құрастыру талаптары:**

- а) презентация «Microsoft Power Point» бағдарламасы бойынша құрастырылады;
- б) слайдтар саны 10-15 тал;
- в) презентациялық слайдтарға үлкен текстер жазылуға болмайды, жеңіл қабылданылатындай және сауатты жасалынуы керек;
- г) соңғы слайдта библиография көрсетілуі қажет.

**6. Тапсыру мерзімі:** «Жалпы генетика негіздері» бөлімінің рубеждік бақылауына дейін.

**7. Бағалау критерийлері:** барлығы 100 баллмен бағаланады, бұл 100%-ке сәйкес келеді.

**8. Әдебиеттер:**

- 8.13. <http://www.med2.ru>
- 8.14. <http://www.vse-pro-geny.ru>
- 8.15. <http://nkj.ru>
- 8.16. <http://mosapteki.ru>
- 8.17. <http://personalized-medicine.ru>
- 8.18. <http://MedPulse.ru>
- 8.19. <http://www.medicalisrael.ru>
- 8.20. <http://www.zdravkom.ru>

**9. Бақылау:**

- 9.1. Жеке даралық медицина, оның маңызы.
- 9.2. Кардиология, онкологияда жеке даралық емдеу жүргізудің жетістіктері және практикалық маңызы.

**Тақырып бойынша үш тілде түсіндірме сөздер:**

Қазақ тілінде	Орыс тілінде	Ағылшын тілінде
Жеке даралық медицина –	Персонализированная	Personalized medicine - the

МОЛЕКУЛАЛЫҚ БИОЛОГИЯ ЖӘНЕ ГЕНЕТИКА КАФЕДРАСЫ  
ЖАЛПЫ МЕДИЦИНА МАМАНДЫҒЫ БОЙЫНША ОӘК

пациенттің генетикалық және патологиялық өзгерген жасушалар ерекшелігіне қарай емдеу тәсілдерін таңдауға бағытталған медицинаның бағыты	<b>медицина</b> – направление в медицине, основным принципом которой является подбор методов лечения в соответствии с генетическими особенностями пациентов и их патологически измененных клеток.	direction in medicine, the main principle of which is the selection of treatment methods in accordance with the genetic peculiarities of the patients and their pathologically changed cells.
<b>Фармакогенетика</b> – ағзаның дәрілерге реакциясындағы тұқым қуалаушылығын оқытатын медициналық генетиканың тарауы.	<b>Фармакогенетика</b> – раздел медицинской генетики, изучающий наследственность в реакциях организма на лекарства.	Pharmacogenetics - section of medical genetics, a student of heredity in the reactions of the organism the medication.
<b>Фармакогеномика</b> – геномдық ақпараттың негізінде дәрінің жаңа үлгісін жасау; геном анализінің негізінде ағзаның жауабын болжау.	<b>Фармакогеномика</b> – создание новых типов лекарств на основе геномной информации; предсказание возможных ответов организма на основе анализа генома.	Pharmacogenomics - the creation of new types of drugs on the basis of genome information; prediction of possible responses of an organism on the basis of the analysis of the genome.

Құрастырған: Нұрпейісова И.К.

### 1. № 14 тақырып. Предиктивті медицина

**2. Мақсаты:** Замануайға сай молекулалық медицинаның бір бағыты ретінде предиктивті медицинаның адам геномының жеке даралық ерекшелігін зерттейтін, әртүрлі ауруларды болжай алу мүмкіндігі жайлы көзқарасты қалыптастыру.

### 3. Тапсырма:

1. Предиктивті медицина, анықтамасы және мақсаты.
2. Адам геном оның ерекшеліктері.
3. Бейімділік гендері, оларды тестілеу.
4. Генетикалық паспорт және репродуктивті денсаулықтың генетикалық картасы.
5. Предиктивті медицинаның болашағы.

### 4. Орындау түрі: реферат дайындау немесе презентация

### 5. Рефераттың құрылымы:

- 1) **беттік парақ** ( талапқа сай безендіру);
- 2) **мазмұны** (рефераттың бөлімдерін, бетін ретімен орналастырып номерлеу);
- 3) **кіріспе** (талданатын мәселенің мәнін, маңыздылығы мен өзектілігін көрсету және рефераттың мақсаты мен тапсырмаларын анықтау);

4) негізгі бөлім (рефераттың әр бір бөлімі жеке мәселені немесе оның бір жағын қамту керек және алдыңғы бөлімдермен логикалық байланысты болуы қажет, бұл бөлігіне кестелер, сызбалар, графиктер, суреттер және т.б. енгізуге болады);

5) қортынды (тұжырым жасалынып, реферат тақырыбының жалпы қорытындылары беріледі, ұсыныстар жасалынады);

б) әдебиеттер тізімі.

#### 5. Рефератты безендірудегі қойылатын талаптар:

а) рефераттың көлемі 10-15 бет болу керек (қосымша беттер реферат көлеміне кірмейді);

б) реферат сауатты түрде орындалу қажет, баяндау мәдениеті сақталу керек;

в) баяндалу барысында қолданған әдебиетке сілтеу болуы керек;

г) библиография дұрыс құрастырылуы қажет.

#### Презентация құрастыру талаптары:

а) презентация «Microsoft Power Point» бағдарламасы бойынша құрастырылады;

б) слайдтар саны 10-15 тал;

в) презентациялық слайдтарға үлкен текстер жазыуға болмайды, жеңіл қабылданылатындай және сауатты жасалынуы керек;

г) соңғы слайдта библиография көрсетілуі қажет.

6. Тапсыру мерзімі: «Медициналық биология негіздері» тарауы бойынша рубеждік бақылауға дейін.

7. Бағалау критерийлері: 100 баллмен бағаланады, бұл 100%- ке сәйкес келеді.

#### 8. Әдебиеттер:

8.1. Баранов В.С. Генная терапия – медицина XXI века // Соросовский Образоват. Журн. 1999. № 3. С. 17–27.

8.2. Баранов В.С., Баранова Е.В., Иващенко Т.Э., Асеев М.В. Геном человека и гены «предрасположенности». СПб.: «Интермедика», 2000. 271 с.

8.3. Баранов В.С., Асеев М.В., Баранова Е.В. Гены предрасположенности и генетический паспорт // Природа. 1999. №3. С.17—27.

8.4. Иващенко Т.Э., Стрекалов Д.Л., Соловьева Д.В., Асеев М.В., Баранов В.С., Хавинсон В.Х. Определение генетической предрасположенности к некоторым мультифакториальным заболеваниям. Генетический паспорт: Методические рекомендации. СПб., 2001.

8.5. Бочков Н.П. Клиническая генетика. М.: «ГЕОТАР-МЕД», 2002. 447 с.

8.6. Хуснутдинова Э.К., Боринская С.А. Геномная медицина — медицина XXI века // Природа. 2002. №12. С.3—8.

8.7. Горбунова В.Н. Молекулярные основы медицинской генетики. СПб.: «Интермедика», 1999. 209 с.

8.8. Москаленко М.В., Асеев М.В., Зазерская И.Е., Кузнецова Л.В., Баранов В.С. // Молекулярно-биологические технологии в медицинской практике. Вып.4. Новосибирск, 2003. С.120—133.

8.9. Джайн К.К. Персонализированная медицина / Пер. с англ. // Terra Medica – Лабораторная диагностика. 2003. № 1. С. 3–8.

8.10. Новик А.А., Камилова Т.А., Цыган В.Н. Генетика в клинической медицине. СПб.: Изд. Воен.-мед. академии, 2001. 219 с.

8.11. Сингер М., Берг П. Гены и геномы: в 2 т. / Пер. с англ. М.: «Мир», 1998. 373 с.

8.12. Баранов В.С., Баранова Е.В., Иващенко Т.Э., Асеев М.В. Геном человека и гены “предрасположенности” (Введение в предиктивную медицину). СПб., 2000.

8.13. Little P. The book of genes // Nature. 1999. № 402. P. 467–468.

## 9. Бақылау:

- 9.1. Предиктивті медицинаның мақсаты не?
- 9.2. Бейімділік гендер, оларды тестілеу әдістері.
- 9.3. Генетикалық паспорт және репродуктивті денсаулықтың генетикалық картасы туралы түсінік.

## Тақырып бойынша үш тілде түсіндірме сөз:

Қазақ тілінде	Орыс тілінде	Ағылшын тілінде
<b>Предиктивті медицина</b> – ерте кездегі (туылғанға дейінгі, клиникалық көрінісіне дейінгі) ауруды анықтауда, аурудың алдын алу және тиімді емдеу мақсатында жүргізілетін клиникалық медицинаның заманауи бағыты	<b>Предиктивная медицина</b> – современное направление клинической медицины, основанные на раннем (дородовым, доклиническим) выявлении болезней с целью их профилактики эффективного лечения	<b>Predictive Medicine</b> – modern direction of clinical medicine, based on early (pre-,pre-clinic) identification of diseases for the prevention and effective treatment

Құрастырушы: проф. Куандыков Е.У.

## 1. № 15 тақырып. Адамның генетикалық паспорты

**2. Мақсаты:** Генетикалық паспорт және оның клиникалық практикадағы мәні жайлы заманауи түсінікті студенттерде қалыптастыру

## 3. Тапсырмалар:

- 3.1. Генетикалық паспорт – ДНҚ-ның өзіндік базасы
- 3.2. Генетикалық паспорт предиктивті медицинаның негізі.
- 3.3. Генетикалық тест үшін қажетті ауру мен патологияның көрінісі

**4. Орындау түрі:** реферат дайындау немесе презентация

## 5.Рефераттың құрылымы:

- 1) **беттік парақ** ( талапқа сай безендіру);
- 2) **мазмұны** (рефераттың бөлімдерін,бетін ретімен орналастырып номерлеу);
- 3) **кіріспе** (талданатын мәселенің мәнін, маңыздылығы мен өзектілігін көрсету және рефераттың мақсаты мен тапсырмаларын анықтау);
- 4) **негізгі бөлім** (рефераттың әр бір бөлімі жеке мәселені немесе оның бір жағын қамту керек және алдыңғы бөлімдермен логикалық байланысты болуы қажет, бұл бөлігіне кестелер, сызбалар, графиктер, суреттер және т.б. енгізуге болады);
- 5) **қортынды** (тұжырым жасалынып, реферат тақырыбының жалпы қорытындылары беріледі, ұсыныстар жасалынады);
- 6) **әдебиеттер тізімі**.

### 5. Рефератты безендірудегі қойылатын талаптар:

- а) рефераттың көлемі 10-15 бет болу керек (қосымша беттер реферат көлеміне кірмейді);
- б) реферат сауатты түрде орындалу қажет, баяндау мәдениеті сақталу керек;
- в) баяндалу барысында қолданған әдебиетке сілтеу болуы керек;
- г) библиография дұрыс құрастырылуы қажет.

### Презентация құрастыру талаптары:

- а) презентация «Microsoft Power Point» бағдарламасы бойынша құрастырылады;
- б) слайдтар саны 10-15 тал;
- в) презентациялық слайдтарға үлкен текстер жазыуға болмайды, жеңіл қабылданылатындай және сауатты жасалынуы керек;
- г) соңғы слайдта библиография көрсетілуі қажет.

**6. Тапсыру мерзімі:** «Медициналық биология негіздері» тарауы бойынша рубеждік бақылауға дейін.

**7. Бағалау критерийлері:** 100 баллмен бағаланады, бұл 100%- ке сәйкес келеді.

### 8. Әдебиеттер:

- 8.1. Генетический паспорт — основа индивидуальной и предиктивной медицины Под ред. В. С. Баранова, 2009, 528 с.
- 8.2. Баранов В.С., Асеев М.В., Баранова Е.В. Журнал «Природа», N 3, 1999 г.
- 8.3. Гайцхоки В.С. // Соровский образовательный журн. 1998. N 8. С.36-41.
- 8.4. Proposed International Guidelines on Ethical Issues in Medical Genetics and Genetic Services//Report of WHO Meeting. Geneva, 1998.
- 8.5. Chadwick R. // Genome Digest. 1998. V.5. N 1. P.7.

[www.eurolab.ua](http://www.eurolab.ua)

<http://venture-biz.ru/tekhnologii-innovatsii/201-geneticheskiy-pasport>

### 9. Бақылау:

- 9.1. Генетикалық паспорттың бағыттары жайлы мәлімет беріңіз.
- 9.2. Генетикалық паспорттың ақпаратына сүйеніп емдеу және алдын алу

### Тақырып бойынша үш тілде түсіндірме сөз:

Қазақ тілінде	Орыс тілінде	Ағылшын тілінде
Генетикалық паспорт – аурудың алдын алу және тиімді емдеу мақсатында жаңа туылған нәрестелер мен ересектердегі аурудың себебін немесе ауруға бейімділігіне себепкер генді анықтау	Генетический паспорт- выявление генов, являющихся причиной заболеваний или предполагающих к болезням у новорожденных или взрослых лиц с целью их профилактики и эффективного лечение	The genetic passport - identification of genes that cause diseases or predisposing to diseases in newborns or adults with a view to their prevention and effective treatment



Құрастырушы: проф. Қуандықов Е.У.

## **1. № 16 тақырып. Ген туралы ұғымның негізгі даму кезеңдері**

**2. Мақсаты:** Студенттерге геннің құрылысы қызметі туралы молекулалық деңгейде заманауи көзқарасты қалыптастыру.

### **3. Тапсырмалар:**

- 3.1. Молекулалық биологияның тарихы
- 3.2. Бір ген – бір белгі
- 3.3. Бір ген – бір фермент
- 3.4. Бір ген – бір полипептидтік тізбек
- 3.5. Геннің құрылысының бұзылуынан пайда болатын адамның тұқым қуалайтын аурулары

**4. Орындау түрі:** реферат дайындау.

### **5. Орындалу критерийлері:**

- а) тақырыбы бойынша негізгі әдебиеттерді оқу және жинау;
- б) ақпаратты жүйелеу және өңдеу;
- в) реферат жоспарын құру;
- г) библиография құрастыру;
- д) рефератты жазу және бездендіру.

**Рефераттың құрылымы:**



МОЛЕКУЛАЛЫҚ БИОЛОГИЯ ЖӘНЕ ГЕНЕТИКА КАФЕДРАСЫ  
ЖАЛПЫ МЕДИЦИНА МАМАНДЫҒЫ БОЙЫНША ОӘК

- 1) беттік парақ ( талапқа сай безендіру);
- 2) мазмұны (рефераттың бөлімдерін, бетін ретімен орналастырып номерлеу);
- 3) кіріспе (талданатын мәселенің мәнін, маңыздылығы мен өзектілігін көрсету және рефераттың мақсаты мен тапсырмаларын анықтау);
- 4) негізгі бөлім (рефераттың әр бір бөлімі жеке мәселені немесе оның бір жағын қамту керек және алдыңғы бөлімдермен логикалық байланысты болуы қажет, бұл бөлігіне кестелер, сызбалар, графиктер, суреттер және т.б. енгізуге болады);
- 5) қортынды (тұжырым жасалынып, реферат тақырыбының жалпы қорытындылары беріледі, ұсыныстар жасалынады);
- б) әдебиеттер тізімі.

**Рефератты безендірудегі қойылатын талаптар:**

- а) рефераттың көлемі 10-15 бет болу керек (қосымша беттер реферат көлеміне кірмейді);
- б) реферат сауатты түрде орындалу қажет, баяндау мәдениеті сақталу керек;
- в) баяндалу барысында қолданған әдебиетке сілтеу болуы керек;
- г) библиография дұрыс құрастырылуы қажет.

**6. Тапсыру мерзімі:** «Молекулалық биология негіздері» бөлімі бойынша аралық бақылауға дейін.

**7. Бағалау критерийлері:** 100 баллдық жүйесімен бағаланады.

**8. Әдебиеттер:**

- 8.1. Генетика. Под ред. Иванова В.И. М., 2006, с.40-49, 74-81.
- 8.2. Коничев А.С., Севастьянова Г.А. Молекулярная биология М., 2005, с. 73-114.
- 8.3. Медициналық биология және генетика. Е.Ө. Қуандықовтың ред. 42-45 б.
- 8.4. Муминов Т.А., Қуандықов Е.У. Основы молекулярной биологии. А., 2007, с. 13-20.
- 8.5. Мушкамбаров Н.Н., Кузнецов С.Л. Молекулярная биология. М., 2003, с. 87-91.
- 8.6. Щипков В.П., Кривошеина Г.Н. Общая и медицинская генетика. М., 2003, с.19-24.
- 8.7. Аманжолова Л.Е. Жалпы және медициналық генетиканың биологиялық негіздері. А., 2006, б. 42-47.
- 8.8. Қазымбет П.Қ., Аманжолова Л.Е., Нұртаева Қ.С. Медициналық биология. А., 2002, б.68-72.
- 8.9. Қуандықов Е.Ө., Әбілаев С.А. Медициналық биология және генетика. А., 2006, б. 54-56.
- 8.10. Медициналық биология және генетика. Оқу құралы проф. Қуандықов Е.Ө. ред. А., 2004, б.44-54.
- 8.11. Қуандықов Е.Ө., Аманжолова Л.Е.. Молекулалық биология негіздері (дәрістер жинағы), А., 2008, 12-20 б.
- 8.12. Қуандықов Е.Ө., Нұралиева Ұ.Ә. негізгі молекулалық-генетикалық терминдердің орысша – қазақша сөздігі. Алматы-2012. 81, 87-107.

**9. Бақылау сұрақтары:**

- 9.1. Про – және эукариоттардың гендері қалай ажыратылады?
- 9.2. Геном дегеніміз не?
- 9.3. Ген және геном қалай ажыратылады?

**Тақырып бойынша үш тілде түсіндірме сөз:**

	Қазақ тілінде	Орыс тілінде	Ағылшын тілінде
1	Ген- бір полипептидтік тізбектің, тРНҚ немесе рРНҚ-ның	Ген- бір полипептидтік тізбектің, тРНҚ немесе рРНҚ-ның	Gene portion of the molecule of DNA, defines the structure of a single





МОЛЕКУЛАЛЫҚ БИОЛОГИЯ ЖӘНЕ ГЕНЕТИКА КАФЕДРАСЫ  
ЖАЛПЫ МЕДИЦИНА МАМАНДЫҒЫ БОЙЫНША ОӘК

	құрылысын анықтайтын ДНҚ молекуласының бөлігі.	құрылысын анықтайтын ДНҚ молекуласының бөлігі.	polypeptide chains, tRNA or rRNA.
2	<b>Рекон-</b> единица генетической рекомбинации, равна одной паре нуклеотидов	<b>Рекон</b> – бір жұп нуклеотидтерге тең рекомбинацияның бірлігі	<b>Рекон</b> – бір жұп нуклеотидтерге тең рекомбинацияның бірлігі
3	<b>Мутон-</b> мутацияға қабылеттілігі бар ДНҚ молекуласының ең кіші бөлігі	<b>Мутон-</b> мутацияға қабылеттілігі бар ДНҚ молекуласының ең кіші бөлігі	Mouton - the smallest region the DNA molecule is able to mutate.
4	<b>Цистрон</b> – единица функции, гена; последовательность нуклеотидов в ДНҚ, определяющая единичную функцию, выявляемую в цис-транс-тесте; один ген может содержать несколько цистронов, синтезирующих разные по составу белки с разными функциями	<b>Цистрн</b> - ген қызметінің бірлігі; цис-транс-тестте анықталатын, жеке қызметті анықтайтын ДНҚ нуклеотидтерінің қатары; бір геннің құрамында бірнеше әртүрлі құрылымдық ақуыздар синтезіне жауап беретін цистрондар болуы мүмкін.	<b>Цистрон</b> - ген қызметінің бірлігі; цис-транс-тестте анықталатын, жеке қызметті анықтайтын ДНҚ нуклеотидтерінің қатары; бір геннің құрамында бірнеше әртүрлі құрылымдық ақуыздар синтезіне жауап беретін цистрондар болуы мүмкін.
5	<b>Полипептид</b> – цепь аминокислотных остатков (аминокислот, связанных между собой пептидной связью), синоним белка	<b>Полипептид</b> – аминқышқылдар қалдығының тізбегі (өзара пептидтік байланыс арқылы байланысқан аминқышқылдар), нәруыздың синонимі.	<b>Полипептид</b> – аминқышқылдар қалдығының тізбегі (өзара пептидтік байланыс арқылы байланысқан аминқышқылдар), нәруыздың синонимі.



Құрастырушы: Қ.Е.Жүзжан

**1. № 17 тақырып. Биоинформатика: пробирка мен компьютер аралығындағы молекулалық биология**

**2. Мақсаты:** Студенттерде ДНҚ молекуласының нуклеотидтер қатарын анықтаудың заманауи әдістері жайлы және оларды молекулалық биология мен медицинада қолдануға қажетті білім қалыптастыру.

**3. Тапсырмалар:**

- 3.1. Биоинформатиканың міндеттері.
- 3.2. Негізгі биоинформациалық бағдарламалар.
- 3.3. Биоинформациалық жұмыстардың негізгі принциптері.
- 3.4. Биоинформациялық бағдарламаларды пайдаланып ДНҚ нуклеотидтер қатарын анықтау.
- 3.5. Биоинформациялық зерттеулер нәтижелерінің медицинадағы маңызы.

**4. Орындалу түрі:** презентация дайындау

**5. Орындалу критерийлері.**

- а) тақырыбы бойынша негізгі мәлеметтерді жинау және зерттеу;
- б) ақпаратты жүйелеу және өңдеу;
- в) реферат жоспарын құру;
- г) ) библиография құрастыру;
- д) рефератты жазу және бездендіру.

**Презентация жасауда қойылатын талаптар:**

- презентация “Microsoft Power Point” бағдарламасы бойынша құрастырылады;
- слайд саны 10-15 аспауы қажет;
- презентация жасауда слайдқа үлкен текстер жазуға болмайды, жеңіл қабылданатын және сауатты жасалынуы қажет;
- библиография бойынша сілтеме реті дұрыс құрастырылуы қажет.

**6. Тапсыру мерзімі:** «Молекулалық биология негіздері» бөлімі бойынша аралықбақылауға дейін

**7. Бағалау критерийлері:** 100 баллдық жүйесімен бағаланады, бұл 100 %-ке сәйкес келеді.

**8. Әдебиеттер:**

- <http://biomediale.ncca-kaliningrad.ru/?blang=ru&author=gelfand>
- <http://vechnayamolodost.ru>
- <http://www.vechnayamolodost.ru/pages/drugienaukiozhizni/molbikobi1a.html>
- [http://www.rusbiotech.ru/2003/old/bio\\_lab.html](http://www.rusbiotech.ru/2003/old/bio_lab.html)
- <http://serjramone.ax3.net/var/176-----.html>
- <http://www.chem-bio.com.ua/well-known/item/4>

**9. Бақылау:**

- Биоинфарматиканың міндеттері қандай?
- Геномды талдауда қандай биоинформациалық бағдарламалар қолданылады?
- in silico – молекулалық биология дегеніміз не?
- Есептеу әдістерімен гендерді іздеу қалай жүргізіледі?

**Тақырып бойынша үш тілде түсіндірме сөз:**

Қазақ тілінде	Орыс тілінде	Ағылшын тілінде
<b>Геномды аннотациялау</b> – ДНК қатарларындағы гендерді және басқа да объектілерді маркерлеу үрдісі.	<b>Аннотация геномов</b> - процесс маркировки генов и других объектов в последовательности ДНК.	<b>Annotation of genomes</b> - the process of marking of genes and other objects in the sequence of DNA.
<b>Геном</b> — ағзаның жеке жасушасындағы генетикалық материал.	<b>Геном</b> — совокупность наследственного материала, заключенного в клетке организма.	<b>Genome</b> - the set of hereditary material enclosed in a cell of the body.
<b>Адам геномы</b> — адам жасушасындағы барлық тұқым қуалайтын материалдың жиынтығы.	<b>Геном человека</b> — совокупность наследственного материала, заключенного в клетке человека.	<b>The human genome</b> - the set of hereditary material enclosed in a cage person.
<b>Геномика</b> - тірі ағзалардың гендері мен геномдарын зерттеуге бағытталған молекулалық генетиканың бір саласы.	<b>Геномика</b> раздел молекулярной генетики, посвященный изучению генома и генов живых организмов.	<b>Genomics</b> section of molecular genetics dedicated to the study of the genome of genes and living organisms.
<b>In silico</b> — тәжірбиені компьютер арқылы моделдеу	<b>In silico</b> — термин, обозначающий	<b>In silico</b> - term for computer simulation (simulation) of the



МОЛЕКУЛАЛЫҚ БИОЛОГИЯ ЖӘНЕ ГЕНЕТИКА КАФЕДРАСЫ  
ЖАЛПЫ МЕДИЦИНА МАМАНДЫҒЫ БОЙЫНША ОӘК

(симуляция) деген ұғымды білдіретін термин.	компьютерное моделирование (симуляцию) эксперимента.	experiment.
---	--	-------------

Құрастырушы: Ә.Қ.Қыдырбаева

**1. № 18 тақырып. Теломерлер. Теломеразалық белсенділік**

**2. Мақсаты:** ДНҚ жаңа тізбегінің ұшының (репликацияға дейінгі) қалпына келу механизмін зерттеу.

**3. Тапсырмалар:**

- 3.1. Теломер және теломеразаның құрлысы және қызметі.
- 3.2. Теломер және теломераза жасушаның қартаюына әсері.
- 3.3. Адамның қалыпты жасушасындағы теломеразасының активтілігінің реттелуі.
- 3.4. Адамның ісік жасушасындағы теломердің ұзындығы және теломеразалық белсенділік.

**4. Орындау түрі:** реферат/презентация дайындау.

**5. Орындалу критерийі:**

- а) тақырыбы бойынша негізгі әдебиеттерді оқу және жинау;
- б) ақпаратты жүйелеу және өңдеу;
- в) реферат жоспарын құру;
- г) библиография құрастыру;
- д) рефератты жазу және бездендіру.



МОЛЕКУЛАЛЫҚ БИОЛОГИЯ ЖӘНЕ ГЕНЕТИКА КАФЕДРАСЫ  
ЖАЛПЫ МЕДИЦИНА МАМАНДЫҒЫ БОЙЫНША ОӘК

---

**Рефераттың құрылымы:**

- 1) **беттік парақ** ( талапқа сай безендіру);
- 2) **мазмұны** (рефераттың бөлімдерін, бетін ретімен белгілеу);
- 3) **кіріспе** (талданатын мәселенің мәнін, маңыздылығы мен өзектілігін көрсету және рефераттың мақсаты мен тапсырмаларын анықтау);
- 4) **негізгі бөлім** (рефераттың әр бір бөлімі жеке мәселені немесе оның бір жағын қамту керек және алдыңғы бөлімдермен логикалық байланысты болуы қажет, бұл бөлігіне кестелер, сызбалар, графиктер, суреттер және т.б. енгізуге болады);
- 5) **қортынды** (тұжырым жасалынып, реферат тақырыбының жалпы қорытындылары беріледі, ұсыныстар жасалынады);
- 6) **әдебиеттер тізімі**.

**Презентация құрастыру талаптары:**

- а) презентация «Microsoft Power Point» бағдарламасы бойынша құрастырылады;
- б) слайдтар саны 10-15 тал;
- в) презентациялық слайдтарға үлкен текстер жазыуға болмайды, жеңіл қабылданылатындай және сауатты жасалынуы керек;
- г) соңғы слайдта библиография көрсетілуі қажет.

**6. Тапсыру мерзімі:** «Молекулалық биология негіздері» тарауынан болатын аралық бақылауға дейін.

**7. Бағалау критерийлері:** 100 баллмен бағаланады, бұл 100%- ке сәйкес келеді.

**8. Әдебиеттер:**

- 8.1. Биохимия, № 62, 1997.
- 8.2. Военно-медицинский журнал, № 11, 2000.
- 8.3. Жимулев И.Ф. Общая и молекулярная генетика. Новосибирск, 2006.
- 8.4. Мушкамбаров Н.Н., Кузнецов С.Л. Молекулярная биология. М., 2003.
- 8.5. Российский онкологический журнал, № 2, 2003.
- 8.6. Соросовский образовательный журнал, № 12, 1998.
- 8.7. Интернет сайттар:
  - www. Google. kz. ‘Теломеры’;
  - www. Mail. Ru. ‘Бессмертие раковых клеток’;
  - www. Google. Kz. ‘теломеры и старение’.

**9. Бақылау:**

- 9.1. Теломер және теломеразаның құрылысы және функциясы.
- 9.2. Теломер ұшының репликацияланбау проблемаларының мәні.
- 9.3. Қартаюдың теломерлік теориясы.

Тақырып бойынша үш тілде түсіндірме сөз:

қазақ тілінде	орыс тілінде	ағылшын тілінде
Теломерлер - хромосоманың ұштары.	Теломеры — концевые участки <u>хромосом</u> .	Telomeres - leaf plots of chromosomes.
Қартаюдың теломерлік теориясы - А.М. Оловников теориясы ДНК теломерлік бөліктерінің репликацияланбауы және Хейфлик шектігіне негізделген	Теломерная теория старения – теория А.М.Оловникова, основанная на недорепликации теломерных участков ДНК и лимите Хейфлика.	Telomeric theory of aging - theory of A.M. Olovnikov based on недорепликации telomeric DNA and limit of Heflik.
Хейфлик шегі - in vitro өсірген жасушада бөлінудің шектеулі саны.	Лимит Хейфлика – ограниченное число делений клеток, культивируемых in vitro.	Limit of Heflik - a limited number of cell divisions, cultivated in vitro.

Құрастырған: Нұрпейісова И.К

### 1. № 19 тақырып. ДНҚ-ның метилденуі

2. **Мақсаты:** ДНҚ-ның метилденуінің молекулалық-генетикалық механизмін зерттеу.

### 3. Тапсырмалар:

- 3.1. ДНҚ-ның метилденуі және оның гендер белсенділігінің реттелуіндегі рөлі.
- 3.2. Таңдамалы метилдену.
- 3.3. Онтогенезде метилденудің толқындары.
- 3.4. Эволюцияда импринтингтің пайда болуы.
- 3.5. Метилдену және Х-хромосоманың активсизденуі.
- 3.6. Метилдену және ісік ауруының пайда болуы.

4. **Орындау түрі:** презентация.

### 5. Орындалу критерийі:

- а) тақырыбы бойынша негізгі әдебиеттерді оқу және жинау;
- б) ақпаратты жүйелеу және өңдеу;
- в) реферат жоспарын құру;
- г) библиография құрастыру;
- д) рефератты жазу және бездендіру.

### Рефераттың құрылымы:

- 1) **беттік парақ** ( талапқа сай безендіру);
- 2) **мазмұны** (рефераттың бөлімдерін, бетін ретімен белгілеу);
- 3) **кіріспе** (талданатын мәселенің мәнін, маңыздылығы мен өзектілігін көрсету және рефераттың мақсаты мен тапсырмаларын анықтау);
- 4) **негізгі бөлім** (рефераттың әр бір бөлімі жеке мәселені немесе оның бір жағын қамту керек және алдыңғы бөлімдермен логикалық байланысты болуы қажет, бұл бөлігіне кестелер, сызбалар, графиктер, суреттер және т.б. енгізуге болады);
- 5) **қортынды** (тұжырым жасалынып, реферат тақырыбының жалпы қорытындылары беріледі, ұсыныстар жасалынады);
- 6) **әдебиеттер тізімі**.

### Презентация құрастыру талаптары:

- а) презентация «Microsoft Power Point» бағдарламасы бойынша құрастырылады;
- б) слайдтар саны 10-15 тал;
- в) презентациялық слайдтарға үлкен текстер жазыуға болмайды, жеңіл қабылданылатындай және сауатты жасалынуы керек;
- г) соңғы слайдта библиография көрсетілуі қажет.

**6. Тапсыру мерзімі:** «Молекулалық биология негіздері» тарауынан болатын аралық бақылауға дейін.

**7. Бағалау критерийлері:** 100 баллмен бағаланады, бұл 100%- ке сәйкес келеді.

### 8. Әдебиеттер:

- 8.1. Эпигенетика / С. М. Закиян, В.В. Власов, Е. В. Дементьева. — Новосибирск: Изд-во СО РАН, 2012. — 592 с. — 300 экз. — [ISBN 978-5-7692-1227-7](#)
- 8.2. НессаКэри Эпигенетика: как современная биология переписывает наши представления о генетике, заболеваниях и наследственности. — Ростов-на-Дону: Феникс, 2012. — [ISBN 978-5-222-18837-8](#)
- 8.3. Галицкий В.А. (2008). «Гипотеза о механизме инициации малыми РНК метилирования ДНК de novo и аллельного исключения» (русский). Цитология **50(4)**: 277–286.
- 8.4. Elias Daura-Oller, Maria Cabre, Miguel A Montero, Jose L Paternain, and Antoni Romeu (2009) "Specific gene hypomethylation and cancer: New insights into coding region feature trends". Bioinformatics. 2009; 3(8): 340—343. PMID PMC2720671
- 8.5. Cao, Xiaofeng; Jacobsen, Steven E. (2003 Jul). «Locus-specific control of asymmetric and CpNpG methylation by the DRM and CMT3 methyltransferase genes». PNAS.
- 8.6. Aufsatz, Werner; M. Florian Mette, Johannes van der Winden, Antonius J. M. Matzke, Marjori Matzke (2002 Dec). «RNA-directed DNA methylation in Arabidopsis». PNAS.
- 8.7. - [www.medicum/hnov/ru/docter/lib>ary/obsterics/Nisvander/24/php](http://www.medicum/hnov/ru/docter/lib>ary/obsterics/Nisvander/24/php) - cok  
- [www.rusmedserv.com/forum/printthread.php?t=1003-27k](http://www.rusmedserv.com/forum/printthread.php?t=1003-27k)  
- [www.reterats.net/online/referat.php?d=rkr-a-3801-7k-](http://www.reterats.net/online/referat.php?d=rkr-a-3801-7k-)

## 9. Бақылау:

9.1. ДНҚ-ның метилденуінің қызметінің маңызы неде?

9.2. ДНҚ-ның метилденуі ағзада қандай мақсатта қызмет етеді?

### Тақырып бойынша үш тілде түсіндірме сөз:

қазақ тілінде	орыс тілінде	ағылшын тілінде
<b>Эпигеномика</b> (грек тілінен аудар. ері- жақын, қасында) – сыртқы ортаның әсерінен генетикалық емес әсермен анықталатын, генетикалық мәтінді зерттейтін ғылым (мысалы, ДНҚ-ның метилденуі).	<b>Эпигеномика</b> (от греч. ері — рядом, около) — наука о генетических эффектах, не связанных непосредственно с генетическим текстом, а обусловленных внегенетическими эффектами (например, метилированием ДНК).	<b>Epigenomika</b> (from the Greek.Epi - near, about) - the science of genetic effects that are not directly related to the genetic text, and caused BEYOND genetic effects (eg, DNA methylation).
<b>Эпигенетикалық өзгеріс-</b> генетикалық ақпараттың өзгеруіне (мутациясына) негізделмеген, геннің көрініс беруінің өзгеруі.	<b>Эпигенетические изменения</b> — это изменения в проявлении генов, не обусловленные изменением генетической информации (мутациями).	<b>Epigenetic changes</b> - are the changes in gene expression, not of a change in the genetic information (mutations).
<b>Метилденудің</b> қызметі геннің белсенділігі мен өшірілуіне байланысты. Кейбір жағдайларда геннің промоторлық аймақтарының метилденуі ген белсенділігінің бәсеңдеуіне әкеледі. ДНҚ-ның метилденуінің аз ғана өзгерісі генетикалық белсенділіктің деңгейлерін маңызды өзгеріске алып келеді.	<b>Функция</b> метилирования заключается в активации/инактивации гена. В большинстве случаев, метилирование промоторных областей гена приводит к подавлению активности гена. Показано, что даже незначительные изменения в степени метилирования ДНК могут существенно изменять уровень генетической экспрессии.	<b>Methylation</b> function is activated / inactivated gene. In most cases, the methylation of the promoter regions of the gene leads to suppression of gene activity. It is shown that even small changes in the degree of methylation of DNA can significantly alter the level of genetic expression.





Құрастырушы: оқытушы Жұмағұл М.Ж.

## **1. № 20 тақырып. Гендер экспрессиясы бұзылуынан дамидын аурулар**

**2. Мақсаты:** Гендер экспрессиясының бұзылуынан болатын тұқым қуалайтын аурулардың дамуы мен пайда болуы жайлы білімдерін қалыптастыру.

### **3. Тапсырмалар:**

- 3.1. Гендер белсенділігінің транскрипция деңгейінде бұзылуынан болатын аурулар
- 3.2. Гендер белсенділігінің трансляция деңгейінде бұзылуынан болатын аурулар
- 3.3. Гендер белсенділігінің реттелуінің бұзылуы және оның патологиялық процестермен байланысы.

**4. Орындалу түрі:** презентация құрастыру.

### **5. Орындалу критериясы.**

- 5.1 тақырыбы бойынша негізгі мәліметтерді жинау және зерттеу;
- 5.2 библиография құрастыру;
- 5.3 ақпаратты жүйелеу және өңдеу;
- 5.4 презентация жоспарын құру;
- 5.5 презентацияны «Microsoft Power Point» бағдарламасы бойынша құрастыру және бездендіру;
- 5.6 «Биолог» CFY отырысында баяндау.

### Презентация құрастыру талаптары:

- а) презентация «Microsoft Power Point» бағдарламасы бойынша құрастырылады;
- б) слайдтар саны 10-15 дана;
- в) презентация слайдтарына үлкен көлемді текстпен жазуға болмайды, жеңіл қабылданатын және сауатты жасалынуы қажет;
- г) соңғы слайдта қолданылған әдебиет көрсетілуі қажет.

**6. Тапсыру мерзімі:** «Жасушаның молекулалық биологиясы» тарауы бойынша рубеждік бақылауға дейін.

**7. Бағалау критерийлері:** 100 баллмен бағаланады, бұл 100%- ке сәйкес келеді.

### 8. Әдебиеттер:

- 8.1. Жимулев И.Ф. Общая и молекулярная генетика. Новосибирск, 2006.
- 8.2. Льюин Б. Гены. М., 1987.
- 8.3. Муминов Т.А., Куандықов Е.У. Основы молекулярной биологии. Алматы, 2007.
- 8.4. Мушкамбаров Н.Н., Кузнецов С.Л. Молекулярная биология. М., 2003.
- 8.5. Аманжолова Л.Е. Жалпы және медициналық генетиканың биологиялық негіздері. А., 2006, б. 47-60.
- 8.6. Қазымбет П.Қ., Аманжолова Л.Е., Нұртаева Қ.С. Медициналық биология. А., 2002, б. 71-82.
- 8.7. Куандықов Е.Ө., Әбілаев С.А. Медициналық биология және генетика. А., 2006, б.62-67.
- 8.8. Медициналық биология және генетика. Оқу құралы проф. Қуандықов Е.Ө. ред. А., 2004, б. 44-54
- 8.9. Интернет, сайт [www.google.ru](http://www.google.ru), [www.rambler.ru](http://www.rambler.ru).

### 9. Бақылау:

9.1. Гендер белсенділігінің реттелуінің бұзылуының медициналық зардаптары қандай?

Тақырып бойынша үш тілде түсіндірме сөз:

қазақ тілінде	орыс тілінде	ағылшын тілінде
- <b>үй шаруашылығы</b> - ағзадағы жасушалардың тіршілігін (жұмысын) қамтамсыз ететін ұдайы белсенді гендер;	- <b>домашнего хозяйства</b> - постоянно активные гены, обеспечивающие жизнедеятельность (функционирование) клетки организма	- <b>household</b> - always active genes providing vital functions (operation), the cells of the body
- <b>реттеуші</b> - басқа (аллельді емес) гендердің белсенділігіне (экспрессиясына) әсер ететін реттеуші гендер	- <b>регуляторы</b> - регуляторные гены, влияющие на активность (экспрессию) других неаллельных генов	- <b>Regulators</b> - regulatory genes affecting the activity (expression) of other non-allelic genes



Құрастырушы: оқытушы Жұмағұл М.Ж.

## **1. № 21 тақырып. Мутагенездің молекулалық механизмдері**

**2. Мақсаты:** студенттерде мутагенездің молекулалық механизмдері туралы және оның клиникалық практикадағы маңығы туралы заманауи білімдерін қалыптастыру.

### **3. Тапсырмалар:**

- 3.1. Мутагендер генотоксиканттар ретінде
- 3.2. Физикалық және химиялық мутагендердің әсер ету ерекшеліктері
- 3.3. Генетикалық кодтың бұзылуынан болатын мутациялар
- 3.4. Мобильді элементтердің инсерциясынан индуцирленетін мутациялар
- 3.5. Үш нуклеотидті қайталанулар экспанциясының негізінде болатын мутациялар
- 3.6. Кері және супрессорлық мутациялар
- 3.7. Мутациялық үрдістер және генетикалық қауіпсіздік проблемалары
- 3.8. Мутагенездің молекулалық механизмдерін білудің клиникалық практикадағы маңызы

**4. Орындалу түрі:** реферат немесе презентация

### **5. Орындалу критерийлері:**

- а) тақырыбы бойынша негізгі әдебиеттерді оқу және жинау;
- б) ақпаратты жүйелеу және өңдеу;
- в) реферат жоспарын құру;
- г) библиография құрастыру;
- д) рефератты жазу және бездендіру.

### Рефераттың құрылымы:

- 1) беттік парақ ( талапқа сай безендіру);
- 2) мазмұны (рефераттың бөлімдерін, бетін ретімен орналастырып номерлеу);
- 3) кіріспе (талданатын мәселенің мәнін, маңыздылығы мен өзектілігін көрсету және рефераттың мақсаты мен тапсырмаларын анықтау);
- 4) негізгі бөлім (рефераттың әр бір бөлімі жеке мәселені немесе оның бір жағын қамту керек және алдыңғы бөлімдермен логикалық байланысты болуы қажет, бұл бөлігіне кестелер, сызбалар, графиктер, суреттер және т.б. енгізуге болады);
- 5) қортынды (тұжырым жасалынып, реферат тақырыбының жалпы қорытындылары беріледі, ұсыныстар жасалынады);
- б) әдебиеттер тізімі.

### Рефератты безендірудегі қойылатын талаптар:

- а) рефераттың көлемі 10-15 бет болу керек (қосымша беттер реферат көлеміне кірмейді);
- б) реферат сауатты түрде орындалу қажет, баяндау мәдениеті сақталу керек;
- в) баяндалу барысында қолданған әдебиетке сілтеу болуы керек;
- г) библиография дұрыс құрастырылуы қажет.

### Презентация жасауда қойылатын талаптар:

- а) презентация “Microsoft Power Point” бағдарламасы бойынша құрастырылады;
- б) слайд саны 10-15 аспауы қажет;
- в) презентация жасауда слайдқа үлкен текстер жазуға болмайды, жеңіл қабылданатын және сауатты жасалынуы қажет;
- г) библиография бойынша сілтеме реті дұрыс құрастырылуы қажет.

**6. Тапсыру мерзімі:** «Жасушаның молекулалық биологиясы» тарауы бойынша аралық бақылауға дейін

**7. Бағалау критерийлері:** 100 баллдық жүйесімен бағаланады, бұл 100%-ке сәйкес келеді.

### 8. Әдебиеттер:

- 8.10. Бочков Н.П. Клиническая генетика. М., 2004.
- 8.11. Введение в молекулярную медицину. Под ред. Пальцева М.А. М., 2004.
- 8.12. Генетика. Под ред. Иванова В.И. М., 2006.
- 8.13. Муминов Т.А., Куандықов Е.У. Основы молекулярной биологии (курс лекций). Алматы, 2007
- 8.14. Мушкамбаров Н.Н., Кузнецов С.Л. Молекулярная биология. М., 2003
- 8.15. Жимулев И.Ф. Общая и молекулярная генетика. Новосибирск, 2003
- 8.16. Медицинская генетика: учеб. пособие/ Роберт Л.Ньюссбаум, Родерик Р, Мак-Иннес, Хантингтон Ф. Виллард: пер. с англ. А. Ш. Латыпова; под ред. Н. П. Бочкова.- М.: ГЭОТАР-Медиа, 2010.
- 8.17. [www.google.ru](http://www.google.ru)
- 8.18. [www.yandex.ru](http://www.yandex.ru)

### 9. Бақылау:

- 9.1. Мутагенездің молекулалық механизмдерін білудің медициналық маңызы.
- 9.2. Генетикалық паспортқа негізделген мәліметтер бойынша гендік аурулардың алдын алу және емдеу.

**Тақырып бойынша үш тілде түсіндірме сөздер:**

МОЛЕКУЛАЛЫҚ БИОЛОГИЯ ЖӘНЕ ГЕНЕТИКА КАФЕДРАСЫ  
ЖАЛПЫ МЕДИЦИНА МАМАНДЫҒЫ БОЙЫНША ОӘК

Қазақ тілінде	Орыс тілінде	Ағылшын тілінде
<b>Мутация</b> – генотиптің тұқым қуалайтын өзгерісі.	<b>Мутация</b> - наследственное изменение генотипа.	<b>Mutation</b> - genetic change in the genotype.
<b>Мутагенез</b> — ағзадағы мутациялардың, тұқым қуалайтын өзгерістердің пайда болу үрдісі.	<b>Мутагенез</b> — процесс возникновения наследственных изменений организма — мутаций.	<b>Mutagenesis</b> - process of the appearance of hereditary changes in the body - mutations.
<b>Нүктелік мутация</b> – бір немесе бірнеше нуклеотидтің өзгеруіне алып келетін мутация.	<b>Точечная мутация</b> - мутация, затрагивающая от одного до нескольких нуклеотидов.	Point mutation <i>is a mutation that affects one or more nucleotides.</i>
Генетикалық ақпаратқа және оның жүзеге асу механизіміне кері әсер ететін факторлар <b>генотоксиканттар</b> деп аталады.	Факторы, которые оказывают отрицательное действие на генетическую информацию и механизмы ее реализации называются <b>генотоксикантами</b> .	The factors that have a negative effect on genetic information and its implementation mechanisms are called <b>genotoxicants</b> .
<b>Генотоксикалық</b> – ағзаның генетикалық құрылымына зақымдаушы әсер ете алатын химиялық, физикалық және биологиялық факторлар.	<b>Генотоксичность</b> - свойство химических, физических и биологических факторов оказывать повреждающее действие на генетические структуры организма.	<b>Genotoxicity</b> - property chemical, physical and biological factors have a damaging effect on the genetic structure of an organism.

Құрастырушы: Ә.Қ.Қыдырбаева.

## 1. № 22 тақырып. Трансгенді ағзалар, медицинада қолданылуы

**2. Мақсаты:** Трансгенді ағзаларды алудың әдістерін және олардың медицинадағы маңызын зерттеу.

### 3. Тапсырмалар:

- 3.1. Гендік және жасушалық биотехнологиялар: жетістіктері мен болашағы.
- 3.2. Трансгенді ағзалар жасау әдістері, гендерді тасмалдайтын векторлар.
- 3.3. Геномодификацияланған ағзалардың (ГМА) биоқауіпсіздігі: мәселелері және шешімдері.
- 3.4. ГМА медицинада қолданылуы.

### 4. Орындау түрі: реферат

### 5. Орындалу критерийі:

- а) тақырыбы бойынша негізгі әдебиеттерді оқу және жинау;
- б) ақпаратты жүйелеу және өңдеу;
- в) реферат жоспарын құру;
- г) библиография құрастыру;
- д) рефератты жазу және бездендіру.

### Рефераттың құрылымы:

- 1) **беттік парақ** ( талапқа сай безендіру);
- 2) **мазмұны** (рефераттың бөлімдерін, бетін ретімен орналастырып номерлеу);
- 3) **кіріспе** (талданатын мәселенің мәнін, маңыздылығы мен өзектілігін көрсету және рефераттың мақсаты мен тапсырмаларын анықтау);
- 4) **негізгі бөлім** (рефераттың әр бір бөлімі жеке мәселені немесе оның бір жағын қамту керек және алдыңғы бөлімдермен логикалық байланысты болуы қажет, бұл бөлігіне кестелер, сызбалар, графиктер, суреттер және т.б. енгізуге болады);
- 5) **қортынды** (тұжырым жасалынып, реферат тақырыбының жалпы қорытындылары беріледі, ұсыныстар жасалынады);
- 6) **әдебиеттер тізімі**.

### Рефератты безендірудегі қойылатын талаптар:

- а) рефераттың көлемі 10-15 бет болу керек (қосымша беттер реферат көлеміне кірмейді);
- б) реферат сауатты түрде орындалу қажет, баяндау мәдениеті сақталу керек;
- в) баяндалу барысында қолданған әдебиетке сілтеу болуы керек;
- г) библиография дұрыс құрастырылуы қажет.

**6. Тапсыру мерзімі:** «Жасушалардың молекулалық биологиясы» тарауы бойынша рубеждік бақылауға дейін.

**7. Бағалау критерийлері:** барлығы 100 баллмен бағаланады, ол 100% сәйкес келеді.

### 8. Әдебиеттер:

- 8.1. Глик Б., Пастернак Дж. «Молекулярная биотехнология», Мир, М., 2002.
- 8.2. Дудов В.И., Голиков А.Г., Потехин О.Е., Красовский О.А. Правовые вопросы межграницного перемещения генетически измененных живых организмов. Биотехнология, 1999, №6, с.80-85.
- 8.3. Красовский О.А. Генетически модифицированная пицца: возможности и риски. Человек, 2002, № 5, с. 158–164.
- 8.4. Рогачев В. Генетическая революция, первые шаги. Эхо планеты, 2000, № 28, с. 6–9.
- 8.5. Свердлов Е. Что может геновая инженерия. Здоровье, 2002, № 1, с.51–54.
- 8.6. Статьи по проблеме трансгенности: <http://soyacenter.ru/transgen.html>
- 8.7. Спиринов А.С., Современная биология и биологическая безопасность. Вестник РАН, 1997, №7, с.579-588.
- 8.8. Чечилова С. Трансгенная пицца. Здоровье, 2000, № 6, с. 20–23.
- 8.9. Интернет сайттар:  
[http://vivovoco.astronet.ru/VV/JOURNAL/NATURE/06\\_07/INST-4.HTM](http://vivovoco.astronet.ru/VV/JOURNAL/NATURE/06_07/INST-4.HTM)  
<http://www.medlinks.ru/article.php?sid=32744>

### 9. Бақылау:

- 9.1. Генетикалық өзгерген ағзаларды алудың негізгі кезеңдері .



МОЛЕКУЛАЛЫҚ БИОЛОГИЯ ЖӘНЕ ГЕНЕТИКА КАФЕДРАСЫ  
ЖАЛПЫ МЕДИЦИНА МАМАНДЫҒЫ БОЙЫНША ОӘК

- 9.2. Гендерді бөліп алу.
- 9.3. Генетикалық векторлар.
- 9.4. Рекомбинативті ДНҚ алу әдістері.
- 9.5. Рекомбинативті ДНҚ реципиент жасушаларға енгізу.
- 9.6. Трансгенді ағзалар адамға қауіпті ме?

**Тақырып бойынша үш тілде түсіндірме сөздер:**

Қазақ тілінде	Орыс тілінде	Ағылшын тілінде
<b>Вектор</b> – клондайтын ДНҚ кесіндісін бір ағзадан (донор) басқа ағзаға (реципиент) тасымалдауға қабілетті ДНҚ молекуласы	<b>Вектор</b> – молекула ДНҚ, способная переносить клонируемый фрагмент ДНҚ из клетки одного организма (донора) в клетку другого организма (реципиента)	<b>Vector</b> – DNA molecule capable of transferring the cloned DNA fragment from one cell (donor) to the cell body of another organism (recipient)
<b>Трансгендік ағзалар</b> – геномында бөгде гендер бар ағзалар	<b>Трансгенные организмы</b> – организмы, содержащие в геноме чужеродные гены	<b>Transgenic organisms</b> – organisms containing foreign genes in the genome
<b>Трансгеноз</b> – геннің (гендердің) бір ағзадан екінші ағзаға тасымалдау үдерісі	<b>Трансгеноз</b> – процесс переноса гена (генов) из одного организма в другой	<b>Transgenic process</b> of gene transfer from one organism to another

Құрастырған: Қашағанова Ж.А.

**1. № 23 тақырып. Геномика, протеомика және метаболомика**

**2. Мақсаты:** Студенттерде қазіргі кездегі тірі ағзалардың, соның ішінде адамның геномының структуралық-функциональдық құрылымы туралы, сонымен бірге геномика және оның бағыттары туралы көзқарас қалыптастыру.

**3. Тапсырмалар:**

- 3.1. Эукариот геномының құрылымы. Геномның қозғалмалы элементтері.
- 3.2. Геномика - ген туралы ғылым.
- 3.3. Протеомика – ХХІ ғасыр биологиясы мен медицинасындағы жаңа бағыт.
- 3.4. Метаболомика және жаңа дәрілерді дайындау.
- 3.5. Биоинформатика және оның болашағы.

**4. Орындау түрі** – глоссария құрастыру.

1. Аллель – \_\_\_\_\_
2. Амплификация - \_\_\_\_\_
3. Биоинформатика – \_\_\_\_\_
4. Мәліметтер базасы – \_\_\_\_\_
5. Геном (қоры)кітапханасы - \_\_\_\_\_



МОЛЕКУЛАЛЫҚ БИОЛОГИЯ ЖӘНЕ ГЕНЕТИКА КАФЕДРАСЫ  
ЖАЛПЫ МЕДИЦИНА МАМАНДЫҒЫ БОЙЫНША ОӘК

6. Биочиптер- \_\_\_\_\_
7. Вектор - \_\_\_\_\_
8. Генетикалық код - \_\_\_\_\_
9. Гендік инженерия - \_\_\_\_\_
10. Ген – \_\_\_\_\_
11. Геном – \_\_\_\_\_
12. Геномика – \_\_\_\_\_
13. Генетикалық карта - \_\_\_\_\_
14. ДНҚ-полимеразалар – \_\_\_\_\_
15. Гендік терапия - \_\_\_\_\_
16. Клондау - \_\_\_\_\_
17. қДНК – \_\_\_\_\_
18. Код генетикалық – \_\_\_\_\_
19. Кодон (триплет) – \_\_\_\_\_
20. Карта құрастыру – \_\_\_\_\_
21. Клон - \_\_\_\_\_
22. Локус – \_\_\_\_\_
23. Метаболомика – \_\_\_\_\_
24. Метаболоника \_\_\_\_\_
25. Метаболом - \_\_\_\_\_
26. Нанотехнология – \_\_\_\_\_
27. «Адам геномы» жобасы - \_\_\_\_\_
28. Протеом – \_\_\_\_\_
29. Протеомика – \_\_\_\_\_
30. Праймер – \_\_\_\_\_
31. Псевдогендер - \_\_\_\_\_
32. Полиморфизм – \_\_\_\_\_
33. ПТР - \_\_\_\_\_
34. Плазмида – \_\_\_\_\_
35. Рестриктаза - \_\_\_\_\_
36. Рекомбинанттық ДНК - \_\_\_\_\_
37. Ревертаза – \_\_\_\_\_
38. РНомика – \_\_\_\_\_
39. Сателлиттік ДНК – \_\_\_\_\_
40. Сұрыптаушы орта- \_\_\_\_\_
41. Секвенирлеу – \_\_\_\_\_
42. Трансформация – \_\_\_\_\_
43. Транспозон – \_\_\_\_\_
44. Тандемдік қатарлар- \_\_\_\_\_
45. Транскриптомика – \_\_\_\_\_
46. Транскриптом – \_\_\_\_\_
47. Токсикогеномика - \_\_\_\_\_
48. Салыстырмалы геномика– \_\_\_\_\_
49. Функционалдық геномика – \_\_\_\_\_
50. Эволюциялық геномика - \_\_\_\_\_

**5. Орындау критерийлері:**

- а) тақырыбы бойынша негізгі мәлеметтерді жинау және зерттеу;
- б) жазбалар түрінде жазбаша құрастыру;





МОЛЕКУЛАЛЫҚ БИОЛОГИЯ ЖӘНЕ ГЕНЕТИКА КАФЕДРАСЫ  
ЖАЛПЫ МЕДИЦИНА МАМАНДЫҒЫ БОЙЫНША ОӘК

---

- в) ақпаратты жүйелеу және өңдеу;
- г) рефератты жазу және бездендіру.

**Глоссарияны құрастыруға қойылатын талаптар:**

- а) глоссария көлемі 50 терминнен аз болмауы керек;
- б) глоссария сауатты түрде орындалу қажет, анық және толық анықтама берілуі керек;
- в) қолданған әдебиеттердің тізімі дұрыс берілуі қажет.

**6. Тапсыру мерзімі:** «Жасушаның молекулалық биологиясы» тарауы бойынша рубаждік бақылауға дейін.

**7. Бағалау критерийлері:** барлығы 100 баллмен бағаланады, ол 100% сәйкес келеді.

**8. Әдебиеттер:**

- 8.1. Арчаков А. И. Что за геномикой? – Протеомика. //Вопр. мед. химии, 2000. Т. 46, № 4.
- 8.2. С. 335–343.
- 8.3. Арчаков А.И. Биоинформатика, геномика и протеомика - науки о жизни XXI столетия /
- 8.4. Вопросы медицинской химии, № 1, 2000. URL: <http://medi.ru/pbmc/8800101.htm> (дата
- 8.5. обращения 12.10.2009)
- 8.6. Замятин А.А. Блистающий мир белков и пептидов. //Биология. 2002. № 25–26. Р. 8–13.
- 8.7. Ясный И.Е., Цыбина Т.А., Шамшурин Д.В., Колосов П.М.
- 8.8. [Структурная геномика и медицина](#) // Молекулярная медицина. 2009. — № 6. — С. 15—20.
- 8.9. Интернет сайттар:  
<http://www.bioinformatix.ru/proteomika/proteomika.-lider-nauki-xxi-veka.html>  
<http://www.bioinformatix.ru/genomika/>  
<http://www.bioinformatix.ru/metabolomika/>  
<http://www.bioinformatix.ru/transkriptomika/>  
<http://www.bioinformatix.ru/bioinformatika/>

**9. Бақылау:**

- 6.4. Геном туралы қазіргі заманғы түсінік.
- 6.5. Прокариот геномының эукариоттан айырмашылығы.
- 6.6. Геномиканың медицина үшін маңызы.
- 6.7. Протеомиканы зерттеу болашағы.
- 6.8. Адам метаболизмі туралы ақпаратты БАҚ және дәрілер жасау үшін қолдану.

**Тақырып бойынша үш тілде түсіндірме сөздер:**

МОЛЕКУЛАЛЫҚ БИОЛОГИЯ ЖӘНЕ ГЕНЕТИКА КАФЕДРАСЫ  
ЖАЛПЫ МЕДИЦИНА МАМАНДЫҒЫ БОЙЫНША ОӘК

	Қазақ тілінде	Орыс тілінде	Ағылшын тілінде
1	<b>Гендік (генетикалық) инженерия</b> - молекулалық генетиканың қолданбалы бөлімі, лабораториялық жолмен генетикалық структуралар мен тұқымы өзгертілген организмдерді құрастыру әдістерін және мүмкіндіктерін зерттейді	<b>Генная (генетическая) инженерия</b> - прикладное направление молекулярной генетики, исследует возможности и способы создания лабораторным путем генетических структур и наследственно измененных организмов	<b>Gene (genetic) engineering</b> - applied direction molecular genetics, explores the possibilities and ways of creation of laboratory by genetic structures and hereditarily modified organisms
2	<b>Молекулалық-генетикалық әдістер</b> - бұл ДНҚ құрылысындағы түрлі өзгерістерді, тіпті бірінші реттік нуклеотидтік қатарына дейін анықтауға мүмкіндік беретін әр түрлі әдістердің үлкен тобы.	<b>Молекулярно-генетические методы</b> - это большая и разнообразная группа методов, позволяющих выявить различные вариации в структуре ДНК, вплоть до расшифровки первичной последовательности нуклеотидов.	<b>Molecular-genetic methods</b> - is a large and diverse group of methods, which allow to identify variations in the DNA structure, up to decrypt the primary sequence of nucleotides.
3	<b>ПТР (полимеразалық тізбектік реакция)</b> - бұл in-vitro жағдайында ДНҚ-ны амплификациялау әдісі.	<b>Полимеразной цепной реакции (ПЦР)</b> - это метод амплификации ДНК в условиях in vitro.	<b>Polymerase chain reaction (PCR)</b> - is a method of amplification of DNA in vitro.
4	<b>ДНҚ-зондтары</b> - хромосомадағы сәйкес бөлікпен комплементарлы байланысатын белгілі нуклеотидтік құрамы бар (керекті геннің көшірмесі) ДНҚ біртізбекті кесінділері	<b>ДНҚ-зонды</b> – одноцепочечные фрагменты ДНК с известным нуклеотидным составом (копия нужного гена), которые комплементарно связываются с соответствующим участком хромосомы.	<b>DNA-probes</b> - single-stranded DNA fragments with the famous nucleotide composition (a copy of the desired gene)that complementary associated with the part of chromosome.

Құрастырған: Жүзжан Қ.Е.

### 1. № 24 тақырып. Гендік инженерия негіздері

**2. Мақсаты:** Гендік инженерия технологиясының негізгі принциптері мен әдістерін және олардың медицинада қолдануын зерттеу.

### 3. Тапсырмалар:

- 3.1. Гендік инженерия. Гендік инженерияның мақсаты.
- 3.2. Гендік инженерияның әдістері.
- 3.3. Генетикалық модифицирленген азық-түліктер
- 3.4. Медицинадағы гендік инженерияның болашағы және маңызы.
- 3.5. Гендік инженерияда қазақстандық ғалымдардың жетістіктері.

**4. Орындау түрі** – глоссарий құрастыру.



МОЛЕКУЛАЛЫҚ БИОЛОГИЯ ЖӘНЕ ГЕНЕТИКА КАФЕДРАСЫ  
ЖАЛПЫ МЕДИЦИНА МАМАНДЫҒЫ БОЙЫНША ОӘК

---

- 4.1. Альтернативті сплайсинг – \_\_\_\_\_  
\_\_\_\_\_
- 4.2. Амплификация – \_\_\_\_\_  
\_\_\_\_\_
- 4.3. Антиген – \_\_\_\_\_  
\_\_\_\_\_
- 4.4. Ауторадиография - \_\_\_\_\_  
\_\_\_\_\_
- 4.5. Бактериофаг – \_\_\_\_\_  
\_\_\_\_\_
- 4.6. Блотинг - \_\_\_\_\_  
\_\_\_\_\_
- 4.7. Вектор – \_\_\_\_\_  
\_\_\_\_\_
- 4.8. Генетикалық код – \_\_\_\_\_  
\_\_\_\_\_
- 4.9. Гендік инженерия – \_\_\_\_\_  
\_\_\_\_\_
- 4.10. Ген – \_\_\_\_\_  
\_\_\_\_\_
- 4.11. Геном – \_\_\_\_\_  
\_\_\_\_\_
- 4.12. Генотека - \_\_\_\_\_  
\_\_\_\_\_
- 4.13. Гендік терапия – \_\_\_\_\_  
\_\_\_\_\_
- 4.14. Гибридома - \_\_\_\_\_  
\_\_\_\_\_
- 4.15. ДНҚ-полимеразалар – \_\_\_\_\_  
\_\_\_\_\_
- 4.16. Интрон – \_\_\_\_\_  
\_\_\_\_\_
- 4.17. ДНҚ клондау – \_\_\_\_\_  
\_\_\_\_\_
- 4.18. Картирлеу – \_\_\_\_\_  
\_\_\_\_\_
- 4.19. κДНК – \_\_\_\_\_  
\_\_\_\_\_
- 4.20. Космид - \_\_\_\_\_  
\_\_\_\_\_
- 4.21. Генетикалық код – \_\_\_\_\_  
\_\_\_\_\_
- 4.22. Кодон (триплет) – \_\_\_\_\_  
\_\_\_\_\_
- 4.23. Лигаза – \_\_\_\_\_  
\_\_\_\_\_
- 4.24. «Жабысқақ» ұштар – \_\_\_\_\_  
\_\_\_\_\_
- 4.25. Комплементарлық – \_\_\_\_\_  
\_\_\_\_\_



МОЛЕКУЛАЛЫҚ БИОЛОГИЯ ЖӘНЕ ГЕНЕТИКА КАФЕДРАСЫ  
ЖАЛПЫ МЕДИЦИНА МАМАНДЫҒЫ БОЙЫНША ОӘК

---

- 4.26. Локус – \_\_\_\_\_
- 4.27. Метилдеу – \_\_\_\_\_
- 4.28. ДНК маркері – \_\_\_\_\_
- 4.29. Модификация – \_\_\_\_\_
- 4.30. Мутаген – \_\_\_\_\_
- 4.31. Мутация – \_\_\_\_\_
- 4.32. Цистрон – \_\_\_\_\_
- 4.33. Нуклеотид – \_\_\_\_\_
- 4.34. Нозерн блотинг - \_\_\_\_\_
- 4.35. Гираза – \_\_\_\_\_
- 4.36. Полиморфизм – \_\_\_\_\_
- 4.37. Промотор - \_\_\_\_\_
- 4.38. Ревертаза – \_\_\_\_\_
- 4.39. Рестрикция – \_\_\_\_\_
- 4.40. Рекомбинантты ДНК – \_\_\_\_\_
- 4.41. Плазмида – \_\_\_\_\_
- 4.42. ПТР – \_\_\_\_\_
- 4.43. Скрининг - \_\_\_\_\_
- 4.44. Сплайсинг – \_\_\_\_\_
- 4.45. Рестрикциялық сайт – \_\_\_\_\_
- 4.46. Саузерн блотинг - \_\_\_\_\_
- 4.47. Трансгенді ағза – \_\_\_\_\_
- 4.48. Трансдукция – \_\_\_\_\_
- 4.49. Трансформация – \_\_\_\_\_
- 4.50. Селективті орта – \_\_\_\_\_



МОЛЕКУЛАЛЫҚ БИОЛОГИЯ ЖӘНЕ ГЕНЕТИКА КАФЕДРАСЫ  
ЖАЛПЫ МЕДИЦИНА МАМАНДЫҒЫ БОЙЫНША ОӘК

---

4.51. Фазмида - \_\_\_\_\_

4.52. Хроматин – \_\_\_\_\_

4.53. Хроматидалар – \_\_\_\_\_

4.54. Хромосома – \_\_\_\_\_

4.55. Экзон – \_\_\_\_\_

4.56. Гендер экспрессиясы – \_\_\_\_\_

4.57. Электрофорез – \_\_\_\_\_

4.58. Ядролық тұқымқуалаушылық – \_\_\_\_\_

4.59. Эндонуклеаза – \_\_\_\_\_

4.60. Экзонуклеаза – \_\_\_\_\_

**5. Орындау критерийі:**

- а) тақырып бойынша негізгі әдебиеттерді таңдау және оқу;
- б) жазбалар мен конспекттерді жазбаша құрастыру;
- в) ақпараттарды өңдеу және жүйелеу;
- г) рефератты жазу және құрастыру.

**Глоссарий құрастыру талаптары:**

- а) глоссарий көлемі 50 терминнен кем болмау керек және анықтамасы;
- б) глоссарий айқын және толық анықтамалармен сауатты жасалу керек;
- в) әдебиет тізімі дұрыс құрастырылу керек.

**6. Тапсырыс мерзімі:** «Молекулалық биология негіздері» бөлімінің рубеждік бақылауына дейін.

**7. Бағалау критерийі:** 100-баллдық жүйе бойынша, ол 100% сәйкес келеді.

**8. Әдебиеттер:**

- 8.1. Албертс Б. и др. Молекулярная биология клетки. М., 1994.
- 8.2. Алиханян С.И., Акифьев А.П. Общая генетика. М., 1985.
- 8.3. Гинтер Е.К. Медицинская генетика. М., 2003.
- 8.4. Глеба Ю.Ю. Биотехнология растений. СОРОСовский образовательный журнал, № 6, 1998.
- 8.5. Жимулев И.Ф. Общая и молекулярная генетика. Новосибирск, 2006.
- 8.6. Лещинская И.Б. Генетическая инженерия. № 1, 1996.
- 8.7. Льюин Б. Гены. М., 1987.
- 8.8. Интернет сайттар:

<http://www.nih.gov>

<http://genlink.wustl.edu>

<http://www.geneletter.org>

<http://www.wiley.co.uk/genetherapy>

<http://www.genom.gov>

## 9. Бақылау:

- 9.1. Рестриктаза қасиеттері және олардың ген трансфекциясындағы ролі.
- 9.2. Гендерді клондау этаптарын атаңыз.
- 9.3. Геннетикалық карта қалай құрастырылады және олардың маңызы қандай?
- 9.4. Рекомбинанттық ДНҚ алуда қандай әдістер қолданылады?
- 9.5. Гендік инженерияның қазіргі кездегі медицинадағы жетістіктері.

## Тақырып бойынша үш тілде түсіндірме сөздер:

	Қазақ тілінде	Орыс тілінде	Ағылшын тілінде
1	<b>Гендік (генетикалық) инженерия</b> - молекулалық генетиканың қолданбалы бөлімі, лабораториялық жолмен генетикалық структуралар мен тұқымы өзгертілген организмдерді құрастыру әдістерін және мүмкіндіктерін зерттейді	<b>Генная (генетическая) инженерия</b> - прикладное направление молекулярной генетики, исследует возможности и способы создания лабораторным путем генетических структур и наследственно измененных организмов	<b>Gene (genetic) engineering-</b> applied direction molecular genetics, explores the possibilities and ways of creation of laboratory by genetic structures and hereditarily modified organisms
2	<b>Молекулалық-генетикалық әдістер</b> - бұл ДНҚ құрылысындағы түрлі өзгерістерді, тіпті бірінші реттік нуклеотидтік қатарына дейін анықтауға мүмкіндік беретін әр түрлі әдістердің үлкен тобы.	<b>Молекулярно-генетические методы</b> - это большая и разнообразная группа методов, позволяющих выявить различные вариации в структуре ДНК, вплоть до расшифровки первичной последовательности нуклеотидов.	<b>Molecular-genetic methods-</b> is a large and diverse group of methods, which allow to identify variations in the DNA structure, up to decrypt the primary sequence of nucleotides.
3	<b>ПТР (полимеразалық тізбектік реакция)</b> - бұл in vitro жағдайында ДНҚ-ны амплификациялау әдісі.	<b>Полимеразной цепной реакции (ПЦР)</b> - это метод амплификации ДНК в условиях in vitro.	<b>Polymerase chain reaction (PCR)</b> - is a method of amplification of DNA in vitro.
4	<b>ДНҚ-зондтары</b> - хромосомадағы сәйкес бөлікпен комплементарлы байланысатын белгілі нуклеотидтік құрамы бар (керекті геннің көшірмесі) ДНҚ біртізбекті кесінділері	<b>ДНҚ-зонды</b> – одноцепочечные фрагменты ДНК с известным нуклеотидным составом (копия нужного гена), которые комплементарно связываются с соответствующим участком хромосомы.	<b>DNA-probes</b> - single-stranded DNA fragments with the famous nucleotide composition (a copy of the desired gene)that complementary associated with the part of chromosome.



Құрастырған: Жүзжан Қ.Е.

## **1. № 25 тақырып. Жасушалар мен ағзаларды клондау**

**2. Мақсаты:** Медицина саласында жасушаларды клондаудың принциптері мен әдістері арқылы жеткен жетістіктері жайында студенттерге қазіргі заманғы көз қарасты қалыптастыру.

### **3. Тапсырмалар:**

- 3.1. Клондаудың тарихы және әдістері
- 3.2. Репродуктивті және терапевтік клондау.
- 3.3. Ағзаларды клондаудың этикалық және құқықтық мәселелері.
- 3.4. Адамды клондау; ия не жоқ.
- 3.5. Клондау технологиясын пайдалануға болатын салалар.

**4. Орындау түрі:** рефераттық және/не жобалық жұмыс.

### 5. Орындау критерийлері:

- а) тақырып бойынша негізгі әдебиеттерді оқу және таңдап алу;
- б) мәліметтерді жүйелеу және өңдеу;
- в) рефераттың жоспарын дайындау;
- г) библиографияны құрастыру;
- д) рефератты құрастыру және дайындау.

#### Рефераттың құрылымы:

- 1) **титүлдік беті** (берілген форма бойынша дайындалады);
- 2) **мазмұны** (рефераттың бірінші бөлімінен бастап, рет-ретімен орналастырып беттерін белгілеу);
- 3) **кіріспе** (зерттелген мәселенің мәнін тұжырымдау, тақырыпты таңдаудың негізін көрсету, оның актуальділігі мен маңызын анықтау, рефераттың міндеті мен мақсатын анықтау);
- 4) **негізгі бөлім** (рефераттың әрбір бөлімі дәлелді түрде жеке мәселелерді немесе оның бір жағын ашуы және алғашқы мәселелердің логикалық жалғасы болуы тиіс; бұл бөлімдерде кестелерді, жүйелерді, графиктерді және суреттерді келтіруге болады);
- 5) **қорытынды** (рефераттың тақырыбы бойынша қорытындысын немесе талданған тұжырымдары беріледі, ұсыныс жасалынады);
- б) **әдебиеттер тізімі.**

#### Рефератты дайындаудағы қойылатын талаптар:

- а) рефераттың көлемі 10-15 басылған бет болуы тиіс (рефераттың көлеміне қосымша беттер кірмейді);
- б) рефератты сауатты жазу және мазмұндау барысында сөйлемді құрастыру мәдениеті сақталуы тиіс;
- в) тақырыпты мазмұндау барысында қолданылған әдебиеттерге сілтеу жасау қажет;
- г) библиографияны дұрыс құрастыру.

#### Презентация құрастыру талаптары:

- а) презентация «Microsoft Power Point» бағдарламасы бойынша құрастырылады;
- б) слайдтар саны 10-15 тал;
- в) презентациялық слайдтарға үлкен текстер жазыуға болмайды, жеңіл қабылданылатындай және сауатты жасалынуы керек;
- г) соңғы слайдта библиография көрсетілуі қажет.

**6. Тапсыру мерзімі:** «Жалпы генетика негіздері» » бөлімінің аралық бақылауына дейін.

**7. Бағалау критерийлері:** барлығы 100 баллмен бағаланады, ол 100% - ке сәйкес келеді.

#### 8. Әдебиеттер:

- 8.1. Корочкин Л.И. Клонирование животных // Соросовский образовательный журнал, 1999,
- 8.2. 4, с. 10-16.
- 8.3. Баев А.А. «Геном человека»: некоторые этико-правовые проблемы настоящего и
- 8.4. будущего//Человек, 1995, №2.
- 8.5. Гоголевский. П.А., Здановский В.М. Клонирование. // Проблемы репродукции, N3-
- 8.6. 1998, с.11-16.
- 8.7. Конюхов Б.В. Долли - случайность или закономерность? Журнал "Человек", 1998, №3.
- 8.8. С. 10-13.
- 8.9. Интернет сайттар:

<http://www.ufolog.ru/articles/detail.aspx?id=2984>

[http://www.rusmedserv.com/problreprod/1998/3/article\\_94.html](http://www.rusmedserv.com/problreprod/1998/3/article_94.html)



<http://medicininform.net/>.

[http://qz.government.kz/docs/k090000193\\_20100630\\_kaz~2.htm](http://qz.government.kz/docs/k090000193_20100630_kaz~2.htm).

## 9. Бақылау:

- 9.1. 1.Жасушаларды клондау әдістері.
- 9.2. 2.Клондауға қандай жасушалар жарайды?
- 9.3. 3.Медицинадағы клондауды қолданатын негізгі салалар.
- 9.4. Ұлпа мен ағзаны клондау- адам өмірін құтқарудың жолы.

## Тақырып бойынша үш тілде түсіндірме сөздер:

	Қазақ тілінде	Орыс тілінде	Ағылшын тілінде
1	<b>Прокариоттардың геномы-</b> нуклеоид ДНҚ-ның сақиналы молекуласының және бірнеше кіші сақиналы ДНҚ молекулаларынан - плазмидалардан тұрады.	<b>Геном прокариот-</b> представлен кольцевой молекулой ДНК нуклеоида и несколькими маленькими кольцевыми ДНК плазмид.	<b>Prokaryotic genome-</b> is a circular DNA molecule-nukleoida and several small circular DNA plasmids.
2	<b>Эукариоттардың геномы-</b> хромосомалардың ДНҚ-сы сызықшалы молекулалардан және митохондриялар мен пластидалардың ДНҚ-сы сақиналы молекулалардан тұрады.	<b>Геном эукариот</b> -представлен линейными молекулами ДНК хромосом и кольцевыми молекулами ДНК митохондрий и пластид.	<b>Eukaryotes-</b> submitted DNA molecules linear chromosomes and mitochondrial DNA molecules using ring and plastids.
3	<b>Клон-</b> Бір аналық жасушадан алынған, генетикалық тұрақтылықпен сипатталатын жасушалар популяциясын – клон деп атайды.	<b>Клон-</b> Клеточную популяцию, полученную от одной родительской клетки и обладающей генетической стабильностью, называют <b>клоном</b> .	<b>Clone-</b> Cell population, received from one parent cell and genetic stability, called a clone.
4	<b>ДНҚ-ны клондау процесі-</b> ДНҚ-ны бөліп алып оны фрагментациялау, идентификациялау, яғни ұқсастықтарын теңестіріп анықтау және ол фрагменттердің орасан көп көшірмелерін алу жұмыстарын қамтиды.	<b>Клонирование ДНК-</b> включает в себя процессы выделения, фрагментирования, идентификации и копирования в больших количествах фрагментов ДНК.	<b>Cloning of DNA-</b> includes the processes of selection, framing, identification and copy large quantities of DNA fragments.
5	<b>Трансформация-</b> Генді (ДНҚ фрагментін) плазмиданың көмегімен тасымалдап қондыру процесі	<b>Трансформация-</b> Процесс переноса гена (фрагмента ДНК) с помощью плазмиды	<b>Transformation-</b> is the process of transferring the gene (DNA fragment) by using plasmids



Құрастырушы: Қ.Е.Жүзжан

**МОЛЕКУЛАЛЫҚ БИОЛОГИЯ ЖӘНЕ МЕДИЦИНАЛЫҚ  
ГЕНЕТИКА БОЙЫНША БІЛІМДІ, МАШЫҚТАРДЫ,  
ДАҒДЫЛАРДЫ БАҚЫЛАУ-ӨЛШЕУ ЖОЛДАРЫ**



2013 ЖЫЛ

Кафедра отырысында талқыланып бекітілді, «04» маусым 2013 ж., хаттама № 17 .

Кафедра меңгерушісі, профессор

Қуандықов Е. Ө.



**ПӘН БОЙЫНША БІЛІМДІ, МАШЫҚТАРДЫ, ДАҒДЫЛАРДЫ БАҚЫЛАУ-ӨЛШЕУ  
ЖОЛДАРЫ:**

**I. Емтихан сұрақтары:**

1. Молекулалық биология және генетика пәні және міндеттері.
2. Молекулалық биология және генетиканың даму тарихының негізгі кезеңдері.
3. Молекулалық-генетиканың зерттеу объектілері мен әдістері.

МОЛЕКУЛАЛЫҚ БИОЛОГИЯ ЖӘНЕ ГЕНЕТИКА КАФЕДРАСЫ  
ЖАЛПЫ МЕДИЦИНА МАМАНДЫҒЫ БОЙЫНША ОӘК

4. Молекулалық биология және генетика саласындағы шетелдік және отандық ғалымдардың ғылыми жетістіктері.
5. Молекулалық-генетика білімінің медицинадағы рөлі.
6. Нуклеин қышқылдары, түрлері, қызметтері, химиялық құрамы.
7. Нуклеотид құрылысы. Полинулеотидтік тізбектің құрылуы.
8. ДНҚ-ның нуклеотидтік құрамы. Түрлік арнайылығы. Чаргафф ережесі. Биологиялық маңызы.
9. РНҚ. РНҚ түрлері, қызметтері.
10. Ген –молекулалы – биологиялық анықтамасы.
11. Мутон, рекон, цистрон – анықтамасы, түсініктемесі.
12. Прокариоттар генінің молекулалы-генетикалық құрылымы.
13. Эукариоттар генінің молекулалы - генетикалық құрылымы.
14. Кодтаушы және реттеуші қатарлар, анықтамасы, қызметтері.
15. Гендердің жіктелуі.
16. Тірі ағзалардағы тұқым қуалау ақпаратының тасымалдау типтері және бағыттары.
17. ДНҚ репликацияның принциптері.
18. ДНҚ репликациясының лидерлік және ілесуші тізбектерінің ерекшеліктері.
19. Репликацияға қатысатын негізгі ферменттердің қызметтері.
20. Репликация қателіктерінің пайда болуы мен қалыптасу механизмдері және себептері.
21. Теломерлік ДНҚ-ның құрылысы, қызметі және репликациялану ерекшеліктері.
22. Сызықтық ДНҚ молекуласының теломерлік бөліктерінің репликацияланбауы және а. репликация қателіктерінің биологиялық және медициналық маңызы.
23. Транскрипция, анықтамасы, кезеңдері.
24. а- РНҚ синтезделуіндегі матрицалық принцип .
25. Прокариот гендеріндегі транскрипция.
26. Эукариот гендеріндегі транскрипция.
27. Эукариоттардағы ядролық а-РНҚ посттранскрипциялық модификациясы. Ядролық РНҚ-ның пісіп жетілуі (процессинг). Сплайсинг, альтернативті сплайсингтің генетикалық маңызы.
28. Трансляцияға жалпы сипаттама, анықтамасы, кезеңдері.
29. Генетикалық кодтың сипаттамасы, қасиеттері.
30. Рибосомалар, құрылысы, қызметі.
31. Трансляцияның кезеңдері: инициация, элонгация, терминацияға сипаттама.
32. Про – және эукариот ақуыз синтезінің ерекшеліктері.
33. Трансляция процесінің бұзылуының медицинадағы маңызы.
34. Гендер белсенділігінің реттелуі, анықтамасы, маңызы, тірі ағзалардың (жасуша) тіршілігіндегі мәні
35. Прокариот гендер белсенділігінің реттелуінің оперондық моделі.
36. Гендер белсенділігінің реттелуінің типтері (негативті және позитивті, репрессибелді.).
37. Гендер белсенділігінің реттелуінің деңгейлері, сипаттамасы.
38. Эукариоттар гендерінің белсенділігінің реттелуінің ерекшеліктері.
39. Гендер белсенділігінің реттелуінің бұзылуы және оның патологиялық процестермен байланысы.
40. Теломер және теломераза жасушаның қартаюына әсері.
41. Адамның ісік жасушасындағы теломеразасының активтілігі.
42. Адамның ісік жасушасындағы теломердің ұзындығы және теломеразалық белсенділік.
43. Теломеразалық белсенділік және қатерлігі, ісік жасушаларын диагностикалау.
44. Биоинформатиканың міндеттері.
45. Негізгі биоинформациялық бағдарламалар.
46. Биоинформациялық жұмыстардың негізгі принциптері.
47. Биоинформациялық бағдарламаларды пайдаланып ДНҚ нуклеотидтер қатарын анықтау.
48. Биоинформациялық зерттеулер нәтижелерінің медицинадағы маңызы.

МОЛЕКУЛАЛЫҚ БИОЛОГИЯ ЖӘНЕ ГЕНЕТИКА КАФЕДРАСЫ  
ЖАЛПЫ МЕДИЦИНА МАМАНДЫҒЫ БОЙЫНША ОӘК

49. Генетикалық материалдың жасушадағы орны (ядролық, цитоплазмалық).
50. Жасушадағы генетикалық материалдың құрылымдық-функциональдық ұйымдасу
51. деңгейлері және оның қалыптасу механизмдері.
52. Генетикалық материалдың нуклеогистондық ұйымдасуы.
53. Хромосоманың химиялық құрамы. Хроматин, эу- және гетерохроматин, сипаттамасы.
54. Хромосома типтері. Хромосомалардың Денверлік және Париждік номенклатурасы.
55. Кариотип, анықтамасы, медико-генетикалық маңызы.
56. Жасушалық цикл, анықтамасы, сатылары.
57. Митоздық цикл, анықтамасы, сатылары.
58. Митоз, сипаттамасы.
59. Мейоз, сипаттамасы.
60. Жасуша бөлінуінің жалпыбиологиялық, генетикалық және медициналық маңызы.
61. Митоздық циклдың реттелуінің генетикалық механизмдері.
62. Митоздық циклдың бақылануының генетикалық механизмдері.
63. Митоздық циклдың бұзылу себептері мен механизмдері.
64. Митоздық циклдың бұзылуының медициналық зардаптары.
65. Апоптоз, анықтамасы.
66. Апоптоздың себептері.
67. Апоптоздың даму сатылары.
68. Апоптоз процессінің генетикалық бақылануы.
69. Апоптоздың медициналық маңызы.
70. Тұқым қуалайтын өзгергіштік.
71. Рекомбинативті өзгергіштік.
72. Мутагенез, мутагендік факторлар.
73. Мутациялық өзгергіштік, жіктелуі
74. Геномдық және хромосомалық мутациялар және олардың хромосомалық аурулардың
75. дамуындағы ролі.
76. «Тұрғындардың радиациялық қауіпсіздігі» ҚР заңы 23.04.1998 ж. N 219- I
77. «ҚР экологиялық кодексі» ҚР кодексі 09.01.2007 ж. N 212 – III (40 бөлім)
78. Репликация қателіктерінен болатын мутациялардың типтері, даму механизмдері.
79. Оқылу рамкасының өзгеруі типту мутациялар, даму механизмі.
80. Өртүрлі типті тұқым қуалайтын аурулардың даму механизмдері.
81. Репарация, репарация түрлері және олардың механизмдері:
  - фотореактивация;
  - эксцизиалық репарация;
  - пострепликативтік репарация;
  - мисс – мэтсч репарация;
  - SOS-репарация.
82. Антимутациялық кедергілер.
83. ДНҚ репарациясының биологиялық және медициналық маңызы.
84. Адам геномының құрылысының құрылымы. Геномика және оның бағыттары. «Адам
85. геномы» бағдарламасы және оның маңызы.
86. Гендік-инженериялық технологиялар. Гендік инженерияның қазіргі жетістіктері
87. және болашағы.
88. ДНҚ-ны молекулалық-генетикалық зерттеу әдістері: ПТР(полимеразалық тізбектік реакция), ДНҚ рестрикциясы, блот-гибридизация әдістері, ДНҚ клондау, секвенирлеу.
89. Қазіргі кездегі молекулалық-генетикалық әдістер мен технологиялардың медицинадағы қолданылуының негізгі бағыттары.
90. Денсаулық сақтау саласындағы құқықтар мен міндеттер және оларды қамтамасыз етудің кепілдіктері (Халық денсаулығы және денсаулық сақтау жүйесі туралы ҚР кодексі, 16 тарау,

2009

жыл)

91. Канцерогендік факторлар, жіктелуі, олардың жасушалардың ісіктік трансформациясындағы ролі.
92. Протонкогендер және онкогендер жайлы түсінік, олардың жасушалардың ісіктік трансформациясындағы ролі.
93. Онковирустар, олардың жасушалардың ісіктік трансформациясындағы ролі.
94. Қатерлі ісіктер, даму сатылары, қасиеттері.
95. Антионкогендер, олардың ісікке қарсы қорғаныш механизмдері.
96. Генетиканың қазіргі онкологиядағы маңызы.
97. Вирустардың құрлысы, химиялық құрамы, көбеюі.
98. Адам инфекцияларының қоздырушылары – вирустардың жіктелуі.
99. Вирустардың генетикалық материалдарының іске асырылу механизмдері.
100. Вирустық инфекцияға байланысты жасушалардың ісікке трансформациялану,
101. АИЖ – инфекциялардың, бактериялардың резистенттілігінің молекулалық механизмдері.
102. Геномнан қажетті генді тауып ДНҚ-дан бөліп алу.
103. Басқа ағзалар жасушаларына гендердің тасымалдану.
104. Трансгендік өсімдіктер.
105. ДНҚ-диагностика.
106. Тұқым қуалайтын ауырулардың гендік терапиясы.
107. Гендік және жасушалық биотехнологиялар: жетістіктері мен болашағы.
108. Трансгенді ағзалар жасау әдістері, гендерді тасымалдайтын векторлар.
109. Геномодификацияланған ағзалардың (ГМА) биоқауіпсіздігі: мәселелері және шешімдері.
110. ГМА медицинада қолданылуы.
111. Эукариот геномының құрылымы. Геномның қозғалмалы элементтері.
112. Геномика - ген туралы ғылым.
113. Протеомика – ХХІ ғасыр биологиясы мен медицинасындағы жаңа бағыт.
114. Метаболономика және жаңа дәрілерді дайындау.
115. Биоинформатика және оның болашағы.
116. Жасуша мембранасының құрылысы.
117. Мембрана түрлері және қызметтері.
118. Ядроның экспорттық және импорттық механизмдері.
119. Негізгі биологиялық транспорт типтерінің мембрана арқылы өтуі: активті және пассивті.
120. Пассивті транспорт түрлері.
121. Везикулярлық транспорт:
  - көпіршіктердің қалыптасу инициациясы;
  - көпіршіктердің мембрананың белгілі учаскілерінде қалыптасуы;
  - көпіршіктердің миграция бағыты;
  - көпіршіктердің қалыптасуына және мембрана нысанасы мен қосылуына қажетті белоктар.
122. Ферменттік каскад: жалпы сипаттама.
123. Бірінші реттік аралықтар (экстражасушалық сигналдар): гормондар, нейромедиаторлар, цитокиндер, өсу факторлары.
124. Екінші реттік мессенджерлер: жалпы мәлеметтер.
125. Генетика – тұқымқуалаушылық және өзгергіштік туралы ғылым, пәні, міндеттері және әдістері. Генетиканың негізгі ұғымдары және түсініктері. Генетиканың медицинадағы маңызы.
126. Г. Мендельдің заңдылықтары.
127. Тұқымқуалау типтері және олардың цитологиялық негіздері.
128. Адамның менделденетін белгілері. Менделдену жағдайлары.
129. Тіркес туралы түсінік, тіркесу топтары.
130. Тіркес тұқым қуалау.

МОЛЕКУЛАЛЫҚ БИОЛОГИЯ ЖӘНЕ ГЕНЕТИКА КАФЕДРАСЫ  
ЖАЛПЫ МЕДИЦИНА МАМАНДЫҒЫ БОЙЫНША ОӘК

131. Кроссинговер – механизмдері, эволюциялық маңызы.
132. Гендерді карталау – әдістері, маңызы.
133. Тұқымқуалаушылықтың хромосомалық теориясы, негізгі қағидалары.
134. Генотип, фенотип: анықтамасы, өзара әсері.
135. Аллельді гендердің өзара әсерлесуі: рецессивтілік, толымсыз доминанттылық, аса жоғарғы доминанттылық, кодоминанттылық.
136. Көптік аллельдер. Қан топтарының генетикасы. Медициналық маңызы.
137. Аллельді емес гендердің өзара әсерлесуі: комплементарлылық, эпистаз, полимерия.
138. Пенетранттылық, экспрессивтілік. Плейотропия.
139. Фенокопия, генокопия.
140. Онтогенез: анықтамасы, типтері, кезеңдері.
141. Онтогенездің алғашқы этаптары: гаметогенез, ұрықтану, жұмыртқа
142. жасушасының полярлылығы, ооплазматикалық сегрегация, позициялық
143. ақпарат, детерминация, дифференциация, эмбрионалдық индукция.
144. Онтогенездің жасушалық механизмдері.
145. Гендердің дифференциалді белсенділігі.
146. Гомеозистік гендер . Адамның гомеобокс гендері және тұқымқуалайтын аурулар.
147. Дамудың қатерлі кезеңдері.
148. Тератогендік факторлар, тератогенез.
149. Дамудың туа біткен ақаулары (ДТБА): анықтамасы, жіктелуі, қалыптасуының
150. цитогенетикалық механизмдері.
151. ДТБА-ға диагноз қою және алдын алу.
152. Қоғамдық денсаулықты сақтау (Халық денсаулығы және денсаулық сақтау жүйесі туралы ҚР кодексі, 25- тарау 2009 жыл)
153. Популяция, анықтамасы, популяцияның сипаттамалары.
154. Популяцияның демографиялық сипаттамалары.
155. Популяцияның түрлері және популяцияның некелік құрылымы.
156. Популяцияның генетикалық сипаттамалары.
157. Популяцияларда жүретін элементарлық эволюциялық процесстер және олардың адам популяцияларындағы әсерінің ерекшеліктері.
158. Популяцияның генетикалық жүгі, түсінік, медициналық маңызы.
159. Экология, анықтамасы. Экология мен генетиканың байланысы.
160. Адамның экологиялық аурулары, генетикалық даму механизмдері.
161. Сыртқы ортаның ластаушылары, жіктелуі және әсері.
162. Қазақстандағы экологиялық зардап шеккен аймақтағы (Семей ядролық полигон, Арал
163. аймағы) қоршаған орта ластануының зардаптары.
164. ҚР халқының санитарлық – эпидемиологиялық саласындағы қызметтері («Денсаулық сақтау жүйесі және халық денсаулығы туралы» ҚР кодексі, 24 тарау, 2009 жыл).
165. Қоршаған ортаны қорғаудың негізі заңнамалары (ҚР Экологиялық кодексі, 2007ж. )
166. Фармакогенетиканың қазіргі кездегі медицинадағы және фармациядағы
167. маңызы.
168. Дәрілік препараттар метаболизмінің генетикалық бақылануы.
169. Дәрілік препараттарды қабылдау үдететін тұқым қуалайтын арулар және
170. жағдайлары.
171. Азаматтардың денсаулығын қорғау және дәрі-дәрмектің қауіпсіздігіне қойылатын жалпы талаптар ( «Халықтың денсаулығы және денсаулық сақтау жүйесі» ҚР Кодексі, 2009 ж., 5,15 тарау)
172. Қартаюдың генетикасы. Қартаюдың механизмдері.



МОЛЕКУЛАЛЫҚ БИОЛОГИЯ ЖӘНЕ ГЕНЕТИКА КАФЕДРАСЫ  
ЖАЛПЫ МЕДИЦИНА МАМАНДЫҒЫ БОЙЫНША ОӘК

173. Бағаналы жасушалардың биологиясы. Бағаналы жасушалардың қасиеттері, медицинада қолданудың жетістіктері мен проблемалық мәселері.
174. Адамның тұқымқуалайтын ауруларының анықтамасы және олардың жіктелуі.
175. Хромосомалық аурулардың жіктелуі.
176. Аутосомалық синдромдар.
177. Гоносомдық синдромдар.
178. Гендік (нүктелік) мутациялардың пайда болу механизмдері
179. Моногендік аурулардың даму механизмдері
180. Гендік аурулар және олардың жіктелуі.
181. Менделдік моногенді аурулар
182. Менделдік емес моногенді аурулар
183. Моногенді аурулардың клиникалық белгілері
184. Полигендік (мультифакторлық) аурулар, көрініс беру ерекшеліктері, жіктелуі.
185. Полигендік аурулардың даму механизмдері.
186. Генетикалық маркерлердің мультифакторлық аурулармен ассоциациясы.
187. Полигендік ауруларды зерттеудің негізгі әдістері.
188. Клинико-генеалогиялық әдіс. Шежіре құрастыру, генеалогиялық анализ.
189. Цитогенетикалық әдістер: кариотиптеу, хромосомаларды дифференциалды бояу әдісі.
190. Зат алмасудың бұзылуынан болатын моногенді ауруларды диагностикалау принциптері, биохимиялық зерттеу әдістері
191. Молекулалық-генетикалық әдістері. ДНҚ-диагностика. ДНҚ-диагностиканың тікелей және жанама әдістері.
192. Тұқым қуалау патологияны алдын-алу. Бірінші және екінші реттік алдын-алу.
193. МГК – тұқым қуалайтын патологияны ерте алдын алудың негізі. Ретроспективті және проспективті (болашағы) кенес.
194. МГК жүргізу көрсеткіштері. МГК кезеңдері.
195. Генетикалық болжам. Генетикалық қауіптілікті есептеудің әдістері:
196. АД-типті тұқым қуалайтын ауруларды
197. АР-типті тұқым қуалайтын ауруларды
198. Х-тіркес доминантты типті тұқым қуалайтын ауруларды
199. Х-тіркес рецессивті типті тұқым қуалайтын ауруларды
200. хромосомдық синдромдарды.
201. Пренаталды диагностика. Инвазивті және инвазивті емес әдістері.
202. Преимплантациялық диагностика.
203. МГК өткізудің міндеттері мен этикалық принциптері (статья № 95, «Халық денсаулығы және денсаулық сақтау жүйесі жайлы», 2009 жыл Қазақстан Республикасының Кодексі)
204. Тұқым қуалайтын аурулардың алдын-алудың негізгі әдістері. Генетикалық скрининг: жаппай, таңдамалы. Жүргізу шарттары.
205. Периконцепциялық алдын-алу, оның мақсаты және негізгі қағидалары.
206. Тұқым қуалау патологияның биоэтикалық проблемалары.
207. Предиктивная медицина, определение и цели.
208. Геном человека, его особенности.
209. Гены предрасположенности, их тестирование.
210. Генетический паспорт и генетическая карта репродуктивного здоровья.
211. Перспективы предиктивной медицины.
212. Генетикалық паспорт – ДНҚ-ның өзіндік базасы
213. Генетикалық паспорт предиктивті медицинаның негізі.
214. Генетикалық тест үшін қажетті ауру мен патологияның көрінісі
215. Биочипті қолданудағы негізгі технологиялар.
216. Биологиялық биочиптің жұмыс істеу принциптері.

МОЛЕКУЛАЛЫҚ БИОЛОГИЯ ЖӘНЕ ГЕНЕТИКА КАФЕДРАСЫ  
ЖАЛПЫ МЕДИЦИНА МАМАНДЫҒЫ БОЙЫНША ОӘК

217. Адамның ауруларын зерттеудегі биочиптің маңызы.
218. Нанобиочип медицина болашағының негізі.
219. Бағаналы жасушалар, анықтамасы, қасиеті.
220. Адамның ауруларын емдеудегі бағаналы жасушаларды қолданылуы.
221. Бағаналы жасушалар және гендік терапия
222. Бағаналы жасушаларды қолдану тетіктері, оны медицинада болашақта қолдануы және проблемасы.
223. Муковисцидоздың этиологиясы және патогенезі.
224. Клиникалық көрінісі.
225. Адамның митохондриялық геномы.
226. Аналық жыныстың цитоплазмалық эффектісі.
227. мт-ДНҚ мутациясының клиникалық көрінісі.
228. Геномдық импринтинг ауруларының тұқым қуалау ерекшеліктері
229. Геномдық импринтинг ауруларының пайда болу себебі мен даму механизмдері.
230. Геномдық импринтинг ауруларының клиникалық - генетикалық сипаттамалары (Прадер-Вилли, Энгельман).
231. Геномдық импринтинг ауруларының алдын- алу шаралары және диагноз қою.
232. Үшнуклеотидтік қайталанулар экспансиясы ауруларының тұқым қуалау ерекшеліктері
233. Үшнуклеотидтік қайталанулар экспансиясы ауруларының себебі мен даму механизмдері.
234. Үшнуклеотидтік қайталанулар экспансиясы ауруларының клиникалық - генетикалық сипаттамалары (Гентингтон хорейасы, Куршман – Штейнер - Баттенттің митониялық дистрофиясы, Мартин - Белл синдромы немесе сынғыш Х-хромосома синдромы. ).
235. Үшнуклеотидтік қайталанулар экспансиясы ауруларының алдын- алу шаралары және диагноз қою.
236. Приондардың молекулалық және жасушалық биологиясы.
237. Приондық аурулардың генетикасы.
238. Приондық аурулардың пайда болуына алып келетін мутациялар.
239. Приондық аурулардың қазіргі заманғы жіктелуі.
240. Адамның приондық аурулары (Кройтцфельд – Якоб ауруы, фатальды жанұялық ұйқысыздық, Куру ауруы, Герстманн – Штройслер – Шейнкер синдромы).
241. Тұқым қуалайтын гемоглинопатиялар және олардың себептері.
242. Гемоглинопатиялардың жіктелуі.
243. Гемоглинопатияларға диагноз қою және емдеу.
244. Кең таралған генетикалық аурулардың сипаттамалары және таралу жиілігі
245. Кең таралған аурулардың генетикалық механизмдерін
246. Кең таралған генетикалық аурулардың түрлері
247. Аурулардың клиникалық көрінісі, диагностикасы және алдын-алу
248. Тұқым қуалайтын ауруларға жалпы сипаттама, жіктелуі.
249. Тұқым қуалайтын ауруларға диагноз қою және алдын –алу әдістері.
250. Тұқым қуалайтын ауруларды емдеу принциптері.

**I. Емтиханның тест сұрақтары:**

**I. МОЛЕКУЛАЛЫҚ БИОЛОГИЯ НЕГІЗДЕРІ**

1. ДНҚ-дағы генетикалық ақпарат
2. а-РНҚ қатысады
3. Табиғатта генетикалық ақпараттың тасымалдану жолдары
4. Криктің негізгі постулаты анықтайды
5. ДНҚ- ның түрлік ерекшелігі, ненің орналасу ретіне тәуелді

6. т-РНҚ-ға тән қасиеттер
7. Геном –бұл
8. Гендерді тасымалдаушы (вектор) қызметін атқара алады
9. ДНҚ секвенирлеу қолданылады
10. Комплементарлы ДНҚ дегеніміз
11. Ақпаратты РНҚ (а-РНҚ) пайда болады
12. Тұқым қуалау ақпаратының жалпы тасымалдау типтерін анықтаңыз
13. Прокариоттар гендерінің реттеуші қатарларының дұрыс құрамын анықтаңыз
14. Эукариоттар гендерінің реттеуші қатарларының дұрыс құрамын анықтаңыз
15. Прокариоттар генінің құрамына келесі құрылымдар кіреді
16. Промоторлық қатардың құрамына кіреді
17. ДНҚ молекуласы ұштарының толық репликацияланбауы тән
18. Теломеразалық белсенділік тән
19. РНҚ – полимеразаның сигма-суббірлігі атқаратын қызметіне
20. РНҚ – полимеразаның кор-ферменті атқаратын қызмет
21. ДНҚ – ның лидерлік тізбегінің синтезделуі сипатталады
22. Репликациялық айыр аймағында қызмет атқаратын ферменттік комплекстер құрамына кіреді
23. Жасушалар ұрпақтарында хромосомалар санының тұрақтылығын қамтамасыз ететін процесс
24. ДНҚ-ын секвенирлеу
25. Полимеразалық тізбектік реакция (ПТР)
26. Трансгенді ағзалар бұл
27. Рибосомалық (р-РНҚ) қызметтері
28. т-РНҚ қызметтері
29. Транспорттық (т) –РНҚ сипатталады
30. Эукариоттардың гендері
31. Прокариоттар гендері
32. Генетикалық ақпарат беріледі
33. Молекулалық биологияның зерттеу әдістері
34. Молекулалық-генетикалық зерттеу әдістеріне жатады
35. ДНҚ тізбектерінің аталуы
36. Тұқым қуалау ақпаратының жалпы тасымалдануына жатады
37. Тұқым қуалау ақпаратының берілуінің арнайы түріне жатады
38. Промотор қатысатын процестер
39. Оперонның құрамына кіретін элемент
40. Операн құрамына кіреді
41. Тұқым қуалау ақпаратының тасымалдану типінің аталуы
42. ДНҚ молекуласындағы ақуыздың синтезделу процесі аталады
43. аРНҚ-ның матрицалық синтезі азотты жолымен комплементарлы байланысуы нәтижесінде жүреді
44. Генетикалық материалдағы нуклеин қышқылдары болады
45. РНҚ-полимеразаның сигма – суббірлігінің функциясына жатады
46. РНҚ-полимеразаның смгма-суббірлігінің қызметі
47. ДНҚ молекуласының жаңа синтезделген тізбегінің толық репликацияланбауы тән
48. Жаңа синтезделген ДНҚ тізбегінің қысқаруы қандай репликацияда болады

## Репликация

МОЛЕКУЛАЛЫҚ БИОЛОГИЯ ЖӘНЕ ГЕНЕТИКА КАФЕДРАСЫ  
ЖАЛПЫ МЕДИЦИНА МАМАНДЫҒЫ БОЙЫНША ОӘК

---

49. ДНҚ репликациясы келесі принциптің негізінде жүреді
50. ДНҚ-ның лидирлік тізбегі синтезделеді
51. ДНҚ-ның ілесуші тізбегі синтезделеді
52. Репликациялық айырдың пайда болуына әсер ететін фермент
53. ДНҚ -ның жаңа тізбегінің синтезделуіне негіз болатын принцип
54. ДНҚ молекуласының екі еселенуі жүреді
55. ДНҚ репликациясына қатысатын фермент
56. ДНҚ репликациясына қатысатын фермент
57. ДНҚ молекуласының екі еселену процесіне қатысатын ақуыз
58. ДНҚ молекуласының екі еселенуіне қатысатын фермент
59. Репликацияға және транскрипцияға қатысуына байланысты ДНҚ тізбектерін ажыратады
60. Митоздық циклдің ДНҚ репликациясы жүретін кезеңі
61. ДНҚ-ның әр тізбегі ДНҚ синтезіне қалып болатын матрицалық процесс
62. Топоизомераза ферменті
63. Хеликаза ферменті
64. Лигаза ферменті
65. ДНҚ - полимераза ферменті
66. Репликация кезінде ДНҚ – полимераза қамтамасыз етеді
67. ДНҚ репликациясы кезінде лигаза ферментінің қызметі
68. Репликациялық айыр аймағында қызмет атқаратын ферменттер
69. Хормосоманың теломерлік бөліктерінің құрамы және орналасуы
70. Теломерлер келесі қызметтерді атқарады
71. ДНҚ молекуласының геномының құрамы
72. Транскрипция терминациясының іске асырылу жолы мынандай жолмен қамтамасыз етіледі
73. а-РНҚ пісіп жетілу үрдісі тән жасушалылар және оларда жүреді
74. Альтернативті сплайсинг тән жасушалылар оларда жүреді
75. Генетикалық кодқа келесі қасиеттері болады
76. Транскрипциялық факторлар қатысады
77. Трансляция процесіне қатысады
78. Амино-ацил-тРНҚ-синтетазаның қызметі
79. Пептидил-трансферазының қызметі
80. Үш мағнасыз (стоп) кодондардың дұрыс үйлесімін анықтаңыздар
81. Мағыналы кодондарды анықтаңыздар
82. Трансляция процесіне қатысады
83. Рибосоманың үлкен суббірлігінде болады
84. Тасымалдаушы РНҚ (т-РНҚ) құрамында болады
85. Тасымалдаушы РНҚ –ға (т-РНҚ) сипатталады
86. ДНҚ-полимераза келесі қызметтер атқарады
87. Лактозалық оперонның активтену (іске қосылу) жағдайлары
88. ДНҚ лидерлік тізбегі синтезінің ерекшелігі
89. ДНҚ репликациясының ілесуші тізбегінің ерекшеліктері
90. Теломеразаларға тән
91. «Хейфлик лимиті» - бұл
92. ДНҚ –ның ілесуші тізбегінің синтезі сипатталады
93. Лигаза қажет
94. Сызықты хромосома ұштарының ұзаруына көмектесетін фермент
95. Теломераза қандай жасушаларда ДНҚ жаңа тізбегін қайта қалпына келтіреді
96. Теломерлерге тән
97. ДНҚ лидерлік тізбегінің репликациясы сипатталады

МОЛЕКУЛАЛЫҚ БИОЛОГИЯ ЖӘНЕ ГЕНЕТИКА КАФЕДРАСЫ  
ЖАЛПЫ МЕДИЦИНА МАМАНДЫҒЫ БОЙЫНША ОӘК

---

98. ДНҚ ілесуші тізбегінің еселенуі сипатталады
99. Теломерлер, бұл
100. Теломерлер орналасады
101. Хромосоманың теломерлік учаскелерінің қызметтері
102. Теломеразалық белсенділік тән

**Транскрипция, трансляция, генетикалық код**

103. ДНҚ-РНҚ полимераза комплексі пайда болады
104. Ақуыздың синтезіне матрица болады
105. ДНҚ –ның РНҚ-полимеразамен байланыс түзетін бөлігі
106. Гендердің экспрессиясына кіретін процесстер
107. Прокариот генінің активтілігінің реттелу деңгейлері
108. Әрбір аминқышқылы шифрленген
109. Тірі ағзалардың біртұтастығын дәлелдейтін генетикалық кодтың қасиеті
110. Прокариот генінің реттеуші бөлігінде болады
111. ДНҚ молекуласының реттеуші қатарларының аталуы
112. а-РНҚ синтезделу процесі басталады
113. Процессинг (а-РНҚ-ның про-а-РНҚ-дан пісіп жетілуі) жүреді
114. а-РНҚ-ның про-а-РНҚ-дан пісіп жетілуі процесіне кіреді
115. Үш қатар орналасқан нуклеотидтердің бір аминқышқылына сәйкес келуін анықтайтын генетикалық кодтың қасиеті
116. Бір аминқышқылының бірден алтыға дейінгі кодондармен анықталынуын сипаттайтын генетикалық кодтың қасиеті
117. Бір нуклеотидтің бір ғана кодонның құрамында болуын анықтайтын генетикалық кодтың қасиеті
118. Генетикалық кодтың қасиеттерін көрсетіңіз
119. Пісіп жетілген эукариот а-РНҚ – на тән
120. Пісіп жетілген эукариот а-РНҚ – на тән
121. Процессинг дегеніміз
122. про- а-РНҚ- ның пісіп-жетілу процесі
123. Лактозалық оперонның өшірілу жағдайы (активті емес)
124. Лактозалық оперонның активтілігі (іске қосылуы )
125. Интрондар дегеніміз
126. Экзондар бұл
127. Генетикалық код келесі қасиет пен сипатталады
128. ДНҚ-ның бір тізбегі РНҚ синтезіне матрица болатын, инициация, элонгация, терминация сатыларынан тұратын, матрицалық процесс
129. РНҚ молекуласы ақуыз синтезіне қалып болатын, инициация, элонгация, терминация сатыларынан тұратын матрицалық процесс
130. Әрбір аминқышқылы кодталған
131. Антикодон-бұл
132. Егер ДНҚ-дағы нуклеотидтер қатары ақуыздағы амин қышқылы қатарына сәйкес келсе онда генетикалық код болады
133. Мағыналы кодондар
134. Әр нуклеотид тек бір кодон құрамына кіреді, сондықтан генетикалық код
135. ДНҚ молекуласында РНҚ – ның синтезделу процесі
136. Кодон – бұл
137. РНҚ полимераза тұрады

МОЛЕКУЛАЛЫҚ БИОЛОГИЯ ЖӘНЕ ГЕНЕТИКА КАФЕДРАСЫ  
ЖАЛПЫ МЕДИЦИНА МАМАНДЫҒЫ БОЙЫНША ОӘК

---

138. Транскрипциялық факторлар деп аталатын ақуыздар қатысады
139. Эукариоттар а-РНҚ-ның процессингіне кіреді
140. про а-РНҚ-ның альтернативті сплайсингі сипатталады
141. Информасома кешені түзеді бұл
142. Трансляцияға қатысатын ферменттер
143. Ақуыздар биосинтезіне қатысады
144. Эукариот жасушасындағы аРНҚ –ның алғашқы транскриптісінің пісіп-жетілуі іске асырады
145. Эукариоттардың про-аРНҚ-ның процессингіне кіреді
146. Про-аРНҚ-ның процессингіне қатысатын ферменттер
147. Ядролық а-РНҚ-ның посттранскрипциялық модификациясына қатысатын ферменттер
148. Эукариоттардың ядросында синтезделген аРНҚ аталады
149. Эукариоттардың ядролық аРНҚ-сы аталады
150. Сплайсинг процессіне кіреді
151. Эукариоттардың ядролық а-РНҚ-сының қайта құрылуында байқалады
152. Альтернативті сплайсинг нәтижесінде
153. Эукариоттардың ақуыз биосинтезіне қатысады
154. Гендер активтілігі реттейтін арнайы нуклеотидтер қатары бұл
155. Прокариоттардың РНҚ-полимеразасы
156. Альтернативті сплайсинг тән ( 1)
157. Мағынасыз кодондардың сипаттамасы
158. Фолдинг-бұл
159. Эукариоттарда ядролық РНҚ-ның посттранскрипциялық модификациясында жүретін процестер
160. Эукариоттардың ядролық РНҚ пісіп жетілуінде жүретін процестер
161. Тасымалдаушы РНҚ құрамына кіреді
162. Аминоацил –РНҚ-синтезаза
163. Прокариот ағзалардың бірінші синтезделетін аминқышқылы
164. Эукариоттардағы ақуыз биосинтезі келесі ерекшелік пен сипатталады
165. Қазіргі ген туралы түсінік
166. Геннің молекулалық бірлігі оның мынандай құрамдарымен түсіндіріледі
167. ДНҚ полимераза мынадай қызмет атқарады
168. Теломерлік ДНҚ-ның қосымша репликациялану процесі тән
169. Ақпараттық РНҚ бұл
170. Оперонның құрамына кіретін структуралық (құрылымдық) гендер - бұлар
171. Оперонның құрамындағы құрылымдық гендер активтенуі келесі жағдай байқалады
172. Эукариот жасушаларының гендері белсенділігінің геномдық деңгейде бақылануы іске асырылады
173. Гендер белсенділігі әкеледі
174. Гендер белсенділігі сипатталады

### Ген

175. Эукариоттардың құрылымдық гендерінің құрамы
176. Прокариоттардың құрылымдық гендерінің құрамы
177. Ген келесі ұғым сәйкес келеді
178. Прокариот генінің кодтаушы бөлігінде болады
179. Эукариот генінің кодтаушы бөлігіне кіреді
180. Генді сипаттайтын қасиетін таңдаңыз
181. Геннің реттеуші бөлімінде болады

182. Прокариоттарда аминқышқылдарының синтезіне қатысады
183. Геном –бұл
184. Рекомбинацияның ең кіші бірлігі (рекон) тең
185. Мутацияның ең кіші бірлігі (мутон) тең
186. Гендерді жіктеледі
187. Прокариот геномына тән
188. Геннің синонимі
189. Аминқышқылдарын (акуыздарды) кодтайтын геннің бөлігі
190. Прокариоттар гендерінің активтілігін реттейтін нуклеотидтер қатары
191. Геном дегеніміз

## II. ЖАСУШАНЫҢ МОЛЕКУЛАЛЫҚ БИОЛОГИЯСЫ

192. Эукариот жасушаларының генетикалық материалы келесі құрылымдардан тұрады
193. Жасушаның генетикалық материалының тығыздалу деңгейлері
194. Жасушаның бөліну саны тәуелді
195. Хроматин бөлінеді
196. Жасушаның хроматині мына түрде кездесу мүмкін
197. Хроматин құрамына кіреді
198. Жасушаның генетикалық материалдың қызмет атқарау деңгейлері
199. Жасушаның генетикалық материалы болатын жағдайлары
200. Жасушаның генетикалық материалының (ген) белсенді кезеңдері
201. Кариотипке анықтама беріңіз
202. Эукариоттарға жатады
203. Эукариоттардың генетикалық материалы
204. Прокариоттардың генетикалық материалы
205. Хромосомалардың гаплоидтық жиынтығындағы тұқым қуалайтын материалды аталады
206. Жасушаның тұқым қуалайтын материалы орналасады
207. Құрамында ДНҚ молекуласы болатын цитоплазмалық тұқым қуалаушылықты анықтаңыз
208. Жыныс хроматині

### Жасушалық цикл

209. Митозды жеделдететін факторлар
210. Адамның сома жасушалары қандай жолмен бөлінеді
211. Интерфаза тұрады
212. Митозды тежеуші факторлар
213. Жасушалық циклдің реттеуінде маңызды рөл атқарады
214. Мейозға тән
215. Екі мейоздық бөлінуден кейін пайда болады
216. Митоздық циклға анықтама беріңіз
217. Бірінші мейоздық бөлінуге тән
218. Сома жасушаларының митоздық бөліну нәтижесінде пайда болған жас жасушаларда болады
219. Митоз қамтамасыз етеді
220. Хромосомалардың гаплоидты (n) жиынтығы тән
221. Митоздық циклдың реттелуіне қатысатын акуыз-ферменттер
222. Киназалар активтілігінің реттелуі іске асырылады болады
224. Постмитоздық кезеңнің (G<sub>1</sub>) екінші жартысында активтелетін кешендер

225. Митоздық циклдың синтездік кезеңінде активтелінетін кешендер
226. Митоздың циклдың постсинтездік кезеңінде активтелінетін ферменттер
227. Митоздық циклдың реттелуін бақылайтын гендер іске асырылады
228. Р 53 ақуызының активтілігінің артуы алып келеді
229. Жасушалық циклге тән сатылары
230. Жасушалық цикл процесінде шешуші ролді атқаратын ферменттер
231. Митоздық циклдің постмитоздық сатысында қалыптасатын ферменттер кешендерінің қатары
232. Митоздық циклдің синтетикалық сатысында реттеуші роль атқаратын ферменттер кешендерінің қатары
233. Постсинтездік кезеңдегі (G2) белсенді әсері бар реттеуші ақуыздар комплексі
234. Жасуша бөлінуінің сырттан реттелу процесстері
235. Апоптоз процесстері бұл
236. Адамның тіршілік процесстерінде апоптоз мынадай түрде көрініс береді
237. Апоптозға келесі жасушалық процесстер жатады
238. Апоптозда шешуші роль атқаратын ферменттер
239. Апоптоз процесстерінде каспазалар жасуша құрылымының нысаналарымен әрекеттеседі
240. Жасушаның физиологиялық өлімі (апоптоз) басталады
241. Жасушаның физиологиялық өлімінің (апоптоз) себептері болуы мүмкін
242. Бағдарланған жасуша өлімінің (апоптоз) салдары
243. р53 ақуызының активтенуі әкеледі

#### Онтогенез

244. Онтогенез бұл
245. Антенатальды онтогенез кезеңдері
246. Антенатальды онтогенездің бірінші қатерлі кезеңі
247. Дамудың туа біткен ақаулықтары пайда болу себептеріне қарай жіктеледі
248. Гипоплазияға әкелетін қай жасушалық механизмнің бұзылуы
249. Біржасушалы егіздер дамиды
250. Онтогенездің маңызды жасушалық процесстері
251. Адамның алғашқы онтогенезі сипатталады
252. Ооплазмалық сегрегация
253. Антенатальды онтогенездің екінші қатерлі кезеңі
254. Экзогенді тератогенді факторлар
255. Тератогенез – бұл
256. Эмбриопатии – бұл
257. «Позициялық ақпарат» терминінің мағанасы
258. Жұмыртқа жасушасының полярлығы
259. Позициялық ақпаратқа сәйкес
260. Тотипотенттік – бұл
261. Жүктіліктің қандай мерзімінде ұрық нәресте- деп аталады
262. Пайда болу кезеңіне қарай ДТБА жіктеледі
263. Антенатальды онтогенездің үшінші қатерлі кезеңі
264. Онтогенездік даму анықталады
265. Онтогенездік даму маңызды рөл атқарады
266. Онтогенездік дамуды анықтайтын процесстер
267. Антенатальды онтогенездің аса сезімтал кезеңдері
268. Кроссинговер жүреді
269. Тератогендік факторлар әсерінен дамудың туа біткен ақаулықтары пайда болады
270. Эмбриопатияға жатады
271. Бластопатияға жатады



МОЛЕКУЛАЛЫҚ БИОЛОГИЯ ЖӘНЕ ГЕНЕТИКА КАФЕДРАСЫ  
ЖАЛПЫ МЕДИЦИНА МАМАНДЫҒЫ БОЙЫНША ОӘК

272. Фетопатияға жатады
273. Дамудың туа біткен ақаулықтары жіктелінеді
274. Дамудың туа біткен ақаулықтары жіктеледі
275. Дамудың көптік ақаулықтарына жатады
276. Дамудың жүйелік ақаулықтарына жатады
277. Туа біткен ақаулықтар пайда болуына әкелетін теротогендік факторлар
278. Балалардың дамудың туа біткен ақаулықтарымен туылуына әкелетін жүкті әйелдің аурулары
279. Балалардың туа біткен ақаулықтарымен туылуына әкелетін жүкті әйелдің аурулары
280. Жүктіліктің алғашқы айларында әсер ететін тератогендік дәрілер
281. Теротогендік әсері бар дәрілер
282. Жүктіліктің 8-ші аптасына дейін пайда болған даму ақаулықтары
283. Адамның онтогенез кезеңдеріне тән
284. «Үй шаруасындағы» гендер
285. Онтогенездік дамудың бұзылысының пайда болуына алып келеді
286. Жүктіліктің алғашқы мерзімдерінде онтогенездің дамуының бұзылуына алып келетін тератогендік факторлар
287. Оогенез нәтижесінде қалыптасады
288. Сперматогенез аяқталады
289. Алғашқы аналық жыныс жасушаларға (оогонийлерге) тән
290. Алғашқы аналық жыныс жасушаларының бөлінуі жүреді
291. Бала жынысының дифференциациясы (анықталуы) басталады
292. Алғашқы бөлінуінен кейінгі эмбрион жасушаларының аталуы
293. Аналық эффе́ктісі бар мутациялар қайда пайда болады
294. Гомеозисті мутациялар қандай процесті бұзады
295. Гомеозисті мутациялар қандай процестің бұзылуына қатысады
296. Жатырышілік кезеңде гендер активтілігінің синтезін бақылайды
297. Даму процесіне әсер ететін ішкі және сыртқы ортаның тератогенді факторлары әкеледі
298. Ортаның тератогендік факторларына жатады
299. Биологиялық тератогенді факторларға жатады
300. Онтогенездің қатерлі кезеңдері деп аталатын кезең
301. Аналық ағзаның алғашқы жыныс жасушасынан мейоз нәтижесінде пайда болады
302. Аталық жыныс жасушасынан мейоз нәтижесінде пайда болады
303. Арнайы аурулардың алдын алу шаралары
304. Медициналық тексеріп-қараудың мақсаты
305. Темекі шегушіліктің, алкогольизмнің профилактикасы және оны шектеу бағытталған
306. Темекі шегу рұқсат етілген
307. Алкоголь өнімін пайдалануға тыйым салынады
308. Психикаға белсенді әсер ететін заттарға тәуелділіктің профилактикасы

### Мутациялар

309. Гендік (нүктелік) мутацияның пайда болу механизмдері
310. Зақымданғаннан кейінгі ДНК құрылымының қайта қалпына келу процесі
311. Гендік (нүктелік) мутациялар әкеледі
312. Гендік (нүктелік) мутациялардың типтері
313. Мутацияның классификациясы
314. Мутациялар бөлінеді
315. Тіршілік қаблеттілігіне әсер етуіне және себебіне қарай мутациялар жіктеледі
316. Мутация тұқымқуалау типіне және бағытына қарай сипатталады
317. Гендік (нүктелік) мутациялар негізінде жатқан механизмдер



МОЛЕКУЛАЛЫҚ БИОЛОГИЯ ЖӘНЕ ГЕНЕТИКА КАФЕДРАСЫ  
ЖАЛПЫ МЕДИЦИНА МАМАНДЫҒЫ БОЙЫНША ОӘК

318. Репликация қателіктері әкеледі
319. Хромосомалық ауруларды қоздыратын мутациялар
320. Хромосомалық ауруларға әкелетін геномдық мутациялар
321. Гендік мутациялардың пайда болу себептері
322. Хромосомалық аберрациялардың пайда болу себептері
323. Индукциялық мутацияларға тән
324. Летальдық мутациялар дегеніміз
325. Сомалық мутацияларға тән
326. Генетикалық материалдың тұрақтылығын қамтамасыз етеді
327. ДНҚ –ның спонтандық өзгерісі қалай аталады
328. Индукциялық мутацияларға тән
- 329.** Халықтың радиациялық қауіпсіздігі туралы Заң қамтамасыз етеді
- 330.** Халықтың радиациялық қауіпсіздігі туралы Заңда пайдаланылатын негізгі ұғымдар
331. Иондаушы сәулелену көздерін пайдалану арқылы медициналық процедуралар жүргізілген кезде пациенттің сәуле алу дозасы
332. Медициналық процедуралар жүргізілген кезде пациентке берілетін ақпарат
333. Ауруларға диагноз қою, олардың алдын алу және емдеу үшін радиоактивтік заттарды және басқа иондаушы сәулелену көздерін пайдалану талаптары
334. Иондаушы сәулелену көздерін пайдалану арқылы процедуралар жүргізетін медициналық ұйым жауаптылықта болады
335. Радиациялық әсерден зардап шегушілерге
336. Азаматтардың радиациялық қауіпсіздікті қамтамасыз ету саласындағы міндеттері
337. Иондаушы сәулелендіру көздерімен жұмыс істеген кезде радиациялық қауіпсіздікті қамтамасыз етуге қойылатын талаптар
338. Радиациялық авария кезінде радиациялық қауіпсіздікті қамтамасыз ету жөніндегі міндеті
339. Апоптоз бұл
340. ДНҚ молекуласының зақымдануынан кейін қайта қалпына келуі
341. ДНҚ репарациясының түрлері
342. Тимидиндік димерлерді алып тастау жүреді
343. ДНҚ репарациясы кезінде жүзеге асады
344. ДНҚ құрылысының жаппай зақымдануында іске қосылады
345. Репарация механизмдерінің бұзылуының себебінен болатын аурулар
346. Репарацияның биологиялық маңызы
347. Жарық арқылы ДНҚ молекуласының зақымдалуының қалпына келу жолдар
348. ДНҚ репарациясы келесі ферменттердің қатысуымен жүреді
349. ДНҚ-дағы спонтанды өзгерістердің көшілігінің тез қалпына келуін қамтамасыз ететін үрдістер
350. Трисомия ненің ажырамауынан пайда болады
351. Моносомия ненің ажырамауынан пайда болады
352. Генотиптегі хромосома санының өзгеруі
353. Адамда полиплоидты мутациялар соңы мынаған алып келеді
354. Хромосомалық мутацияларға жататын транслокациялар
355. Инверсия типті хромосомалық мутацияларға тән

**Онкогенетика**

356. Қалыпты жасушаның ісік жасушасына (ісіктік трансформация) айналу процесі аталады
357. Жасушаның трансформацияланған ісік жасушасына айналу себептері
358. Қатерлі ісікке тән
359. Жасушаның трансформацияланған ісік жасушасына айналуындағы алғашқы зақымданудың басталуы

МОЛЕКУЛАЛЫҚ БИОЛОГИЯ ЖӘНЕ ГЕНЕТИКА КАФЕДРАСЫ  
ЖАЛПЫ МЕДИЦИНА МАМАНДЫҒЫ БОЙЫНША ОӘК

360. Трансформацияланған ісік жасушаларына тән
361. Канцерогендік факторлардың әсері мынаған алып келеді
362. Протоонкогендердің онкогендерге айналу салдарынан жүреді
363. Жасушаның трансформацияланған ісік жасушасына айналуының себептері
364. Көздің қатерлі ісігінің (ретинобластомның) пайда болу себептері
365. Жасушаның ісіктік трансформациясы сипатталады
366. Қатерлі ісік жасушаларының тән сипаттамалар
367. Қатерлі ісік жасушаларының қасиеттері
368. Трансформацияланған ісік жасушаларына алып келетін мутациялар
369. Қалыпты жасушаның ісік жасушасына айналуы қандай процесстердің бұзылуынан
370. Полимеразды тізбекті реакция (ПТР) қолданылады
371. ДНҚ-ның құрылымын анықтау үшін қолданылады
372. Саузерн бойынша блот-гибридизация пайдаланылады

### III. ЖАЛПЫ ГЕНЕТИКА НЕГІЗДЕРІ

373. Генетика зерттейді
374. Аллельді гендерге тән
375. Аллельді емес гендерге тән
376. Гомозиготалы ағзаларға жатады
377. Гетерозиготалы ағзаларға тән
378. Плейотропияның анықтамасын беріңіздер
379. Пенетранттық – бұл
380. Экспрессивтілік – бұл
381. Ата – аналарының қан топтары II және III, гомозиготалы. Олардың балаларының қан топтары қандай болады
382. АВО жүйесі бойынша IV қан топты адамдардың генотипін, антиген және антиденелерімен бірге көрсетіңіз
383. АВО жүйесі бойынша I және IV қан топты адамдардың генотипін, антиген және антиденелерімен бірге көрсетіңіз
384. Ұл баланың қан тобы бірінші, оның әкпесінің қан тобы-төртінші. Олардың ата-аналарының мүмкін болатын қан топтарын көрсетіңіз
385. АВО жүйесіндегі II қан топты адамдардың генотипін, антигендері және антиденелерімен бірге көрсетіңіз
386. Полимерия дегеніміз
387. Аллельді гендердің өзара әрекеттесуінің түрлері
388. АВО жүйесі бойынша I қан топты адамдардың генотипін көрсетіңіз
389. АВО жүйесі бойынша III қан топты адамдардың генотипін көрсетіңіз
390. Толық доминанттылыққа тән
391. Толымсыз доминанттылыққа тән
392. Эпистаз- бұл
393. Адамның АВО жүйесі бойынша қан топтары бақыланады
394. Қояндардың терісінің түсін бірнеше аллельді (гендер) әсері түрімен сипатталады  $a^+ > a^{ch} > c^b > a$ . Шиншил қояндарының генотипін көрсетіңіз
395. Гендердің өзара әсерлесуі нәтижесінде кодоминанттылық байқалады
396. Аллельді гендердің әрекеттесу түрлері
397. Аллельді емес гендердің әрекеттесу түрлері
398. Адамның X хромосомасында қанның ұюына анықтайтын 2 доминантты ген болады. (H және A әріптерімен шартты белгіленген). Атосомды доминантты R геніде тура сондай қызмет атқарады. Осы гендердің біреуінің болмауы гемофилияға алып келеді. Аутосомды  $X^A$ ,  $X^H$  және P гендерінің өзара әрекеттесу түрін атаңыздар

МОЛЕКУЛАЛЫҚ БИОЛОГИЯ ЖӘНЕ ГЕНЕТИКА КАФЕДРАСЫ  
ЖАЛПЫ МЕДИЦИНА МАМАНДЫҒЫ БОЙЫНША ОӘК

399. ABO жүйесіндегі адамның қан топтары екі доминантты  $I^A, I^B$  және рецессивті  $I^o$  аллелдерімен анықталады. IV қан тобы бар адамның генотипін және аллелдердің әрекеттесу типін анықтаңыз
400. Белгінің тұқым қуалау типін көрсетіңіз, егер ол ұрпақ аттап, көбінде еркек дараларда көрініс берсе, дені сау ата-анадан ауру балалар туылуы мүмкін болса
401. Аллелді гендердің әрекеттесуі көрінеді
402. Аллелді емес гендердің әрекеттесуі көрінеді
403. Тауықтардың қауырсынының түсі екі доминантты аллельді емес гендердің өзара әсерлесуіне байланысты С-гені пигменттің синтезделуін және I- гені пигменттің синтезін басып тастайды. Түрлі-түсті қауырсынды тауықтардың генотипін көрсетіңіз
404. Тауықтардың қауырсынының түсі екі доминантты аллельді емес гендердің өзара әсерлесуіне байланысты С-гені пигменттің синтезделуін және I- гені пигменттің синтезін басып тастайды. Ақ қауырсынды тауықтардың генотипін көрсетіңіз
405. Полигенді белгілер (аурулардың) тағы да қалай аталады
406. Гетерозиготалы жағдайда альтернативті аллельдің әсерін басып тастайтын, белгі
407. Гомозиготалық жағдайда ғана көрінетін, белгі
408. Гетерозиготалық жағдайда көрінетін аралық белгі байқалады
409. Толық тіркес тұқым қуалауда, AaBbCc және aаввсс генотиптері бар даралар қандай типті гаметалар түзеді
410. Бір хромосомада орналасқан гендердің бірге тұқым қуалауы – деп аталады
411. Бір хромосомада орналасқан гендер құрайды
412. Аса жоғары доминанттылық
413. «Бомбей феномені» аллельді емес гендердің әрекеттесуінің қандай типіне жатады
414. А, В, және С гендері бір-бірімен тіркес. А және В гендерінің арақашықтығы 5 морганидке тең, А және С гендерінің ара қашықтығы – 3 морганид.  
– хромосомада гендердің орналасу ретін анықтаңыз
415. А, В, және С гендері бір-бірімен тіркес. А және В гендерінің арақашықтығы 5 морганидке тең, А және С гендерінің ара қашықтығы – 3 морганид.  
В және С гендерінің арақашықтығын анықтаңыз
416. Комплементарлық – бұл қандай гендердің әрекеттесу түрі
417. АВ (IV)-ші қан тобы гендер әрекеттесуінің қандай түріне мысал болады
418. «Бомбей феномен» гендер әрекеттесуінің қандай түріне жатады
419. Адамдарда интерферонның синтезделуі екі генмен бақыланады, оның біреуі 2 хромосомада, екіншісі 5 хромосомада орналасқан. Осы гендердің өзара әрекеттесу түрін көрсетіңіз
420. Адамның қалыпты естуі екі аллельді емес доминантты (Д және Е) гендердің өзара әрекеттесуі нәтижесінде дамиды. Керең адамдардың генотипін көрсетіңіз
421. Аутосомды- доминантты тұқымқуалауға тән сипаттамалар келесілерде көрінеді
422. Белгілердің (аурулардың) тұқымқуалауы болуы мүмкін
423. Хромосомалық теорияның негізгі қағидалары
424. Бір жұп альтернативті белгісі бойынша ажыратылатын гомозиготалы дараларды будандастырғанда  $F_1$ -де толық доминанттылық бойынша байқалады
425. ABO жүйесі бойынша II және III қан тобы адамдарының генотипін анықтаңыздар
426. Ата-аналарының қан тобы I. Балаларының қан топтары және генотиптері қандай болуы мүмкін
427. Ата-анасы төртінші (AB) қан тобы. Балалары қай қан тобы бола алады
428. Ата-анасы екінші және төртінші қан тобы, гетерозиготалы. Балаларының қан топтары және генотиптері қандай болуы мүмкін
429. Ата-анасы екінші және үшінші қан тобы. Балаларының қан топтары және генотиптері қандай болуы мүмкін
430. Рекомбинативтік өзгергіштікке әкелетін процестер



МОЛЕКУЛАЛЫҚ БИОЛОГИЯ ЖӘНЕ ГЕНЕТИКА КАФЕДРАСЫ  
ЖАЛПЫ МЕДИЦИНА МАМАНДЫҒЫ БОЙЫНША ОӘК

431. Тышқандардың терісінің жабайы (сұр) түсі аллельді емес екі доминанты (А және В) гендердің комплементарлы әрекеттесуі нәтижесінде көрінеді. Сұр түсті тышқандардың генотипін көрсетіңіз
432. Тышқандардың терісінің қара түсі доминанты гені –А, в- рецессивті ген мен өзара әсерлесу нәтижесінде көрінеді. Терісі қара түсті тышқандардың генотипін көрсетіңіз
433. Тышқандардың терісінің ақ түсі(альбинизм) рецессивті аллелді генге (а) байланысты, В-геніне тәуелсіз (доминанты немесе рецессивті). Альбинос тышқандардың генотипін анықтаңыз
434. Доминантты эпистазда аллелді емес (I) геннің әсері, басқа доминанты, пигментті синтездейтін (А) генінің әсерін басып тастайды. Түрлі-түсті қауырсынды тауықтардың генотипін анықтаңыз
435. Кейбір жағдайларда әкелікті дәлелдеу үшін қан топтарын анықтау АВО жүйесіне негізделеді. Баланың қан тобы екінші - А (II), ал анасының қан тобы-үшінші – В (III). Екеуі де гетерозиготалы. Осы аталған баланың әкесі болмау үшін, мүмкін болатын әкесінің қан тобы қандай болуы керек
436. Ерлі-зайыптылардың қан топтары екінші А (II) және үшінші - В (III). Әйелі – гетерозиготалы, күйеуі– гомозиготалы. Балаларының мүмкін болатын қан топтарын көрсетіңіз
437. Ерлі-зайыптылардың қан топтары бірінші – О (I) және төртінші – АВ (IV). Балаларының мүмкін болатын қан топтарын көрсетіңіз
438. Жаңа туылған балалардың гемолитикалық аурумен туылуы ата-аналарының қан топтарының резус жүйесі бойынша сәйкессіздігінен болады. Қандай жағдайларда ауру баланың туылуын күтуге болады
439. Ерлі-зайыптылардың қандарының тобы екінші топ- (II) А және гетерозиготалы. Олардың балаларының қандарының тобы қандай болуы мүмкін
440. Ерлі-зайыптылардың қандарының тобы бірінші - О (I) және төртінші АВ (IV). Балаларының қан топтары қандай болуы мүмкін
441. Гомозиготалық ағзалардың генотиптік құрамында
442. Қан топтарының АВО жүйесі қандай әрекеттесуге мысал бола алады
443. АВО жүйесі бойынша қан топтары өзара әрекеттесуіне мысал болады
444. АВО жүйесі бойынша бірінші қан тобы сипатталады
445. У-хромосомамен тіркес тұқым қуалайтын белгілердің берілуі
446. Х-тіркескен рецессивті белгілер сипатталады
447. Аутосомада орналасқан, гендердің берілуі мүмкін
448. Аутосомнды-доминантты тұқым қуалаушылық келесі түрде сипатталады
449. Аутосомды-рецессивті тұқым қуалаушылық келесі түрде сипатталады
450. Аутосомды-рецессивті тұқым қуалау кезінде
451. Аллельді гендердің өзара әрекеттесуінің формалары
452. Аллельді гендердің өзара әрекеттесуінің типтері
453. Қалыпты есту мен сөйлеудің дамуы комплементарлы өзара әсерлесудің нәтижесі
454. АВО жүйесі бойынша О (I) топты адамның генотипін, эритроциттерінің және қан сарысуының беткейіндегі антидене құрамын анықтаңыз
455. АВО жүйесі бойынша А (II) топты гомозиготалардың генотипінің құрамын, эритроциттердің және қан сарысуының беткейіндегі антидене құрамын анықтаңыз
456. АВО жүйесі бойынша В (III) топты гетерозиготалардың генотипінің құрамын, эритроциттердің және қан сарысуының беткейіндегі антидене құрамын анықтаңыз
457. АВО жүйесі бойынша АВ (IV) топтың генотипінің құрамын, эритроциттердің және қан сарысуының беткейіндегі антидене құрамын анықтаңыз
458. АВО жүйесі бойынша қай қан топты даралар универсалды донорлар және реципиенттер
459. Қандай жағдайда байқалуы мүмкін резус - конфликті жүктілік және жаңа туылған нәрестенің гемолитикалық ауруы



МОЛЕКУЛАЛЫҚ БИОЛОГИЯ ЖӘНЕ ГЕНЕТИКА КАФЕДРАСЫ  
ЖАЛПЫ МЕДИЦИНА МАМАНДЫҒЫ БОЙЫНША ОӘК

460. Популяцияны сипаттайтын демографиялық көрсеткіштер
461. Популяцияның полиморфтығын, гетерогендігін жоғарлататын эволюциялық факторлар
462. Адам популяциясын сипаттайтын генетикалық факторлар
463. Популяцияның полиморфтығын, гетерогендігін төмендететін эволюциялық факторлар
464. Популяциядағы гендер жиілігінің сақталуын қамтамасыз етеді
465. Таңдамалы неке, белгілері ұқсас адамдардың жиірек некелесуі қалай аталады
466. Популяциядағы даралардың кездейсоқ некелесуі қалай аталады
467. Харди-Вайнберг теңдеуінің орындалу шарттары
468. Адам популяциясындағы панмиксияны төмендететін факторлар
469. Инбридинг дегеніміз
470. Қандас неке популяцияда алып келеді
471. Аутбридингтік некелерге жатады
472. Популяцияның гетерогендігін жоғарлататын эволюциялық факторлар
473. Даралардың кездейсоқ некелесуі дегеніміз
474. Таңдамалы некелесу дегеніміз
475. Популяциядағы даралардың бейімділігінің компоненттері болып саналады
476. Рecessivті ауруларда табиғи сұрыпталудың әсерінен жүреді
477. Доминантты ауруларда табиғи сұрыпталудың әсерінен жүреді
478. Жаңа туылған балалардың гемолитикалық аурулары табиғи сұрыпталудың қандай әсеріне мысал болады
479. Популяцияның типтері
480. Популяцияның генетикалық құрылымын анықтайтын демографиялық факторлар
481. Популяциядағы гендер мен генотип жиілігінің құрамы тәуелді болады
482. Популяциядағы генетикалық полиморфизмді жоғарылататын факторлар
483. Гендер мен генотиптердің әртүрлілігін төмендетеді
484. Популяцияның бейімділігін жоғарлататын факторлар
485. Популяциялардың бейімділігі анықталады
486. Recessivті гендерге қарсы табиғи сұрыпталу
487. Доминантты гендерге қарсы табиғи сұрыпталу
488. Мутация алып келеді
489. Мутация нәтижесіндегі факторлар
490. Популяцияның элементарлы эволюциялық процесстеріне жатады
491. Қандай процесстер нәтижесінде популяцияның гендер мен генотиптердің жиілігі өзгереді
492. Популяцияда генетикалық патологиялардың жинақталуы нәтижесінде
493. Популяцияның генетикалық жүгін төмендетеді
494. Популяцияның генетикалық жүгіне жатады
495. Популяцияның генетикалық жүгінен қалыптасатын аурулар
496. Популяцияның генетикалық жүгінің қалыптасуы немен байланысты
497. Популяцияда табиғи сұрыпталу әсері алып келеді
498. Миграция (популяциялар арасында гендердің алмасуы) нәтижесінде
499. Гендер дрейфі (гендер жиілігінің кездейсоқ өзгеруі) нәтижесінде популяцияда
500. Популяцияда мутацияның жоғарғы жиілігі алып келеді
501. Генетикалық материалы бірдей туыстар
502. Популяцияда генетикалық жүктің пайда болуына әкелетін факторлар
503. Популяциядағы генетикалық жүктің клиникалық көрінісіне жатады
504. Популяциядағы генетикалық жүкті жоғарлататын ауруларды анықтаңыз

**Экогенетика**

505. Экогенетика – ғылыми бағыт, зерттейді
506. Мутагендік әсері бар қоршаған орта ластаушыларына жатады



МОЛЕКУЛАЛЫҚ БИОЛОГИЯ ЖӘНЕ ГЕНЕТИКА КАФЕДРАСЫ  
ЖАЛПЫ МЕДИЦИНА МАМАНДЫҒЫ БОЙЫНША ОӘК

507. Қоршаған ортаның ластануына тікелей байланысты «экологиялық» ауруларға жатады
508. Қазақстандағы экологиялық қолайсыз аймақтарға жатады
509. Экологиялық қолайсыз аймақтарда тұратын тұрғындар денсаулығына тән
510. Иондаушы радиацияның халықтың генетикалық саулығына әсерінің көрсеткіші
511. Қоршаған ортадағы ауыр металдардың тұздарының артуы алып келеді
512. Қоршаған ортада ластанушы компоненттердің жинақталуынан болады
513. Адам ағзасына иондаушы радиацияның әсерінің көрсеткіші
514. Экологиялық жүйенің құрамына кіреді
515. Биогеоценоз ұғымына кіреді
516. Экологиялық жүйелер дамудың келесі сатыларынан өтеді
517. Мемлекеттік санитариялық-эпидемиологиялық қадағалау жүйесіне кіреді
518. Мемлекеттік санитариялық-эпидемиологиялық нормалау санитариялық-эпидемиологиялық қызметтің жұмысы болып табылады
519. Санитариялық-эпидемиологиялық норма-лаудың мемлекеттік жүйесінің құжаттары
520. Гигиеналық норматив
521. Санитарлы – эпидемиологиялық талаптар ұстанады
522. Санитариялық-эпидемиологиялық талаптар
523. Тамақ өнімдерін және адам денсаулығына зиянды әсер ететін, алғаш рет өндірілетін (дайындалатын) және алғаш рет әкелінетін (импортталатын) мемлекеттік тіркеуге алынатын өнімдер
524. Санитариялық-эпидемиологиялық мониторинг
525. Қазақстан Республикасының аумақтарын санитариялық қорғау үшін шекара арқылы әкелуге жол берілмейді
526. Инфекциялық және паразиттік аурулардың пайда болуының және таралуының, халықтың улануының алдын алу мақсатында

#### Фармакогенетика

527. Фармакогенетика дәрілік препараттар әсерінің тиімділігінің тәуелділігін зерттейді
528. Дәрілік препараттардың фармакокинетикалық әсері байланысты
529. Дәрілік препараттарға ағзаның реакциясының генетикалық бақылануы жүзеге асырылады
530. Туберкулезге қарсы изониазид препаратының ағзадан шығарылуына қарай (инактивация) адамдар тобының жіктелуі
531. Псевдохохлинэстераза генінің рецессивті аллелдері бойынша гомозиготалылар
532. Ингаляциялық наркоз газындағы галотанның метоболизімі бақыланады
533. Тұқым қуалайтын порфирия - бауыр ауруының дамуы
534. Тұқым қуалайтын метгемоглобинемия –бұл
535. Тұқым қуалайтын бауыр патологиясы - порфириясында қандай дәріні қабылдағанда гемоглобиннің (порфириндердің) ыдырау өнімдері бұзылып, ауру өршиді
536. Қандай дәрілерді қабылдағанда тұқым қуалайтын метгемоглобинемияның асқынуы байқалады
537. Тұқым қуалайтын сары аурудың берілу типі
538. Қандай дәрі қабылдағаннан кейін тұқым қуалайтын сары ауру формалары өршиді
539. Акаталазия – сирек кездесетін тұқым қуалайтын ауру. Генотипінде мутантты аллелі бар адамдарда көрініс береді
540. Акаталазия – сирек кездесетін тұқым қуалайтын ауру, қандай дәрі қабылдағанда клиникалық белгілері көрінеді

#### IV. МЕДИЦИНАЛЫҚ ГЕНЕТИКА НЕГІЗДЕРІ

541. Медициналық генетиканың зерттеу әдістері
542. Тұқым қуалайтын ауруларды диагноз қою әдістері

543. Тұқым қуалайтын аурулардың алдын алу әдістері
544. Гетерозиготалы ата-аналар некесінен туылған аутосомалық- рецессивті ауру балалардың туылу мүмкіндігі
545. Гемофилия Х-хромосомасымен тіркес тұқым қуалайтын рецессивті ауру. Егер анасы гемофилияны ( $X^H X^h$ ) тасымалдаушы болса, онда гемофилияның көрініс беруі ұлдарында қандай
546. Гемофилия Х-хромосомасымен тіркес тұқым қуалайтын рецессивті ауру. Егер анасы гемофилияны ( $X^H X^h$ ) тасымалдаушы болса, онда гемофилияның көрініс беруі қыздарында қандай
547. Гемофилия Х-хромосомасымен тіркес тұқым қуалайтын рецессивті ауру. Гемофилиямен ауру әйел адамның генотипін анықтаңыз
548. Дальтонизм Х-хромосомасымен тіркес тұқым қуалайтын рецессивті ауру. Егер анасы дальтонизмді тасымалдаушы ( $X^D X^d$ ) болса, онда дальтонизмнің ұл балаларында көрінуі
549. Жаңа туылған нәрестелерде байқалатын мутациялар
550. Генетикалық кеңеске 4 жастағы ақыл-есі кеміс баланы көрсетті. Тексеру барысында анықталды беті жалпақ, көздерінің қиығы монголоидты, эпикант, құлақ қалқандары төмен орналасқан және т.б. Цитогенетикалық зерттеу барысында баланың кариотипі 47,ХУ(21+). Диагнозын анықтаңыз
551. Әйелдер кеңесіне 30 жастағы әйел қаралды, оның шағымдары алғашқы аменорея, бедеулік. Тексеру барысына анықталды бойы кішкентай (145 см.), мойнында қанат тәрізді қатпарлары бар, екінші реттік жыныс белгілері жетілмеген. Цитогенетикалық зерттеу барысында анықтады кариотип 45,ХО. Диагнозын анықтаңыз
552. Жаңа туылған нәрестеде зәр шығару және тыныс алу жүйелерінде көптеген даму ақаулықтары анықталды. Нәрестенің жылағандағы даусы ерекше. Цитогенетикалық зерттеу барысында кариотипі 46.ХУ(5р). Диагнозын анықтаңыз
553. Медико-генетикалық кеңеске 45-тегі жүкті әйел қаралды. Пренатальдық зерттеуде, УДЗ-де анықталды жатырдағы баланың ішкі мүшелерінің дамуындағы көптеген ақаулықтар анықталды; баланың кариотипі 47,ХУ(13+). Ауруын анықтаңыз
554. Жыныс хромосомалар санының өзгеруінен болатын синдромдар
555. Гендік аурулардың себебі болатын мутациялар
556. Моногендік аурулардың этиологиясы болып табылатын мутациялар
557. Тұқым қуалайтын гемоглобинопатияларға жатады
558. Тұқым қуалау типіне қарай моногенді аурулар жіктеледі
559. Полигендік ауруларды көрсетіңіз
560. Тұқым қуалайтын ферментопатияға жатады
561. Қандай ауруда клиникалық белгілерінің көрінуінің алдын-алуға болады
562. Аурудың бауыры, көкбауыры үлкейгендігі байқалады. Клинико-лабораторялық тексеруден анықталды церулоплазминнің кан құрамында төмен екендігі. Диагнозын анықтаңыз
563. Тұқым қуалау типі аутосомды-доминантты, толымсыз доминанттылықпен. Гомозиготаларда ауру өте зілді болады, ал гетерозиготаларда— субклиникалық формада. Қанды зерттегенде эритроциттердің формасы өзгергені анықталды. Диагноз қойыңыз
564. Мультифакторлы ауруларға жатады
565. Аутосома санының өзгеруінен болатын ауруларға тән
566. Хромосомалық ауруларды емдеу әдістері
567. Хромосомалық ауруларға диагноз қою әдістері
568. Даун синдромының негізгі клинико-морфологиялық белгілері
569. Зат алмасудың бұзылуынан болатын ауруларға диагноз қою әдісі
570. Гемофилияның тұқым қуалау типі
571. Шежіре құру барысында бір ата-анадан тараған балалар қалай аталады
572. Хромосомалар санының бұзылуын анықтайтын әдіс
573. Амниоцентез - бұл
574. Генеалогиялық әдіс көмегімен анықтауға болады



МОЛЕКУЛАЛЫҚ БИОЛОГИЯ ЖӘНЕ ГЕНЕТИКА КАФЕДРАСЫ  
ЖАЛПЫ МЕДИЦИНА МАМАНДЫҒЫ БОЙЫНША ОӘК

575. Пренатальды диагностиканың тікелей әдісі
576. Амниоцентезді жүргізу уақыты
577. Пренатальды диагностиканың инвазивті әдісіне жатады
578. Скрининг–программасы бөлінеді
579. Медико – генетикалық кеңес жүргізіледі
580. Белгінің аутосомды-рецессивті тұқым қуалау типіне тән
581. Пренатальды диагностиканың инвазивті емес әдісіне жатады
582. X-хромосомасымен тіркес рецессивті тұқым қуалау типіне тән
583. Амниоцентез жолымен жүргізілетін пренатальды диагностика
584. Белгінің аутосомды-доминантты тұқым қуалау типіне сәйкес
585. Цитогенетикалық әдіс арқылы анықталады
586. Безгек плазмодиясына тұқым қуалайтын тұрақтылық байқалады
587. Бұршақ дақылдарын тағам ретінде пайдалану кейбір адамдарда гемолитикалық қан аздылықты туғызады, себебі мына фермент жетіспейді
588. Тұқым қуалайтын ауруларды туғанға дейін тікелей емес диагностикалау әдістеріне жатады
589. Хромосомалық аурулардың пайда болу себебі
590. Төмендегі аурулардың қайсылары хромосомалық ауруларға жатады
591. Моногенді ауруларға жатады
592. Тұқым қуалайтын бейімділік ауруларына жатады
593. Генетикалық және зиянды орта факторларының әсерінен туындайтын аурулар
594. Медико-генетикалық кеңес – бұл
595. Медико-генетикалық кеңес беретін көрсеткіштер
596. Проспективтік кеңес
597. Инвазивті емес пренатальды диагностикалау әдісі
598. Амниоцентез әдісі арқылы жүргізілетін пренатальды диагностикалау әдісінің сипаттамасы
599. Имплантацияға дейінгі диагностика
600. Скрининг бағдарламалар
601. Медико-генетикалық кеңес жүргізіледі
602. Ретроспективтік кеңес
603. Проспективті медико-генетикалық кеңес жүргізіледі
604. Дәрігерлік құпия
605. Жеке тұлғалардың (пациенттердің) денсаулық жағдайы туралы мәлімет беріледі
606. Жеке тұлғалардың (пациенттердің) денсаулық жағдайы туралы мәлімет берілмейді
607. Дәрігерлік құпияны құрайтын мәліметтерді азаматтың немесе оның заңды өкілінің келісімінсіз беруге болады
608. Дәрігерлік құпияны құрайтын мәліметтерді азаматтың немесе оның заңды өкілінің келісімінсіз беруге болады
609. Дәрігерлік құпияны сақтау шарты
610. ҚР азаматтарына мемлекет кепілдік береді
611. ҚР азаматтарына мемлекет кепілдік береді
612. ҚР азаматтары хұқылы
613. ҚР азаматтары хұқылы
614. Әйел адам хұқылы
615. Азаматтардың ана болуды қорғау құқығы
616. Азаматтарға міндеттелген
617. Жүкті әйелдер
618. Пациенттердің құқықтары
619. Пациенттен ақпарат жасырын күйде қалады, егер
620. Тұқым қуалайтын тұқым қуалау типтері
621. Пробанд гипертониямен ауырады. Оның шешесі де гипертониямен ауырады, пробандтың

МОЛЕКУЛАЛЫҚ БИОЛОГИЯ ЖӘНЕ ГЕНЕТИКА КАФЕДРАСЫ  
ЖАЛПЫ МЕДИЦИНА МАМАНДЫҒЫ БОЙЫНША ОӘК

шешесі жағынан пробандтың атасы және оның ағасы, яғни ағайы да гипертониямен ауырады. Пробандтың әкесі сау, оның ата-анасы да, сибстары да сау. Пробандтың жұбайы да сау және сау отбасынан шыққан. Аурудың сипатын анықтаңыз

622. Ауtosомды-доминантты белгінің пенетранттылығы- 50 %. Егер ата-аналарының біреуі сау болса, ал екіншісі ауру гетерозиготалы болса ауру баланың туылу мүмкіндігі қандай

623. Ауtosомды-доминантты белгінің пенетранттылығы- 50 %. Егер ата-аналарының біреуі сау болса, ал екіншісі ауру гомозиготалы болса ауру баланың туылу мүмкіндігі қандай

624. Адамның қалыпты естуі екі доминанты (А и В) геннің комплементарлы әсерлесу нәтижесінде дамиды. Саңырау адамдардың генотипін көрсетіңіз

625. Адамның қалыпты естуі екі доминанты (А и В) геннің комплементарлы әсерлесу нәтижесінде дамиды. Қалыпты еститін адамдардың генотипін көрсетіңіз

626. Полидактилияның (алты саусақтылық) кейбір формалары ауtosомды-доминантты тип бойынша тұқым қуалайды. Осы ген бойынша екі гетерозиготалылардың некесінде ауру балалардың туылу мүмкіндігі қандай

627. Ахондроплазия ауtosомды-доминантты ауру. Екі гетерозиготалылардың некесінен ауру балалардың туылуының теориялық мүмкіндігі қандай

628. Тұқым қуалайтын керендіктің бір формасы рецессивті генмен анықталады. Қалыпты еститін ер адам мен керен әйелдің отбасында керен бала дүниеге келді. Сау баланың туылу мүмкіндігі қандай

629. Фенилкетонурия гені бойынша гомозиготалы, аурудың клиникалық белгілері жоқ әйел, гетерозиготалы ер адаммен тұрмыс құрды. Осы отбасында ауру баланың туылу мүмкіндігі қандай

630. Фенилкетонурия ауtosомды-рецессивті тип бойынша тұқым қуалайды. Популяцияда жаңа туылған балаларда кездесу жиілігі 110000. Рецессивті генің популяциядағы жиілігі қанша

631. Фенилкетонурия ауtosомды-рецессивті тип бойынша тұқым қуалайды. Популяцияда жаңа туылған балаларда кездесу жиілігі 110000. Доминантты генің популяциядағы жиілігі қанша

632. Ауtosомды-доминантты тұқым қуалауға тән

633. Ауtosомды-рецессивті тұқым қуалау типіне тән

634. Ауtosомды-рецессивті тұқым қуалау типіне тән

635. Х-тіркес рецессивті тұқым қуалау типіне тән

636. Медико – генетикалық кеңеске оқшауланған ерін жырықтығымен туылған баласы бар жүкті әйел келді. Осы айтылған ақаулық тұқым қуалайтын патологияның қандай типіне жатады

637. Медико – генетикалық кеңеске гемофилиямен ауратын ұлы бар жүкті әйел келді. Баланың әкесі сау, жүкті әйелдің ағасы гемофилиямен ауру. Ұрықтың жынысы белгісіз. Аурудың генетикалық қаупін анықтаңыз

638 . Медико – генетикалық кеңеске ерлі-зайыптылар келді. Күйеуі ахондроплазиямен ауру (ауtosомды – доминантты) гетерозиготалы. Отбасындағы бірінші бала сау. Геннің пенетранттылығы 80%. Келесі туылатын баланың генетикалық қаупі қандай

639. Медико – генетикалық кеңеске жыныстары әртүрлі, тыныс алу мүшелерінде біртепті патологиясымен ауру балалары бар әйел келді. Ата-аналары сау. Аурудың тұқым қуалау типін және тағы да ауру балалардың туылу мүмкіндігін анықтаңыз

640. Медико – генетикалық кеңеске ауtosомды-доминантты аурумен ауыратын балалары бар ерлі-зайыпталар келді. Ата-аналары сау, әйелінің жасы– 25-те, күйеуінің жасы– 45-те. Ауру баланың туылу себебін анықтаңыз

641. Медико – генетикалық кеңеске жаңадан үйленген, қандас некеде тұратын, балалары жоқ ерлі-зайыптылар келді. Ұрпақтарындағы генетикалық қауіпті бағалау және медико – генетикалық кеңестің сипаты қандай болады

642. Медико – генетикалық кеңеске Даун синдромымен ауру баласы бар әйел келді. Баланың кариотипі 46,t 13/21. Кеңесші қандай зерттеуді ұсынады

643. Зат алмасудың бұзылуынан болатын тұқым қуалайтын ауруларды селективті (таңдамалы) скрининг қандай топтарда жүргізіледі

МОЛЕКУЛАЛЫҚ БИОЛОГИЯ ЖӘНЕ ГЕНЕТИКА КАФЕДРАСЫ  
ЖАЛПЫ МЕДИЦИНА МАМАНДЫҒЫ БОЙЫНША ОӘК

644. Медико-генетикалық кеңеске ерлі-зайыптылар қаралды, күйеуінде тек еркектер линиясы арқылы берілетін ауру бар. Аурудың тұқым қуалау типін анықтаңыз
645. Катарактаның кейбір формалары аутосомды-доминантты типте тұқым қуалайды. Геннің пеннетранттылығы 50%. Егер ата-аналардың біреуінде осы патология болса, гетерозиготалы катарактамен ауру балаларда туылу мүмкіндігі қандай
646. Медико генетикалық кеңесте отбасын зерттеу барысында аутосомды-доминантты типте тұқым қуалайтын екі ауру балалар анықталды. Ағасы және әпкесі ауру, әкесінің дені сау. Геннің пеннетранттылығы 80%. Келесі балаларында аурудың болу мүмкіндігі қандай
647. Жаппай скринингтеу бағдарламасының бағыты
648. Жаппай скрининг жүргізуді қажет ететін жағдайлар
649. Тұқым қуалайтын зат алмасу ақаулықтарын анықтау үшін нәрестелерде жаппай жүргізілетін тексеру уақыттары
650. Жаңа туылған балалардағы тұқым қуалайтын ауруларды анықтауға қолданылатын скрининг бағдарламалар
651. Тұқым қуалайтын ауруларды алдын-алу әдістеріне жатады
652. Менделденетін тұқым қуалайтын ауруларға жатады
653. Бір геннің мутациясына байланысты тұқым қуалайтын ауруларға тән белгілер
654. Хромосомалар санының және құрылымының өзгеруінен болатын аурулардың сыртқы көріністері
655. Жыныс хромосомаларының полисомияларына тән
656. Кейбір адамдарда ультракүлгін сәулесіне жоғарғы сезімталдықтан пигменттік ксероидерма ауруы пайда болады, аурудың көрінісі
657. Адамның қалыпты естуі екі доминантты (Е және Д) әртүрлі хромосомада орналасқан гендермен бақыланады. Естімейтін адамның генотиптері мен гендерінің әрекеттесу типін көрсетіңіз
658. Белгінің тұқым қуалау типін көрсетіңіз, егер белгі ұрпақ аттап, жынысқа байланыссыз көрініс берсе, дені сау ата-анадан ауру балалар туылса
659. Генетикалық қауіп болады
660. Теориялық қауіпті есептеуге болады
661. Эмпирикалық қауіп есептелінеді
662. Аутосомалық тұқым қуалайтын ауруы бар жанұяда балалар туылады
663. Полигендік ауруларға тән
664. Тұқым қуалайтын аурулардың негізгі белгілері болып саналады
665. Хромосомалық ауруларды қандай клиникалық белгілеріне қарап ажыратуға болады

**III. Молекулалық биологиядан практикалық дағдыны бағалауға арналған сұрақтар:**

7. Геннің молекулалық деңгейдегі құрылысын және қызметін сызу және түсіндіру
8. Тірі жүйелердегі тұқым қуалау ақпаратының тасымалдану типтерін және бағыттарын сызу және түсіндіру
9. Прокариот генінің құрылысының сызбасын сызу және қызметтерін түсіндіру
10. Эукариот генінің құрылысының сызбасын сызу және қызметтерін түсіндіру
11. ДНҚ репликациясының принциптерінің сызбасын сызу және түсіндіру
6. ДНҚ - ның лидерлік және ілесуші тізбектерінің репликациясының сызбасын сызу және түсіндіру
7. Сызықты ДНҚ молекуласының репликацияланбау себептерін және ұштарының ұзару механизмдерінің сызбасын сызу және түсіндіру
8. Транскрипция үдерісінің кезеңдерінің сызбасын сызу және транскрипцияға қатысатын ферменттерді сипаттау
9. а-РНК процессингінің механизмін сызу және түсіндіру



МОЛЕКУЛАЛЫҚ БИОЛОГИЯ ЖӘНЕ ГЕНЕТИКА КАФЕДРАСЫ  
ЖАЛПЫ МЕДИЦИНА МАМАНДЫҒЫ БОЙЫНША ОӘК

8. Геннің трансляция үдерісін сызу және түсіндіру
9. Генетикалық кодтың қасиеттерінің сызбасын сызу және түсіндіру
10. Жасушаның генетикалық материалының ұйымдасуының әртүрлі деңгейлерінің механизмдерінің сызбасын сызу және түсіндіру
11. Жасушаның генетикалық материалының митоздық циклда өзгеруінің сызбасын сызу және түсіндіру
12. Жасушаның мейоздық бөліну үрдісін және оның генетикалық маңызының сызбасын сызу және түсіндіру
13. Сперматогенез кезеңдерінің сызбасын сызу және түсіндіру
14. Оогенез кезеңдерінің сызбасын сызу және түсіндіру
15. Митоздық циклдың реттелуіндегі циклин және циклинге тәуелді киназалар рөлінің сызбасын сызу және түсіндіру
16. Митоздық циклдың бақылануындағы тексеру нүктелерінің сызбасын сызу және рөлін түсіндіру
17. Ген белсенділігінің оперондық моделінің сызбасын сызу және түсіндіру
18. Ген белсенділігінің позитивті реттелуінің сызбасын сызу және түсіндіру
19. Жасушаның генетикалық материалының өзгеру деңгейіне байланысты мутациялар типін (геномдық, хромосомалық, гендік) сипаттау және сызбасын сызу
20. Геномдық мутациялар типінің сызбасын сызу және олардың пайда болу механизмдерін түсіндіру
21. Хромосомалық мутациялар типінің сызбасын сызу және олардың пайда болу механизмдерін түсіндіру
22. Гендік (нүктелік) мутациялар типінің сызбасын сызу және олардың пайда болу механизмдерін түсіндіру
23. ДНҚ молекуласының жарықтық, қараңғылық және репликациядан кейінгі репарациясының сызбасын сызу және маңызын түсіндіру
24. Апаптоз сатыларының мәні, сызбасын сызу және медициналық маңызын түсіндіру
25. Онтогенездің кезеңдерінің сызбасын сызу және адам онтогенезінің қатерлі кезеңдерінің маңызын түсіндіру
26. Онтогенездік дамуды қамтамасыз ететін гендердің иерархиялық жүйесінің сызбасын сызу және түсіндіру
27. Онтогенездік дамудың ерте кезеңіндегі жасушалық механизмдердің сызбасын сызу және түсіндіру
28. Онтогенездік дамудың ерте кезеңіндегі жұмыртқа жасушасының полярлығы, ооплазмалық сегрегация, позициялық ақпарат, детерминация және дифференциацияның мәні мен маңызын түсіндіру және сызбасын сызу
29. Молекулалық генетикалық әдіс – ДНҚ молекуласын амплификациялау және секвенирлеу әдісінің сызбасын сызу және маңызын түсіндіру
30. Рекомбинативті өзгергіштіктің пайда болу механизмдерінің сызбасын сызу және оның генетикалық маңызын түсіндіру
31. Қатерлі ісік жасушаларының қасиетерін атап оларды сипаттау
32. Протоонкогеннің онкогенге айналу механизмдерінің сызбасын сызу және механизмдерін түсіндіру.

### Генетика

8. Адамның менделдік белгілеріне анықтама беру және олардың тұқым қуалау типін сипаттау
9. Аллелді гендерді сипаттап олардың әрекеттесу түрлерінің сызбасын сызып түсіндіріңіз
10. Көптік аллелизмді қоянның терісінің түсі мысалында сипаттап түсіндіру және олардың генотипі мен фенотипін жазып көрсету
11. Аллелді емес гендердің сызбасын сызып олардың әрекеттесу түрін сипаттап түсіндіріңіз

МОЛЕКУЛАЛЫҚ БИОЛОГИЯ ЖӘНЕ ГЕНЕТИКА КАФЕДРАСЫ  
ЖАЛПЫ МЕДИЦИНА МАМАНДЫҒЫ БОЙЫНША ОӘК

12. Көптік аллизмді АВО жүйесі бойынша қан топтарының мысалында түсіндіріп, сызбасын сызу
13. Геннің фенотипте жарыққа шығуын пенетранттылық, экспрессивтілік, плейотропия түрінде көрсету және сипаттау
14. АВО жүйесі бойынша қан топтарының генетикасын (гендерін, генотипін) сипаттау
15. Белгілердің аутосомалық және жыныспен тіркес тұқым қуалауын сипаттау
16. Дигетерозиготалы дараларды будандастырғанда гендердің (белгілердің) тәуелсіз тұқым қуалауының сызбасын салу және сипаттау
17. Дигетерозиготалы дараларды будандастырғанда гендердің (белгілердің) тіркес тұқым қуалауының сызбасын салу және сипаттау
18. Дигетерозиготалы дараларды талдаушы шағылыстырғанда гендердің (белгілердің) тәуелсіз және тіркес тіркес тұқым қуалауын сипаттау және сызбасын салу
19. Дамудың туа біткен ақаулықтарының себебіне, таралуына және тератогендік факторлардың әсер етуіне қарай жіктелуінің сызбасын сызу және түсіндіру
20. Харди-Вайнберг заңының маңызын түсіндіру және математикалық теңдеуін құрастыру
21. Демографиялық факторларды атап өту және олардың популяцияның генетикалық құрылымын өзгерту әсерін түсіндіру
22. Элементарлы эволюциялық үрдістерді атап өту және олардың популяцияның генетикалық құрылымын өзгерту әсерін түсіндіру
23. Популяцияның генетикалық жүгі түсінігінің қалыптасуы, оның пайда болу себептері және клиникалық маңызы
24. Адамда кездесетін трисомияның негізгі типтерін атап өту және олардың пайда болу механизмдерін түсіндіру
25. Гоносомдық синдромдардың негізгі типтерін атап өту және олардың пайда болу механизмдерін түсіндіру
26. Даун синдромына алып келетін мутацияның типі, олардың пайда болу механизмдерін түсіндіру және клиникалық белгілері
27. Патау синдромы ауруына алып келетін мутацияның типі, олардың пайда болу механизмдерін түсіндіру, кариотипін және клиникалық белгілерін сипаттау
28. Эдварс синдромы ауруына алып келетін мутацияның типі, олардың пайда болу механизмдерін түсіндіру, кариотипін және клиникалық белгілерін сипаттау
29. Шерешевского-Тернера синдромы ауруына алып келетін мутацияның типі, олардың пайда болу механизмдерін түсіндіру, кариотипін және клиникалық белгілерін сипаттау
30. Кляйнфельтера синдромы ауруына синдромы ауруына алып келетін мутацияның типі, олардың пайда болу механизмдерін түсіндіру, кариотипін және клиникалық белгілерін сипаттау
31. Тұқым қуалайтын ауруларға диагноз қоюдың негізгі әдістерін атап өту және оларды сипаттау
32. Клинико-генеалогиялық әдістің сипаттамасы, олардың кезеңдері және аурудың тұқым қуалау типін анықтаудағы маңызы
33. ДНҚ-ның тікелей және жанама диагностикалау әдісін сипаттау және олардың тұқым қуалайтын ауруларды диагностикалаудағы маңызы
34. Тұқым қуалайтын ауруларды пренатальды диагностикалаудың инвазивті әдістері және олардың сипаттамасы
35. Тұқым қуалайтын ауруларды пренатальды диагностикалаудың инвазивті емес және имплантацияға дейінгі диагностикалау әдісі және олардың сипаттамасы
36. Жанұяның шежіресін құруда қолданылатын негізгі терминдерді атап өту және сипаттау
37. Генетикалық қауіпке анықтама беру және оның теориялық, эмпирикалық қауіпті есептеудегі маңызын сипаттау
38. Медико генетикалық кеңесті қажет ететін көрсеткіштерді атап өту және түсіндіру
39. Медико-генетикалық кеңестің түрлері (проспективті және ретроспективті) және олардың айырмашылығы мен маңызын сипаттау

40. Тұқым қуалайтын аурулардың негізгі алдын-алу әдістерін атап өту және сипаттау
41. Генетикалық скрингтың мәнін, клиникалық маңызын сипаттау. Жаппай және таңдамалы скринг жүргізу көрсеткіштері
42. Әкесі мен анасы сау, екі баласы ауру, әкесі жағынан апайы мен атасы ауру жанұяның шежіресін құрастыру, шежіренің барлық мүшелерінің генотипін, тұқым қуалау типін анықтау және ауру баланың туылуының генетикалық қаупін есептеу. Геннің пенетранттылығы – 80%. Барлық аурулар мутантты ген бойынша гетерозиготалы
43. Ата – анасы сау, қандас туыстық некеде тұрады (ағайынды сибстар). Бірінші жүктілік өздігінен түсікпен аяқталды, екінші жүктілікте өлі туылды (жынысы белгісіз), үшінші жүктілікте ауру қыз туылды. Жанұяның шежіресін құрастырып, шежіренің барлық мүшелерінің генотипін, тұқым қуалау типін анықтау және ауру баланың туылуының генетикалық қаупін есептеу. .
44. Ата – анасы сау, қыздары сау мутантты генді тасымалдаушы, екі ұлдары ауру. Жанұяның шежіресін құрастырып, шежіренің барлық мүшелерінің генотиптерін, аурудың тұқым қуалау типін және жанұяда ауру баланың туылуының генетикалық қаупін есептеңіздер.
45. Әкесі сау, анасы ауру отбасында, екі балалары: қызы және ұлы сау, екі балалары қызы және ұлы ауру. Мутантты ген Х хромосомасында орналасқан. Жанұяның шежіресін құрастырып, шежіренің барлық мүшелерінің генотиптерін, аурудың тұқым қуалау типін және жанұяда ауру баланың туылуының генетикалық қаупін есептеңіздер.
46. Ата – анасы сау, қандас туыстық некеде тұрады (ағайы мен жиені). Балалары: ұлы және қызы ауру. Жанұяның шежіресін құрастырып, шежіре мүшелерінің генотиптерін, аурудың тұқым қуалау типін және жанұяда ауру баланың туылуының генетикалық қаупін есептеңіздер.
47. Отбасының шежіресін құрастырыңыз: ата-анасының қан топтары АВО жүйесі бойынша II және III (анасы гомозигота, әкесі гетерозигота). Балаларының генотиптерін және қан топтарын, эритроциттеріндегі антигендер типін, барлық шежіре мүшелерінің қан сары суындағы антиденелерін анықтаңыз.
48. Отбасының шежіресін құрастырыңыз: ата-анасы қан топтары АВО жүйесі бойынша I және IV. Ата - анасының генотиптерін, балаларының генотиптерін және қан топтарын, эритроциттеріндегі антигендер типін, барлық шежіре мүшелерінің қан сары суындағы антиденелерін анықтаңыз.
49. Әкесі - сау, анасы - ауру және гетерозиготалы, қызы сау, ұлы ауру отбасының шежіресін құрастырып, шежіредегі отбасы мүшелерінің генотипін, арудың тұқым қуалау типін және жанұяда ауру баланың туылу қаупін анықтаңыз. Мутантты геннің пенетранттылығы– 30%.

**Молекулалық биология және генетика  
кафедрасының меңгерушісі, профессор:**

**Қуандықов Е.Ө.**