

Биология және биохимия кафедрасы

46-

Бақылау өлшеуіш құралдары

55 беттің 1 беті

БАҚЫЛАУ-ӨЛШЕУ ҚҰРАЛДАРЫ

Пән бойынша тәжірибелік дағдылардың тізімі

- БББ атауы: 6B10117 «Стоматология»
- Модульдің коды: GT 1204
- Модульдің атауы: «Гендер және тұқымқуалаушылық»
- Пәннің атауы: Медициналық генетика
- Оқу сағаттарының саны/кредиттер: 120 сағат/4 кредит
- Оқу курсы мен семестрі: I/I

Құрастырған:



аға оқытушы Дәріпбек А.Ж.

аға оқытушы Алипбаева Г.С.

Кафедра меңгерушісі, м.ғ.к., профессор



Есиркепов М.М.

Хаттама №

13

Күні

30.05.24

ONTÜSTIK-KAZAQSTAN MEDISINA AKADEMIASY «Оңтүстік Қазақстан медицина академиясы» АҚ		 SOUTH KAZAKHSTAN MEDICAL ACADEMY АО «Южно-Казахстанская медицинская академия»
Биология және биохимия кафедрасы		46-
Бақылау өлшеуіш құралдары		55 беттің 2 беті

1. Тақырып: Медициналық генетика негіздері

1) Аутосомды-доминантты тұқым қуалау типі.

Өте жиі кездесетін неке типі: ♀Аа х ♂аа. Мұндай тұқым қуалау типіндегі шежіренің сипаты қандай болады.

- 1)
- 2)
- 3)
- 4)
- 5)

2) Аутосомды-рецессивті тұқым қуалау типі.

Өте жиі кездесетін неке типі: ♀Аа х ♂Аа. Сирек кездесетіні: ♀Аа х ♂аа.

Аутосомды рецессивті тұқым қуалау типінің негізгі белгілері қандай болады.

- 1)
- 2)
- 3)
- 4)
- 5)
- 6)

3) Х-доминантты тұқым қуалау типі

Мұндай тұқым қуалау типіне тән белгілер:

- 1)
- 2)
- 3)
- 4)
- 5)
- 6)

4) Х-рецессивті тұқым қуалау типі

Мұндай тұқым қуалау типтің негізгі белгілері:

- 1)
- 2)
- 3)
- 4)
- 5)
- 6)

5) Y- тіркескен тұқым қуалау

Мұндай тұқым қуалау типтің негізгі белгілері:

- 1)
- 2)

ONTÜSTIK-KAZAKHSTAN MEDISINA AKADEMIASY «Оңтүстік Қазақстан медицина академиясы» АҚ  SOUTH-KAZAKHSTAN MEDICAL ACADEMY АО «Южно-Казахстанская медицинская академия»	
Биология және биохимия кафедрасы	46-
Бақылау өлшеуіш құралдары	55 беттің 3 беті

3)
4)
5)

2.Шежіре құрастыру

Төмендегі берілген есеп шарттары бойынша шежіре құрастырыңыздар.

1. Пробанд – оңқай әйел. Оның екі әпкесі – оңқай, екі ағасы – солақай. Анасы - оңқай. Оның екі ағасы және екі сіңлісі бар, барлығы оңқай. Атасы мен әжесі - оңқай. Пробандтың әкесі - солақай, оның әпкесі мен ағасы - солақай, басқа екі інісі мен мен қарындасы - оңқай.

2. Алты саусақты апалы-сіңлілер Маргарет және Мэри қалыпты ер адамдарға тұрмысқа шықты. Маргарет жанұясында бес бала болды: Джеймс, Сусанна және Дэвид – алты саусақты, Элла және Ричард – бес саусақты. Мэридің жанұясындағы жалғыз қыз Джейннің қолы қалыпты. Джеймстың қалыпты әйелмен бірінші некесінен алты саусақты қыз Сара туылды, қалыпты әйелге үйленген екінші некеден, оның алты баласы болған: бір қызы және екі баласы – бес саусақты, екі қызы және бір баласы – алты саусақты. Элла қалыпты ер адамға тұрмысқа шықты. Олардың екі ер баласы мен төрт қызы бес саусақты. Дэвид қалыпты әйелге үйленді. Олардың жалғыз ұлы Чарльз алты саусақты болып шықты. Ричард өзінің немере қарындасы Джейнге үйленді. Олардың екі қызы мен үш ұлы – бес саусақты.

3. Немерелік сибстар – сау ерлі-зайыптылардың ауру баласы бар. Күйеуінің анасы және әйелінің екі сіңлісі сау. Ерлі-зайыптылардың бірегей (жалпы) көкесі сау. Олардың бірегей әжесі сау, ал атасы диабетпен ауырады. Күйеуінің әке жағындағы туыстарының барлығы: екі көкесі, немере әпкесі, атасы мен әжесі – сау.

4. Пробандтың бойы қалыпты, ал оның қарындасы хондродистрофиямен ауырады (дене пропорциясының бұзылыстарын қамтамасыз ететін тұқым қуалайтын ергежейлілік). Пробандтың анасы сау, әкесі - ауру. Пробандтың әке жағынан екі сау апасы, хондродистрофиямен ауыратын бір апасы және екі көкесі бар. Хондродистрофиямен ауыратын апасы, сау ер адамға күйеуге шыққан, ергежейлі ұлы бар. Сау апасының сау күйеуінен, сау екі ұлы және екі қызы бар. Ергежейлі көкесі сау әйелге үйленген. Оның екі қалыпты қызы және ергежейлі ұлы бар. Әке жағынан атасы - ергежейлі, әжесі - сау.

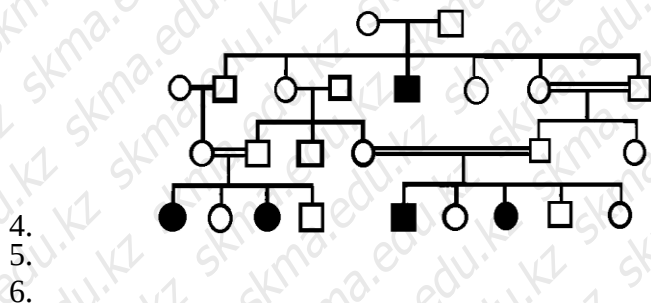
5. Пробанд гемофилиямен ауырады. Оның анасы мен әкесінің қаны қалыпты ұйиды. Нағашы атасы гемофилиямен ауырады, ал әжесі сау. Пробандтың балалары: екі қызы мен бір ұлының қаны қалыпты ұйиды, басқа ұлы гемофилиямен ауырады. Әкесінің жанұясында гемофилиямен ауыратындар жоқ.

3. Шежірені талдау

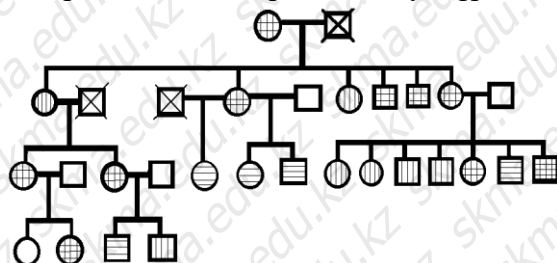
Шежіре құрастырылып болғаннан кейін келесі сұрақтарға жауап беріңдер.

1. берілген белгі немесе ауру тұқым қуалайды ма, әлде жоқ па;
2. тұқым қуалаудың типі қандай, ауру – аталық немесе аналық – жолмен беріледі ме;
3. пробанд және оның туыстарының генотипі қандай;
4. жанұяда ауру баланың туылу мүмкіншілігі қандай;

А) Шежіреге талдау жүргізіңіздер. Белгінің тұқым қуалау типін, III, 4 – 5 ерлі зайыптылардың генотипін, осы жанұяда ауру баланың туылу мүмкіншілігін анықтандар.

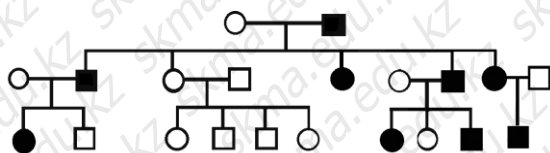


Б) Суретте көрсетілген шежіреге талдау жүргізіңіздер.

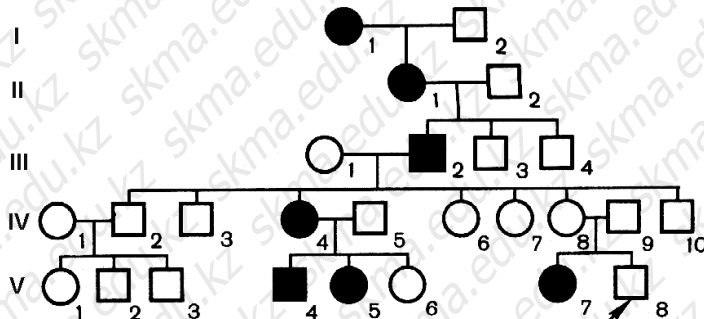


Белгінің тұқым қуалау типін анықтаңыздар. III, 3 – 4 жанұясында сау баланың туылу мүмкіншілігі неге тең (вертикальды және горизонтальды штрихтермен әртүрлі аурулар белгіленген)?

В) Суретте көрсетілген шежіреге талдау жүргізіңіздер. Белгінің тұқым қуалау типін анықтаңыздар. Егер, - III, 9 ер адам, генотипі өзінің анасының генотипіндей әйелге үйленсе жанұяда сау баланың туылу мүмкіншілігі неге тең?

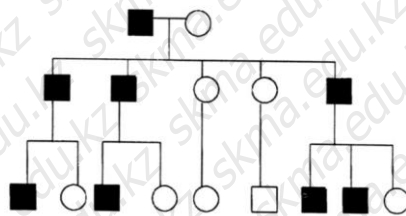


Г) Суретте көрсетілген шежіреге талдау жүргізіңіздер.



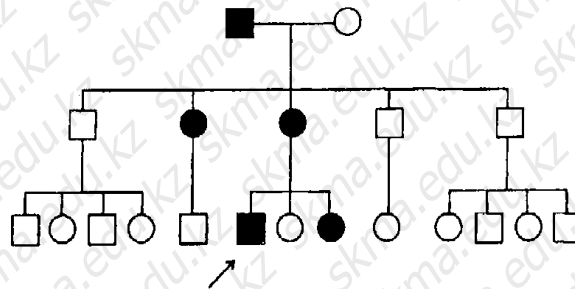
Белгінің тұқым қуалау типін анықтаңыздар. Пробанд жанұясында сау баланың туылу мүмкіншілігі неге тең, егер ол, генотипі өзінің туған қарындасының генотипіндей әйелге үйленсе?

Д) Суретте көрсетілген шежіреге талдау жүргізіңіздер. Белгінің тұқым қуалау типін анықтаңыздар. Егер, - II, 2 ер адам, генотипі өзінің анасының генотипіндей әйелге үйленсе жанұяда сау баланың туылу мүмкіншілігі неге тең?



- 1.
- 2.
- 3.
- 4.

Е) Суретте көрсетілген шежіреге талдау жүргізіңіздер.



Белгінің тұқым қуалау типін анықтаңыздар. Пробанд жанұясында сау баланың туылу мүмкіншілігі неге тең, егер ол, осы белгі бойынша генотипі гетерозиготалы әйелге үйленсе?

ONTÜSTIK-KAZAKHSTAN MEDISINA AKADEMIASY «Оңтүстік Қазақстан медицина академиясы» АҚ  SOUTH-KAZAKHSTAN MEDICAL ACADEMY АО «Южно-Казахстанская медицинская академия»	
Биология және биохимия кафедрасы	46-
Бақылау өлшеуіш құралдары	55 беттің 6 беті

2 Тақырып. Жалпы генетика негіздері

1.2 ӨЗ БЕТІНШЕ ШЕШУГЕ АРНАЛҒАН ЕСЕПТЕР

1. Ата-аналары қара көзді, өзі көк көзді ер адам, әкесі көк көзді, анасы қара көзді болған, ал өзі қара көзді әйелге үйленді. Қара көздің гені көк көздің геніне қарағанда доминантты болған жағдайда, бұл некеден қандай ұрпақ күтуге болады?

2. Синдактилия (саусақтардың астасуы) аутосомды доминантты белгі ретінде тұқым қуалайды. Талдаушы белгі бойынша ата-аналарының біреуі гетерозиготалы, ал екіншісінің саусақтары қалыпты жанұяда саусақтары астасқан балалардың туылу мүмкіншілігін анықтаңдар?

3. Оңқайлық белгі солақайлыққа қарағанда доминантты. Анасы солақай, өзі оңқай ер адам, оңқай әйелге үйленді. Әйелдің үш ағасы мен бір қарындасы бар, олардың екеуінің қолдары солақай болған.

Әйел генотипін және осы некеден туылатын балалардың солақай болып туылу мүмкіншілігін анықтаңдар?

4. Адамдағы полидактилия гені (алты саусақтық) қалыпты қолға қарағанда доминантты.

а) ата-аналарының екеуі де гетерозиготалы болған жағдайда, жанұяда алты саусақты балалардың туылу мүмкіншілігін анықтаңдар?

б) ата-аналарының біреуінің қолы қалыпты, ал екіншісі алты саусақты жанұяда, қолы қалыпты бала туылды. Келесі баланың ақаусыз туылу мүмкіншілігі қандай?

5. Вильсон ауруы (мыстың алмасуының бұзылуы) рецессивті тұқым қуалайтын белгі. Ата-аналарының біреуі талдаушы белгі бойынша ауру, ал екіншісінің өзі де, ата-анасы да, аға, іні, қарындастары да сау жанұяда, ауру балалардың туылу мүмкіншілігі қандай?

1.4 ӨЗ БЕТІНШЕ ШЕШУГЕ АРНАЛҒАН ЕСЕПТЕР

20. Адамда қара көздің гені көк көзге қарағанда доминантты, оңқай солақайға қарағанда доминантты. Екі жұп гендер әртүрлі хромосомаларда орналасқан.

а) Егер де ата-аналары гетерозиготалы болса, олардың балалары қандай болады?

б) Солақай, көздің түсі бойынша гетерозиготалы әке мен көк көзді, қолдың белгісі бойынша гетерозиготалы анадан қандай балалар туылады?

в) Көк көзді оңқай, қара көзді оңқайға үйленді. Олардан екі бала дүниеге келді: қара көзді солақай және көк көзді оңқай. Бұл жанұяда көк көзді солақай балалардың туылу мүмкіншілігін анықтаңдар.

21. Адамда жақыннан көрудің кейбір түрлері қалыпты көруге қарағанда доминантты, ал қара көздің гені көк көзге қарағанда доминантты.

1. Ата-аналары гетерозиготалы болған жағдайда балалары қандай болады?

2. Гетерозиготалы ер адам мен көк көзді қалыпты көретін әйел некесінен қандай ұрпақ күтуге болады?

****22.** Фенилкетонурия және сирек кездесетін агаммаглобулинемияның швейцариялық типі (әдетте алта айлық жасқа дейін өлімге душар етеді) ауто-сомды рецессивті белгі түрінде тұқым қуалайды. Заманауи медицина жетіс-тіктері, фенилаланиннің алмасуының бұзылуының ауыр салдарынан құтылу-ға мүмкіндік береді.

1. Ата-аналарының екеуі де, екі жұп патологиялық гендер бойынша гетерозиготалы жанұяда, сау балалардың туылу мүмкіншілігі қандай?

ONTÜSTIK-QAZAQSTAN MEDISINA AKADEMIASY «Оңтүстік Қазақстан медицина академиясы» АҚ  SOUTH KAZAKHSTAN MEDICAL ACADEMY АО «Южно-Казахстанская медицинская академия»	
Биология және биохимия кафедрасы	46-
Бақылау өлшеуіш құралдары	55 беттің 7 беті

2. Ата-аналарының екеуі де екі жұп белгі бойынша гетерозиготалы жанұяда, фенилкетонуриямен ауру балалардың туылу мүмкіншілігі және жаңадан туылғандарды аурудан құтқарудың үміті қандай?

***23. Фруктозурияның екі түрі бар. Бір түрі клиникалық айқын симптомсыз өтеді, екіншісі ақыл-ой мен физикалық дамуды тежейді. Екеуі де рецессивті, бір-бірімен тіркеспеген (яғни, әртүрлі жұп хромосомаларда орналасқан) белгі түрінде тұқым қуалайды. Ерлі зайыптылардың біреуінің зәрінде фруктозаның жоғары концентрациясы бар, яғни, клиникалық білінбейтін фруктозория бойынша гомозиготалы, бірақ, аурудың екінші түрімен гетерозиготалы. Екінші жұбайы фруктозорияның екінші түрінен дер кезінде жемісті ем қабылдаған, бірақ, симптомсыз түрінен гетерозиготалы.**

Бұл жанұяда фруктозурияның клиникалық айқын білінетін түрінен қиналатын балалардың туылу мүмкіншілігі қандай?

24. Адамда керең-мылқаулықтың екі түрі кездеседі, олар тіркеспеген аутосомды рецессивті гендер арқылы анықталады. Бұл гендердің белгілері әртүрлі жұп хромосомаларда орналасқан.

а) Ата-аналарының екеуі керең-мылқаулықтың бір түрімен ауыратын, ал екінші түрімен гетерозиготалы болатын жанұяда, сау балалардың туылу мүмкіншілігін анықтандар?

б) Ата-аналарының екеуі керең-мылқаулықтың әр түрімен ауыратын, ал екінші түрімен гетерозиготалы болатын жанұяда сау балалардың туылу мүмкіншілігін анықтандар?

25. Ересектердегі глаукома бірнеше жолдармен тұқым қуалайды. Бір түрі аутосомды доминантты генмен, екіншісі аутосомды рецессивті алғашқымен тіркеспеген күйінде.

1. Егер ата-аналарының екеуі де екі жұп патологиялық генмен гетеро-зиготалы болған жағдайда, балаларының аномалиямен туылу мүмкіншілігі қандай?

2. Ата-аналарының біреуі екі жұп патологиялық генмен гетерозигота-лы, ал екіншісінің көзі қалыпты және екі жұп ген бойынша гомозиготалы жанұяда, ауру балалардың туылу мүмкіншілігі қандай?

3 Тақырып. Жалпы генетика негіздері. Тіркес тұқым қуалау

1 Жыныспен тіркескен тұқым қуалау.

Мысалы: 10 типтік есеп. Түсті ажыратпаудың гені (дальтонизм гені) Х-хромосома-да орналасқан. Әкесі түсті ажырата алмайтын, бірақ өзінің көзі қалыпты әйел-дің жанұясында, дальтоник балалардың туылу мүмкіншілігін анықтандар. Жұбайының жанұясында дальтонизм байқалмаған.

10 типтік есептің шешімі. Есеп шартында белгінің Х-хромосомамен тіркескендігі тікелей көрсетілген. Ендеше, бұл есеп – жыныспен тіркескен тұқым қуалауға арналған. Талдау бір ғана белгі бойынша жүргізіледі. Түсті ажырата алмау гені (дальтонизм) қалыпты көру геніне қарағанда рецессивті екендігі белгілі. Есеп шартын жазамыз:

ONTUSTIK-KAZAKHSTAN MEDISINA AKADEMIASY «Оңтүстік Қазақстан медицина академиясы» АҚ	 SOUTH KAZAKHSTAN MEDICAL ACADEMY АО «Южно-Казахстанская медицинская академия»
Биология және биохимия кафедрасы	46-
Бақылау өлшеуіш құралдары	55 беттің 8 беті

Берілгені:	Ген
қалыпты көру	X^D
дальтонизм	X^d

♀ - сау, ♂ - сау	
♂♀(әйелдің әкесі) - дальтоник	
♂ - жанұясында барлығы сау	
F₁ – дальтониктердің туылу мүмкіншілігі?	

Бұл есепте әке-шешесінің генотиптерін жазбастан бұрын, атасы мен әжесінің генотиптерін анықтап алу қажет. Әке жағынан атасы сау болса, онда оның генотипінде Ххромосомамен тіркескен **D** генінің доминантты аллелі болуы керек. Шеше жағындағы атасында Ххромосомамен тіркескен **d** генінің рецессивті аллелі міндетті түрде болады. Өйткені, тек осындай жағдайда ғана біріншісі сау, ал екіншісі түсті ажырата алмайтын болады.

Есеп шартына байланысты біз, қос әженің генотиптерін анықтай алмаймыз, бірақ сау болғандықтан, оларда ең болмағанда Х-хромосомамен тіркескен **D** генінің бір доминантты аллелі болады. Есеп шартына байланысты:

♀ $X^D X^x$ ♂ $X^D Y$
 сау сау

♀ $X^D X^x$ ♂ $X^d Y$
 сау дальтоник

P: ♂ $X^x Y$ x ♀ X^X
 сау сау

Жартылай қалпына келтірілген ата мен әже генотиптерін пайдалана отырып, әке мен шеше генотиптерін анықтаймыз. Әкесі фенотипті сау. Ендеше, оның Х-хромасында тек қана **D** генінің доминантты аллелі болады. Оның генотипі - $X^D Y$. Есептің шарты бойынша шешесі сау және оның бір Х-хромосомасында жарықты қабылдауды анықтайтын геннің доминантты аллелі болуы қажет. Бірақ, біздің білетініміздей ұрықтану кезінде әкесінің Х-хромосомасы міндетті түрде қызға беріледі, сондықтан шешесінің екінші Х-хромосомасында міндетті түрде **d** генінің рецессивті аллелі болады. Ендеше, шешесі сау, бірақ дальтонизмнің гетерозиготалы тасымалдаушысы болып табылады. Сонымен, есептің шешімі келесі түрге енеді:

Шешімі: ♀ $X^D X^d$ x ♂ $X^D Y$

сау х сау
 $\text{♀ } X^D X^D \cdot \text{♂ } X^d Y$
 сау дальтоник
 Р: $\text{♂ } X^D Y$ $\text{♀ } X^D X^d$
 сау сау

Гамета: $X^D, Y; X^D, X^d;$

Бұл жанұядағы балалардың мүмкін генотиптерін анықтау үшін Пеннет торын түзейміз:

$\begin{matrix} \text{♂} \\ \text{♀} \end{matrix}$	X^D	Y
X^D	$X^D X^D$	$X^D Y$
X^d	$X^D X^d$	$X^d Y$

Генотип бойынша ұрпақтардың ажырау мүмкіншілігі:

$1 X^D X^D : 1 X^D X^d : 1 X^D Y : 1 X^d Y$

Фенотипі: қыз қыз ұл ұл
 сау сау сау ауру

Фенотип бойынша белгілердің ажырауын талдау, бұл некеден туылған қыздардың барлығы сау екендігін көрсетіп тұр, ал ұл балалардың тең жартысы статистикалық тұрғыдан дальтоник болуы керек. Ендеше, жынысты ескер-мегенде, фенотип бойынша белгілердің ажырауы: 3(сау):1(ауру) арақатынасын-даболады.

Жауап: бұл некеден дальтоник балалардың туылу мүмкіншілігі 25% құрайды.

2 ӨЗ БЕТІНШЕ ШЕШУГЕ АРНАЛҒАН ЕСЕПТЕР

77. Тіс эмалының гипоплазиясы (түйіршікті жіңішке тіс эмалі, тістің боз-қоңыр түсі) Х-хромосомамен тіркескен доминантты белгі ретінде тұқым қуалайды. Ата-аналарының екеуі де аталмыш аномалиямен ауыратын жанұяда қалыпты тісті бала туылды.

Келесі баланың да қалыпты тіспен туылу мүмкіншілігін анықтаңдар?

****78.** Классикалық гемофилия Х-хромосомамен тіркескен рецессивті тұқым қуалайтын белгі.

1. Гемофилиямен ауру ер адам, мұндай ауруы жоқ әйелге үйленеді. Бұл некеден сау ұл-қыздар туылып, олар сау адамдарға үйленеді.

Ұл-қыздарының жанұяларында, яғни, немерелерінде гемофилия ауруының пайда болу мүмкіншілігі қандай?

2. Гемофилиямен ауру ер адам, әкесі гемофилик, бірақ өзі сау әйелге үйленеді.

ONTÜSTIK-KAZAQSTAN MEDISINA AKADEMIASY «Оңтүстік Қазақстан медицина академиясы» АҚ  SOUTH KAZAKHSTAN MEDICAL ACADEMY АО «Южно-Казахстанская медицинская академия»	
Биология және биохимия кафедрасы	46-
Бақылау өлшеуіш құралдары	55 беттің 10 беті

Бұл жанұяда сау балалардың туылу мүмкіншілігін анықтаңдар?

79.Түстіажырата алмау немесе дальтонизм гені Х-хромосомамен тіркес-кен рецессивті белгі.

Әкесі дальтоник, өзінің көзі қалыпты қыз, әкесі дальтоник, өзінің көзі қалыпты ер адамға күйеуге шықты.

Бұл некеден туылған балалардан қандай көруді күтуге болады?

80.Ангидроздыэктодермальдыдисплазия(тердің бөлінбеуі, жылуды рет-теудің бұзылуы), Х-хромосомамен тіркескен рецессивті белгі ретінде тұқым қуалайды.Қалыпты әйел, ангидрозды эктодермальды дисплазиямен ауру ер адамға күйеуге шығады.Олардан ауру қыз және сау ер бала туылады.

Келесі баланың сау болып туылу мүмкіншілігін анықтаңдар?

***81.**Гипертрихоз У-хромосомамен тіркескен белгі ретінде тұқым қуалай-ды.Әкесі осы аномалиямен сырқат жанұяда, ауру балалардың туылу мүмкін-шілігі қандай?

***82.** Әкесі көк көзді және дальтоник болған, ал өзі қара көзді және қалып-ты көретін әйел, қалыпты көретін көк көзді ер адамға күйеуге шығады.

Мұндай некеден қандай ұрпақты күтуге болады, егерде қара көздің гені аутосомды доминантты, дальтонизм рецессивті Х-хромосомамен тіркескен тұқым қуалайтын белгі болса?

***83.** Тістің күңгірттенуі (қараюы) екі доминантты генмен анықталуы мүмкін, оның біреуі аутосомада, екіншісі Х-хромосомада орналасқан. Атааналарының тістері қарайған жанұяда, тістері қалыпты ұл мен қыз туылған.

Бұл жанұяда келесі баланың тістері қалыпты болып туылу мүмкіншілігін анықтаңдар, егерде анасының тістерінің қараюы Х-хромосомамен, ал әкесінің қара тістері – аутосомды генмен тіркескені, бірақ гетерозиготалы екендігі анықталған болса.

84. Агаммаглобулинемияның бір түрі аутосомды рецессивті, екіншісі Х-хромосомамен тіркескен рецессивті тұқым қуалайтын белгі.

Анасы екі жұп ген бойынша гетерозиготалы, әкесі сау және талдаушы аллельдер бойынша тек доминантты гендері бар жанұяда ауру балалардың туылу мүмкіншілігін анықтаңдар.

****85.**Альбинизм аутосомды рецессивті генмен, ал гемофилия Х-хромо-сомамен тіркескен рецессивті белгі ретінде тұқым қуалайды. Осы екі жұп белгі бойынша қалыпты ерлі зайыптылар жанұясында, екі аномалиясы бар ұл бала дүниеге келді. Осы жанұядағы екінші ұл баланың екі аномалиямен туылу мүмкіншілігі қандай?

86. Керен, әрі дальтонизмнен азап шегуші ер адам, жақсы еститін және көзі қалыпты әйелге үйленді. Олардан керен, дальтоник ер бала және жақсы еститін, бірақ дальтоник қыз дүниеге келді. Екі белгі де рецессивті белгі ретінде тұқым

ONTÜSTIK-KAZAQSTAN MEDISINA AKADEMIASY «Оңтүстік Қазақстан медицина академиясы» АҚ  SOUTH KAZAKHSTAN MEDICAL ACADEMY АО «Южно-Казахстанская медицинская академия»	
Биология және биохимия кафедрасы	46-
Бақылау өлшеуіш құралдары	55 беттің 11 беті

қуалайды, бірақ дальтонизм Х-хромосомамен тіркескен, ал керенділік аутосомды белгі. Осы жанұяда, екі аномалиямен қыз баланың туылу мүмкіншілігін анықтаңдар?

****87.** Гипертрихоз У-хромосома арқылы, ал полидактилия — доминант-ты аутосомды белгі түрінде беріледі. Әкесінде гипертрихоз, анасында полидактилиясы бар жанұяда, екі белгі бойынша қалыпты қыз дүниеге келді. Бұл жанұяда келесі баланың екі белгі бойынша қалыпты болу мүмкіншілігі қандай?

88. Гипертрихоз - тек 17 жасқа жеткен кезде білінетін, У-хромосомамен тіркескен тұқым қуалайтын белгі. Ихтиоздың бір түрі Х-хромосомамен тір-кескен рецессивті тұқым қуалайтын белгі. Әйелі екі белгі бойынша қалыпты, күйеуінде тек қана гипертрихоз бар жанұяда, ихтиоздың белгісі бар ұл бала туылды.

1. Бұл балада гипертрихоздың біліну мүмкіншілігін анықтаңыздар.

2. Бұл жанұяда екі белгі бойынша қалыпты балалардың туылу мүмкіншілігін анықтаңыздар және олардың жынысы қандай болады.

89. Адамда рецессивті ген әрекетінен туындайтын тұқым қуалайтын аллергиялық геморрагиялық диатез ауруы бар. Бұл геннің аллельдері Х- және У-хромосомамен тіркескен. Төменде көрсетілген жанұяда қандай балалар болатынын анықтаңдар:

а) әйелі сау, күйеуі ауру;

б) әйелі сау, бірақ оның анасы геморрагиялық диатезбен ауырған, күйеуі ауру.

90. Дальтоник (*дальтонизм Х-хромосомамен тіркескен рецессивті белгі*) ер адам, қалыпты әйелге үйленген және олардың екі баласы бар; қалыпты қыз және дальтоник ер бала. Анасының генотипі қандай?

91. Жанұядағы әкесі мен баласы қара көзді гемофиликтер, анасы көк көзді және қаны қалыпты ұйиды.

Баласы барлық белгілерді әкесінен алды деп айтуға болады ма?

92. Адамда катаракта мен полидактилия тығыз тіркескен доминантты генмен қамтамасыз етілген. Осыған қарамастан, тіркескен тек қана көрсетілген ақау гендері ғана емес. Мысалы, катаракта гені, қалыпты қол генімен тіркескен болуы болса, онда неліктен бұл ауру популяциядан жоқ болып кетпейді?

***95.** Пигментті ретинит (көру шегінің прогрессивті төмендеуі және көбінесе толық соқырлыққа әкелетін ақшам соқырлық) үш жолмен тұқым қуалайды: аутосомды доминантты, аутосомды рецессивті және Х-хромосома-мен тіркескен рецессивті белгі түрінде. Анасы пигментті ретинитпен ауыратын және үш жұп белгі бойынша гетерозиготалы, әкесі сау және үш жұп аутосомалы гендер бойынша гомозиготалы жанұядағы ауру балалардың туылу мүмкіншілігін анықтаңдар. Бірақ, пигментті ретинит гені Х- және У-хромосомамен тіркескен екендігі кейіннен анықталды, яғни осы хромосомалар-дың гомологты учаскелерінде орналасқан.

ONTÜSTIK-KAZAQSTAN MEDISINA AKADEMIASY «Оңтүстік Қазақстан медицина академиясы» АҚ  SOUTH KAZAKHSTAN MEDICAL ACADEMY АО «Южно-Казахстанская медицинская академия»	
Биология және биохимия кафедрасы	46-
Бақылау өлшеуіш құралдары	55 беттің 12 беті

Әкесі сау және үш жұп ген бойын-ша гомозиготалы болған жағдайдағы есептің екінші нұсқасын шешіңіздер.

96.Акаталазия - каталазаның ұлпа мен қанда азаюы немесе жоқ болуы, тістің түсуін және қызыл иекте жараның пайда болуын қамтамсыз етеді. Аутосомдырецессивті тұқым қуалайды. Жоғарғы күрек тістердің болмауы Х-хромосомамен тіркескен рецессивті тұқым қуалайды.

Әйелі сау, күйеуінің күрек тістері жоқ жанұядан қыз туылып, ол қыздың он жасар кезінде қызыл иегінде жара пайда болды. Қанның биохимиялық анализі каталазаның төмендегенін көрсетті. Кіші баласының күрек тістері жоқ.

Осы жанұядағы екі аномалиясы бар балалардың туылу мүмкіншілігін анықтаңдар?

***97.**Оңқай, қара көзді және қалыпты көретін әйел, оңқай, көк көзді және дальтоник ер адамға тұрмысқа шығады. Олардан көк көзді, солақай және дальтоник қыз туылды.

Егер, қара көздің және оңқайлықтың геніаутосомды доминантты бір-бірімен тіркеспеген, ал дальтонизм гені Х-хромосомамен тіркескен рецес-сивті белгі болса, бұл жанұядағы келесі баланың солақай және дальтоник болу мүмкіншілігі қандай?

Ауру балалардың көзінің түсі қандай болады?

4 -5 Тақырып. Хромосомалық аурулар. Туа біткен ақаулар.

Тест сұрақтарына жауап беріңіз.

1. Х-хромосомамен тіркес тұқым қуалайтын ауру:

- A. Клайнфельтер синдромы
- B. Даун синдромы
- C. Шерешевский-Тернер синдромы
- D. гемофилия,гипертрихоз, ихтиоз
- E. дальтонизм, гемофилия

2. У-хромосомамен тіркес тұқым қуалайтын ауру:

- A. гипертрихоз, ихтиоз, саусақ аралық жарғақтардың болуы
- B. гипертрихоз, Даун және Патау синдромы
- C. Клайнфельтер, Патау, Даун синдромы
- D. ихтиоз, Эдвардс, Даун синдромы
- E. гемофилия, дальтонизм

3. Жыныс хромосомалар санының өзгеруі салдарына байланысты тұқым қуалайтын аурулар:

- A. гемофилия, Патау, Даун синдромдары
- B. Даун, Эдвардс синдромы, гипертрихоз
- C. Патау, Эдвардс синдромдары
- D. Клайнфельтер, Шерешевский-Тернер синдромдары, Х-трисомиясы

ONTÜSTİK-QAZAQSTAN MEDISINA AKADEMIASY «Оңтүстік Қазақстан медицина академиясы» АҚ  SOUTH-KAZAKHSTAN MEDICAL ACADEMY АО «Южно-Казахстанская медицинская академия»	
Биология және биохимия кафедрасы	46-
Бақылау өлшеуіш құралдары	55 беттің 13 беті

- Е. | дальтонизм, ихтиоз
4. Аутосомалар санының өзгеруі салдарына байланысты тұқым қуалайтын аурулар:
- А. | Даун, Патау синдромдары
- В. | Патау, гемофилия
- С. | Клайнфельтер, фенилкетонурия, альбинизм
- Д. | Даун, Патау синдромы, Х,УУУ-трисомиясы
- Е. | Тей-Сакс ауруы, Лежен, Эдвардс синдромы, дальтонизм
5. Ақуыздардың алмасуының бұзылуына байланысты тұқым қуалайтын аурулар:
- А. | гипертрихоз, алькаптонурия, Клайнфельтер
- В. | гемофилия, фенилкетонурия, глюкогенездер
- С. | тирозиноздар, Даун синдромы, альбинизм
- Д. | гемофилия, ихтиоз, Патау синдромы
- Е. | альбинизм, фенилкетонурия
6. Адамда жыныспен тіркес ... беріледі.
- А. | көздің түсі
- В. | қан тамыры
- С. | дальтонизм
- Д. | қант ауруы
- Е. | альбинизм
7. Адамда Х-хромосомамен тіркес ... тұқым қуалайды.
- А. | полидактилия
- В. | гемофилия
- С. | гипертрихоз
- Д. | көздің түсі
- Е. | альбинизм
8. Хромосомалық мутация салдарынан дамидын ауру, бұл ...
- А. | «Мысықша мияулау» синдромы.
- В. | гемофилия.
- С. | дальтонизм.
- Д. | алькаптонурия.
- Е. | ахондроплазия.
9. Адамда 5-хромосоманың қысқа иінінің делециясы салдарынан ... синдромы қалыптасады.
- А. | Даун
- В. | альбинизм
- С. | алькаптонурия
- Д. | гемофилия
- Е. | Мысықша мияулау
10. Даун синдромымен ауырған адамдарда ... хромосома болады.
- А. | $2n+1$
- В. | $2n-1$
- С. | $3n+1$
- Д. | $1n$
- Е. | $2n+2$
11. Патау синдромының пайда болуы ... хромосомаға байланысты.
- А. | 21

ONTÜSTIK-KAZAKHSTAN MEDISINA AKADEMIASY «Оңтүстік Қазақстан медицина академиясы» АҚ		SOUTH-KAZAKHSTAN MEDICAL ACADEMY АО «Южно-Казахстанская медицинская академия»
Биология және биохимия кафедрасы		46-
Бақылау өлшеуіш құралдары		55 беттің 14 беті

- B. |5
C. |13
D. |8
E. |18
12. Талассемия (қаназдылықтың бір түрі) ауtosомды-доминантты жолмен тұқым қуалайды және екі формада байқалады жеңіл (Aa) және ауыр (AA). Осы аурудың жеңіл формада байқалуын геннің ... қасиеті арқылы түсіндіруге болады.
- A. |аса жоғары доминаттылық
B. |толық доминаттылық
C. |кодоминаттылық
D. |толымсыз доминаттылық
E. |плейотропия
13. Эдвардс синдромының дамуы ... хромосома трисомиясына байланысты.
- A. |18
B. |3
C. |21
D. |5
E. |14
14. Клайнфельтер синдромы бар адам кариотипі ... хромосоманы құрайды.
- A. |46
B. |45
C. |23
D. |44
E. |47
15. Моносомияларға ... генотиптері тән.
- A. |XX,XY
B. |XXX,XXY
C. |XO,YO
D. |XHO,XYO
E. |XXXX,XUUY
16. Шершевский Тернер синдромының кариотипінде ... хромосома бар.
- A. |44
B. |45
C. |46
D. |27
E. |48
17. Хромосома құрылысының өзгеруі салдарынан дамидын тұқым қуалайтын ауру, бұл ...
- A. |Шершевский – Тернер синдромы.
B. |Кланфельтер синдромы.
C. |гемофилия.
D. |«мысықша мияулау» синдромы.
E. |X-трисомия.
18. Фенилкетонурия ауруы кезінде ... алмасуы бұзылады.
- A. |аминқышқылдың
B. |майлар

ONTÜSTIK-KAZAKHSTAN MEDISINA AKADEMIASY «Оңтүстік Қазақстан медицина академиясы» АҚ		SOUTH-KAZAKHSTAN MEDICAL ACADEMY АО «Южно-Казахстанская медицинская академия»
Биология және биохимия кафедрасы		46-
Бақылау өлшеуіш құралдары		55 беттің 15 беті

- C. | глюкоза
D. | минералдар
E. | нуклейн қышқылдары
19. Инбридинг, бұл - ...
A. | айқас тоздандану немесе ұрықтану.
B. | кездейсоқ будандастыру, панмиксия.
C. | гомозиготалықты көтеретін туыстық некелесу.
D. | еркін будандастыру, панмиксия.
E. | гибридизациялау.
20. Сибс деп, шежіре құрастырудағы ... белгілейді.
A. | шежіре құрастыруға себепші адамды
B. | пробандты
C. | пробандтың ата-әжелерін
D. | пробандтың туыстарыны
E. | бір әке-шешеден туылған балаларды+

II. Сұрақтарға жауап беріңіздер.

1. Хромосомалық аурулар анықтамасы, олардың пайда болу механизмдері.
2. Тұқым қуалауға бейім аурулар анықтамасы, олардың пайда болу механизмдері.
3. Тұқым қуалауға бейім аурулардың түрлері.
4. Дамудың туа біткен ақаулықтары, пайда болу жолдары.

6 Тақырып. Тұқым қуалайтын ауруларды пренатальдық диагностикалау

1. Алдын алу шараларының негізгі топтарын сипаттаңыздар:
 - 1) бірінші реттік алдын алу;
 - 2) екінші реттік алдын алу;
 - 3) үшінші реттік алдын алу.
2. Скрининг бағдарламаларын жүргізуге арналған көрсеткіштерді атаңыздар.
3. Медициналық генетикалық кеңес берудің проспективті және ретроспективті сипаттарын сипаттаңыздар.
4. Аурулардың генетикалық тәуекелділігін есептеу принциптері қандай болады?
5. Моногендік аурулардың генетикалық тәуекелділігін анықтау қандай болады?

1. Пренатальды диагностиканың инвазиялық емес әдістерін атаңдар:

- A. ана қанындағы сарысудың маркерлерін табу, УДЗ, баланың қанын зерттеу, аортада α -фетопротеинді табу
B. Амниоцентез, фетоскопия, УДЗ
B. хорион биопсиясы, қан сарысуының маркерлері
Г. аортада α -фетопротеинді табу
Д. плацентоцентезде, фетоскопияда және қан сарысуындағы маркерлерді табу

ONTÜSTİK-QAZAQSTAN MEDISINA AKADEMIASY «Оңтүстік Қазақстан медицина академиясы» АҚ  SOUTH KAZAKHSTAN MEDICAL ACADEMY АО «Южно-Казахстанская медицинская академия»	
Биология және биохимия кафедрасы	46-
Бақылау өлшеуіш құралдары	55 беттің 16 беті

2.Пренатальды диагностиканың инвазиялық әдістерін атандар:

- А. Кордоцентез, аортада α -фетопротеинді табу
- Б. ана қанындағы сарысудың маркерлерін табу, УДЗ, баланың қанын зерттеу, аортада α -фетопротеинді табу
- В. хорион биопсиясы, қан сарысуының маркерлері
- Г. Амниоцентез, хорион биопсиясы, кордоцентез
- Д. плацентоцентез, фетоскопия және қан сарысуындағы маркерлерді табу

3. 33 жасар әйелдің хромосома жиынтығын талдағанда, 16 хромосоманың қысқа иінінің 22 жұп хромосомаға ауысқаны табылды. Бұл құбылыс қалай аталады:

- А. Инверсия
- Б. Трансдукция
- В. Транслокация
- Г. Делеция
- Д. Дефишенс

4.Амнион сұйықтығында 3 жыныс хромосомасы табылды. Бұл қандай ауру:

- А. Даун синдромы
- Б. Клайнфельтер синдромы
- В. Патау синдромы
- Г. Шерешевский-Тернер синдромы
- Д. Эдвардс синдромы

5.Хорион биопсиясында 45XO кариотипі анықталды. Кариотиптің мұндай өзгерісі қандай ауруға тән.

- А. Патау синдромы
- Б. Даун синдромы
- В. Шерешевский-Тернер синдромы
- Г.Клайнфельтер синдромы
- Д. Эдвардс синдромы

6.Жүктіліктің 19 аптасында амнион сұйықтығында өте жоғары концентрациядаы АФП табылды. Мұндай жағдайда балада қандай патология дамуы мүмкін.

- А.Жүйке түтігінің ашық дефектісі
- Б. Даун синдромы
- В. Шерешевский-Тернер синдромы
- Г.Патау синдромы
- Д. Амниотикалық дисфункция

ONTÜSTIK-KAZAKHSTAN MEDISINA AKADEMIASY «Оңтүстік Қазақстан медицина академиясы» АҚ  SOUTH-KAZAKHSTAN MEDICAL ACADEMY АО «Южно-Казахстанская медицинская академия»	
Биология және биохимия кафедрасы	46-
Бақылау өлшеуіш құралдары	55 беттің 17 беті

7 Тақырып. Мендельдік емес типтегі тұқым қуалайтын аурулар.

I.Тест сұрақтарына жауап беріңіз.

- Х-хромосомамен тіркес тұқым қуалайтын ауру:
 - Клайнфельтер синдромы
 - Даун синдромы
 - Шерешевский-Тернер синдромы
 - гемофилия,гипертрихоз, ихтиоз
 - дальтонизм, гемофилия
- У-хромосомамен тіркес тұқым қуалайтын ауру:
 - гипертрихоз, ихтиоз, саусақ аралық жарғақтардың болуы
 - гипертрихоз, Даун және Патау синдромы
 - Клайнфельтер, Патау, Даун синдромы
 - ихтиоз, Эдвардс, Даун синдромы
 - гемофилия, дальтонизм
- Жыныс хромосомалар санының өзгеруі салдарына байланысты тұқым қуалайтын аурулар:
 - гемофилия, Патау, Даун синдромдары
 - Даун, Эдвардс синдромы, гепертрихоз
 - Патау, Эдвардс синдромдары
 - Клайнфельтер, Шерешевский-Тернер синдромдары, Х-трисомиясы
 - дальтонизм, ихтиоз
- Аутосомалар санының өзгеруі салдарына байланысты тұқым қуалайтын аурулар:
 - Даун, Патау синдромдары
 - Патау, гемофилия
 - Клайнфельтер, фенилкетонурия, альбинизм
 - Даун, Патау синдромы, Х,УУУ-трисомиясы
 - Тей-Сакс ауруы, Лежен, Эдвардс синдромы, дальтонизм
- Акуыздардың алмасуының бұзылуына байланысты тұқым қуалайтын аурулар:
 - гипертрихоз, алькаптонурия, Клайнфельтер
 - гемофилия, фенилкетонурия, глюкогенездер
 - тирозиноздар, Даун синдромы,альбинизм
 - гемофилия, ихтиоз, Патау синдромы
 - альбинизм, фенилкетонурия
- Адамда жыныспен тіркес ... беріледі.
 - көздің түсі
 - қан тамыры
 - дальтонизм
 - қант ауруы
 - альбинизм
- Адамда Х-хромосомамен тіркес ... тұқым қуалайды.
 - полидактилия
 - гемофилия
 - гипертрихоз
 - көздің түсі
 - альбинизм
- Хромосомалық мутация салдарынан дамйтын ауру, бұл ...

ONTÜSTIK-KAZAKHSTAN MEDISINA AKADEMIASY «Оңтүстік Қазақстан медицина академиясы» АҚ  SOUTH-KAZAKHSTAN MEDICAL ACADEMY АО «Южно-Казахстанская медицинская академия»	
Биология және биохимия кафедрасы	46-
Бақылау өлшеуіш құралдары	55 беттің 18 беті

F. |«Мысықша мияулау» синдромы.

G. |гемофилия.

H. |дальтонизм.

I. |алькаптонурия.

J. |ахондроплазия.

9.Адамда 5-хромосоманың қысқа иінінің делециясы салдарынан ... синдромы қалыптасады.

F. |Даун

G. |альбинизм

H. |алькаптонурия

I. |гемофилия

J. |Мысықша мияулау

10. Даун синдромымен ауырған адамдарда ... хромосома болады.

F. |2п+1

G. |2п-1

H. |3п+1

I. |1п

J. |2п+2

11.Патау синдромының пайда болуы ... хрососомаға байланысты.

F. |21

G. |5

H. |13

I. |8

J. |18

12.Талассемия (қаназдылықтың бір түрі) аутосомды-доминантты жолмен тұқым қуалайды және екі формада байқалады жеңіл (Аа) және ауыр (АА). Осы аурудың жеңіл формада байқалуын геннің ... қасиеті арқылы түсіндіруге болады.

F. |аса жоғары доминаттылық

G. |толық доминаттылық

H. |кодминаттылық

I. |толымсыз доминаттылық

J. |плейотропия

13.Эдвардс синдромының дамуы ... хромосома трисомиясына байланысты.

F. |18

G. |3

H. |21

I. |5

J. |14

14.Клайнфельтер синдромы бар адам кариотипі ... хромосоманы құрайды.

F. |46

G. |45

H. |23

I. |44

J. |47

15.Моносомияларға ... генотиптері тән.

F. |XX,XУ

ONTÜSTIK-KAZAKHSTAN MEDISINA AKADEMIASY «Оңтүстік Қазақстан медицина академиясы» АҚ  SOUTH-KAZAKHSTAN MEDICAL ACADEMY АО «Южно-Казахстанская медицинская академия»	
Биология және биохимия кафедрасы	46-
Бақылау өлшеуіш құралдары	55 беттің 19 беті

G. |XXX,XXY

H. |XO,YO

I. |XXO,XYO

J. |XXXX,XUUY

16.Шерешевский Тернер синдромының кариотипінде ... хромосома бар.

F. |44

G. |45

H. |46

I. |27

J. |48

17.Хромосома құрылысының өзгеруі салдарынан дамидын тұқым қуалайтын ауру, бұл ...

F. |Шершевский – Тернер синдромы.

G. |Кланфельтер синдромы.

H. |гемофилия.

I. |«мысықша мияулау» синдромы.

J. |X-трисомия.

18.Фенилкетонурия ауруы кезінде ... алмасуы бұзылады.

F. |аминқышқылдың

G. |майлар

H. |глюкоза

I. |минералдар

J. |нуклейн қышқылдары

19.Инбридинг, бұл - ...

F. |айқас тозандану немесе ұрықтану.

G. |кездейсоқ будандастыру, панмиксия.

H. |гомозиготалықты көтеретін туыстық некелесу.

I. |еркін будандастыру, панмиксия.

J. |гибридизациялау.

20.Сибс деп, шежіре құрастырудағы ... белгілейді.

F. |шежіре құрастыруға себепші адамды

G. |пробандты

H. |пробандтың ата-әжелерін

I. |пробандтың туыстарыны

J. |бір әке-шешеден туылған балаларды+

II.Сұрақтарға жауап беріңіздер.

1. Хромосомалық аурулар анықтамасы, олардың пайда болу механизмдері.

2. Тұқым қуалауға бейім аурулар анықтамасы, олардың пайда болу механизмдері.

3. Тұқым қуалауға бейім аурулардың түрлері.

4. Дамудың туа біткен ақаулықтары, пайда болу жолдары.

ONTÜSTIK-KAZAKHSTAN MEDISINA AKADEMIASY «Оңтүстік Қазақстан медицина академиясы» АҚ  SOUTH-KAZAKHSTAN MEDICAL ACADEMY АО «Южно-Казахстанская медицинская академия»	
Биология және биохимия кафедрасы	46-
Бақылау өлшеуіш құралдары	55 беттің 20 беті

8 Тақырып. Адамның тұқым қуалайтын патологиясының алдын алу принциптері.

Медициналық-генетикалық кеңес беру

I. Тест тапсырмалары:

9 Тақырып. Акуыз құрылымының өзгеруіне байланысты пайда болатын моногенді аурулар.

I. Ауруларды сипаттаудың критерийлері:

1. Аурудың аталуы
2. Жалпы сипаттамасы
3. Ауру симптомы
4. Аурудың пайда болу себептері (генетикалық механизмдері)
5. Аурудың дамуына қажетті шарттар (сыртқы ортаның арнаулы факторларының ағзаға әрекеті)

II. Моногенді аурулар.

Аминқышқылдарының алмасуының бұзылуының аурулары

фенилкетонурия

алкаптонурия

альбинизм

тирозинемия I типа

тирозинемия II типа

пропионовая ацидемия

метилмалоновая ацидемия

болезнь с запахом мочи кленового сиропа (msud)

фенилкетонурия (фку)

галактоземия

Көмірсутектер алмасуының бұзылуының аурулары

мукополисахаридоз I типа (синдром Гурлера;)

мукополисахаридоз II типа (синдром Гунтера)

мукополисахаридоз III типа (синдром Санфилиппо)

мукополисахаридоз IV типа (синдром Моркио)

мукополисахаридоз VI типа (синдром Маротто-лами)

мукополисахаридоз VII типа (синдром Слая)

аспартилгликозаминурия

галактоземия

лактозный ацидоз

фруктозурия

Липидтер алмасуының бұзылуының аурулары

Болезнь Гоше

Болезнь Нимана-пика

Болезнь Тей-сакса

Синдром Фабри

наследственный дефицит печеночной липазы

гиперлипопротеинемия

ONTUSTIK-KAZAKHSTAN MEDISINA AKADEMIASY «Оңтүстік Қазақстан медицина академиясы» АҚ		SOUTH-KAZAKHSTAN MEDICAL ACADEMY АО «Южно-Казахстанская медицинская академия»
Биология және биохимия кафедрасы		
Бақылау өлшеуіш құралдары		46- 55 беттің 21 беті

гиперхолестеринемия наследственно-семейная
 липоидозы
 гиперхолестеринемия (семейная)

Қанның тұқым қуалайтын аурулары

Анемия Фанкони
 гемолитическая несфероцитарная анемия
 гемофилия а
 гемофилия б
 талассемия альфа
 талассемия бета
 серповидноклеточная анемия;

Пуриндер мен пиримидиндер алмасуының бұзылуының аурулары

Оротоваяацидурия
 ксантинурия
 синдром Леша-Нихана.
 дефицит аденозин-деаминазы

Металдар алмасуының бұзылуының аурулары

болезнь Вильсона—Коновалова
 Гемохроматоз

Лейкоцитер аурулары

синдром Генслена
 циклические нейтропении
 Синдром Чедиака-Хигаси.
 хроническая гранулематозная болезнь.

Жинақталу аурулары

Мукополисахаридозы
 Муколипидозы
 Болезнь Ниманна—Пика
 Болезнь Фабри
 Болезнь Гоше
 Болезнь Помпе
 синдром Жильбера,
 Синдром Криглера-Найяра,
 Порфирии
 Болезнь Марфана
 Микросомия
 Робинова синдром
 Эктродактилия
 Акроцефалосиндактилия
 Витилиго

ONTÜSTIK-KAZAQSTAN MEDISINA AKADEMIASY «Оңтүстік Қазақстан медицина академиясы» АҚ  SOUTH KAZAKHSTAN MEDICAL ACADEMY АО «Южно-Казахстанская медицинская академия»	
Биология және биохимия кафедрасы	46-
Бақылау өлшеуіш құралдары	55 беттің 22 беті

Порфирия
 Нунан синдром
 Ихтиоз
 Несиндромальная нейросенсорная тугоухость
 Олигофрения
 ахондроплазия
 хорей Хантингтона
 Гидроцефалия
 Гемофилия
 Синдром мартина-белла
 дальтонизм (красно-зелёная слепота),
 атрофия зрительных нервов,
 куриная слепота,
 врожденный гипотиреоз
 нейрофиброматоз
 миотоническая дистрофия - Россолимо-Куршмана-Штейнерга-Баттена
 Прогрессирующая мышечная дистрофия Дюшенна
 Витамин D-резистентный рахит
 синдрома Элерса-Данло
 несовершенный остеогенез
 миопатии Бетлема.

10 Тақырып. Полигенді аурулар

I. Ауруларды сипаттаудың критерийлері:

1. Аурудың аталуы
2. Жалпы сипаттамасы
3. Ауру симптомы
4. Аурудың пайда болу себептері (генетикалық механизмдері)
5. Аурудың дамуына қажетті шарттар (сыртқы ортаның арнаулы факторларының ағзаға әрекеті)

II. Полигенді аурулар

1. Ишемическая болезнь сердца
2. Гипертоническая болезнь
3. Язвенная болезнь желудка и двенадцатиперстной кишки
4. Сахарный диабет I типа
5. Бронхиальная астма
6. Шизофрения
7. Эпилепсия
8. Маниакально-депрессивный психоз
9. Алкоголизм
10. Олигофрения (недифференцированная)
11. Дефекты нервной трубки (самая частая патология):
 - анэнцефалия (отсутствие мозговой части черепа);

ONTÜSTIK-KAZAKHSTAN MEDISINA AKADEMIASY «Оңтүстік Қазақстан медицина академиясы» АҚ  SOUTH-KAZAKHSTAN MEDICAL ACADEMY АО «Южно-Казахстанская медицинская академия»	
Биология және биохимия кафедрасы	46-
Бақылау өлшеуіш құралдары	55 беттің 23 беті

- энцефалоцеле (черепно-мозговая грыжа);
- Spina bifida (спинномозговая грыжа);
- гидроцефалия (водянка мозга);
- порэнцефалия (отсутствие участка мозговой ткани в каком-либо месте).
- 12. Расщелины нёба и губы (заячья губа и волчья пасть).
- 13. Атрезия ануса.
- 14. Врождённые пороки сердца, ЖКТ и почек.
- 15. Врождённый вывих бедра и косолапость.
- 16. Атеросклероз
- 17. Болезни Альцгеймера
- 18. Аутоиммунные заболевания щитовидной железы
- 19. Ревматоидный артрит,
- 20. Цирроз печени
- 21. Псориаз

12. Тақырып: Адам популяциясы генетикасының негіздері.

I. Төмендегі сұрақтарға жауап беріңіздер

1. Популяцияның өзіне ғана тән статистикалық сипаттамалары
2. Популяцияның өзіне ғана тән динамикалық сипаттамалары
3. Популяциядағы филогенетикалық байланыстар
4. Түрдің популяциялық құрылымы.
5. Оқшаулану дегеніміз не?
6. Миграция дегеніміз не?
7. Популяция динамикасы
8. Харди-Вайнберг заңы және оның медицинада қолданылуы.

II. Тест тапсырмалары

1. Әр ұрпақта жүретін қоршаған орта жағдайларына биологиялық жүйелердің бейімделу үрдісі?
 - A) биологиялық эволюция
 - B) генетика
 - C) анатомия
 - D) салыстырмалы морфология
 - E) микробиология
2. Уақыттың көп бөлігін млрд, млн жыл алатын өзгерістер?
 - A) микроэволюция
 - B) гендік инженерия
 - C) филетикалық эволюция
 - D) анатомия мен морфология
 - E) макроэволюция
3. Макроэволюцияның объектілері болып табылады:
 - A) түрлер
 - B) популяция
 - C) тұқымдас, туыс

ONTÜSTIK-KAZAQSTAN MEDISINA AKADEMIASY «Оңтүстік Қазақстан медицина академиясы» АҚ  SOUTH KAZAKHSTAN MEDICAL ACADEMY АО «Южно-Казахстанская медицинская академия»	
Биология және биохимия кафедрасы	46-
Бақылау өлшеуіш құралдары	55 беттің 24 беті

- Д) дұрыс жауабы А мен В
 Е) аталғандардың барлығы дұрыс
4. Уақыттың қысқа мерзімінде өтетін эволюциялық өзгерістер?
- А) макроэволюция
 В) микроэволюция
 С) гендік инженерия
 Д) филетикалық эволюция
 Е) дивергенция
5. Адам бұл ...?
- А) биоэлеуметтік (биосоциалды) түр
 В) элеуметтік түр
 С) биологиялық түр
 Д) асоциалды түр
 Е) аталғандардың барлығы дұрыс
6. Полеонтологиялық әдіс эволюцияның зерттеу әдістерінің бірі, ол нені зерттейді?
- А) жануарлардың мінез-қылығын
 В) топырақтың құрылысы мен құрамын
 С) өсімдіктер мен жануарлардың қазба қалдықтарының құрылысын
 Д) жердің қабаттарының жасын анықтайды
 Е) қазба байлықтарын
7. Радиоактивті әдіс ... анықтайтын радиоактивті элементтердің жартылай құлдырау кезеңіне негізделген.
- А) қазбалар мен жердің жасын
 В) жануарлар ағзасы қалдықтарының құрлысын
 С) өсімдіктер ағзасы қалдықтарының құрлысын
 Д) жануарлар ағзасы қалдықтарындағы мүшелердің функциональды қызметін
 Е) өсімдіктер мүшелерінің функциясы мен құрлысын
8. Тірі табиғаттың тарихи дамуы дегеніміз ...?
- А) микробиология
 В) альгология
 С) элеуметтану
 Д) эволюция
 Е) генетика
9. Берілген ағзаның барлық тұқым қуалаушы ақпаратын сақтайтын минимальды гендердің жиынтығы:
- А) генотип
 В) фенотип
 С) генофонд
 Д) геном
 Е) ген
10. Ағзаның барлық тұқым қуалаушылық ақпараты?
- А) генотип
 В) фенотип
 С) ген
 Д) геном

ONTÜSTIK-KAZAKHSTAN MEDISINA AKADEMIASY «Оңтүстік Қазақстан медицина академиясы» АҚ  SOUTH-KAZAKHSTAN MEDICAL ACADEMY АО «Южно-Казахстанская медицинская академия»	
Биология және биохимия кафедрасы	46-
Бақылау өлшеуіш құралдары	55 беттің 25 беті

- Е) генофонд
11. Популяцияны, оған қоса осы популяцияның гендерінің әртүрлілігін құрайтын барлық даралардың генотиптерінің жиынтығы?
- А) ген
В) генофонд
С) генотип
Д) геном
Е) фенотип
12. Берілген популяцияның кез келген екі дарасының еркін шағылысуы
- А) ремиссия
В) панмиксия
С) коагуляция
Д) гермафродитизм
Е) партеногенез
13. Ұқсас фенотипті даралардың будандастырылуы?
- А) гетерогамия
В) изогамия
С) инбридинг
Д) дұрыс жауаптары А мен В
Е) гомогамия
14. Ағзада гетерозигаталықтың жоғарылауына әкелетін фенотиптердің будандасуы?
- А) гетерогамия
В) гомогамия
С) инбридинг
Д) сұрыпталған будандастыру
Е) панмиксия
15. Ағзаның гомотизациясына әкелетін жақын туыстар арасындағы будандастыру?
- А) инбридинг
В) сұрыпталған будандастыру
С) гетерогамия
Д) гомогамия
Е) барлық жауаптар дұрыс
16. Басқа генотипті дараларға зиянын тигізетін белгілі бір генотипті даралардың көбеюіндегі басымдылық?
- А) инбридинг
В) сұрыпталған будандастыру
С) гомогамия
Д) жақын туыстар арасындағы будандастыру
Е) гетерогамия
17. «Градация» терминінің мағынасы
- А) күрделену
В) қарапайымдалу
С) ұзару
Д) біртіндеп жүру
Е) регресс

ONTUSTIK-KAZAKHSTAN MEDISINA AKADEMIASY «Оңтүстік Қазақстан медицина академиясы» АҚ		SOUTH-KAZAKHSTAN MEDICAL ACADEMY АО «Южно-Казахстанская медицинская академия»
Биология және биохимия кафедрасы		46-
Бақылау өлшеуіш құралдары		55 беттің 26 беті

18. «Зоология философиясы» қай ғалымның еңбегі?

- A) Пифагор
- B) Демокрит
- C) Ж.Б. Ламарк
- D) Анаксагор
- E) Теофраст

19. Ч. Дарвиннің өмір сүрген жылдары?

- A) 1644-1702
- B) 1809-1882
- C) 1882-1924
- D) 1798-1862
- E) 1811-1883

20. «Табиғи сұрыпталу - ол сәулетші, ал тіршілік үшін күрес - оның қолындағы қалақ» деген сөздерді кім айтқан?

- A) Дарвин
- B) Шмальгаузен
- C) Берр
- D) Геккель
- E) Бюффон

21. «Ұрықтық ұқсастық» заңын кім ашты?

- A) Геккель
- B) Шмальгаузен
- C) Дарвин
- D) Гук
- E) Бэр

22. Геккель онтогенезде кезеңдердің, эволюцияның, ұрпақтардың, олардың ересек формаларының қайталануын қалай атаған?

- A) өзгеріс
- B) қайталану
- C) салыстыру
- D) күрделену
- E) рекапитуляция

23. Мүшелер бастамаларыорындарының өзгеруі?

- A) гетеротопия
- B) синхронизация
- C) орын ауыстыру
- D) іркіліс
- E) барлық жауаптар дұрыс

24. Онтогенез жүрісінің эволюциялық өзгеруі?

- A) эмбриогенез
- B) гетерозис
- C) гомотизация
- D) филогенез
- E) филэмбриогенез

25. Онтогенездің соңғы кезеңдеріндігі өзгерістер?

ONTÜSTIK-KAZAKHSTAN MEDISINA AKADEMIASY «Оңтүстік Қазақстан медицина академиясы» АҚ		SOUTH-KAZAKHSTAN MEDICAL ACADEMY АО «Южно-Казахстанская медицинская академия»
Биология және биохимия кафедрасы		46-
Бақылау өлшеуіш құралдары		55 беттің 27 беті

- A) анаболия
B) девиация
C) архаллакис
D) делимитация
E) инверсия
26. Ата тегімен салыстырғанда ұрпақтардың онтогенез кезеңдерінде болатын кемістіктері?
- A) анаболия
B) девиация
C) архаллакис
D) дегенерация
E) транслокация
27. Алғашқы бастамалардың өзгерістері?
- A) дивергенция
B) девиация
C) архаллакис
D) анаболия
E) конвергенция
28. Жеке бейімделушіліктің пайда болуы?
- A) ароморфоз
B) идиоадаптация
C) конвергенция
D) регресс
E) дивергенция
29. «Рендомизация» терминінің мағынасы?
- A) күрделену
B) жойылу
C) дұрыс жауаптар А мен В
D) қарапайымдылану
E) тегістелу (мысалы генофондтың)
30. Шағылысатын даралардың бейімделушілігінің төмендеуіне әкелетін және ата-аналарының геномдарының сәйкес келмеуімен шартталған механизмдер қалай аталады?
- A) посткапитуляциялық механизмдер
B) прекапитуляциялық механизмдер
C) сыртқы жағдайлар
D) ішкі жағдайлар
E) дұрыс жауаптары В мен С
31. Көбею уақыты әр түрлі болатын ағзаның оқшаулануы қалай аталады?
- A) биотопиялық
B) хронологиялық
C) этологиялық
D) физиологиялық
E) түр ішілік
32. Ағзалардың көбею орындары әр түрлі болатын оқшаулану қалай аталады?
- A) биотопиялық
B) этологиялық

ONTÜSTIK-KAZAKHSTAN MEDISINA AKADEMIASY «Оңтүстік Қазақстан медицина академиясы» АҚ  SOUTH-KAZAKHSTAN MEDICAL ACADEMY АО «Южно-Казахстанская медицинская академия»	
Биология және биохимия кафедрасы	46-
Бақылау өлшеуіш құралдары	55 беттің 28 беті

- С) түр ішілік
Д) механикалық
Е) хронологиялық
33. Қандай окшаулану мүшелерінің сәйкес келмеуімен сипатталады?
А) физиологиялық
В) этологиялық
С) биотопиялық
Д) хронологиялық
Е) экологиялық
34. Серіктестер бір-бірін әр түрлі жынысты даралар ретінде қабылдамайтын окшаулану түрі?
А) хронологиялық
В) физиологиялық
С) этологиялық
Д) биотопиялық
Е) зоологиялық
35. Ағзаның дамуын біртұтас жүйенің дамуы ретінде анықтайтын молекулалық деңгейдегі корреляция?
А) эргонтикалық
В) экологиялық
С) этологиялық
Д) геномдық
Е) морфологиялық
36. Көпжасушалы жануарлардың кеңістіктегі құрылымының құрылуында қолданылған морфогенездердің беріктігін қамтамасыз ететін корреляция?
А) морфогенетикалық
В) геномдық
С) эргонтикалық
Д) экологиялық
Е) биологиялық
37. Ағзаның жүйе тармақтарымен қызметтік байланысының барлық кешенін көрсететін корреляциялар.
А) геномдық
В) эргонтикалық
С) морфогенетикалық
Д) физиологиялық
Е) биологиялық
38. Ағзаның тұқым қуалаушылығы ерекшеліктерінің кешені?
А) генотип
В) фенотип
С) геном
Д) ген
Е) генофонд
39. Генотиптен басқа, хромосома мен жасуша ядросының ұйымдасуын қосқанда дара ағзасының толық құрылуы қалай аталады?
А) генотип

ONTUSTIK-KAZAKHSTAN MEDISINA AKADEMIASY «Оңтүстік Қазақстан медицина академиясы» АҚ		SOUTH-KAZAKHSTAN MEDICAL ACADEMY АО «Южно-Казахстанская медицинская академия»
Биология және биохимия кафедрасы		46-
Бақылау өлшеуіш құралдары		55 беттің 29 беті

- В) ген
С) фенотип
Д) геном
Е) генофонд
40. Эксперессивтілік пен пенетранттылық термині қандай ғалыммен ұсынылған?
А) Тимофеев-Ресовскимен
В) Павловпен
С) Геккельмен
Д) Бэрмен
Е) Шмальгаузенмен
41. Берілген дарада мутацияның фенотиптік дәрежеде көрінуі?
А) сұлулық
В) көріктілік
С) пенетранттылық
Д) барлық жауаптар дұрыс
Е) экспрессивтілік
42. Мутациялық өзгергіштікке деген фенотиптің тұрақтылығын сипаттайтын бойлау қабілеті.
А) экспрессивтілік
В) ұмтылушылық
С) қабылдаушылық
Д) пенетранттылық
Е) дұрыс жауаптары А мен С
43. Генотиптің өзгеруінсіз қоршаған орта әсерінен фенотипті өзгертуі мүмкін шектеулер?
А) реакция нормасы
В) рецессивтілік
С) кеңейтілген қабілеттілік
Д) шектеулілік
Е) шыдамдылық
44. Бірнеше ұрпақта сақталатын модификациялар?
А) тұқым қуалаушылық
В) «созылмалы модификациялар»
С) көп уақытты алатын
Д) дұрыс жауаптары А мен С
Е) үнемі жүретін
45. Бейімделмеген, қоршаған орта жағдайлары – мутацияның фенокопиясы өзгергенде пайда болатын реакциялар.
А) экспрессивтілік
В) бейімделушілік
С) морфоздар
Д) көріну
Е) пенетранттылық
46. Элементарлы эволюциялық бірлік болып табылады?
А) популяция
В) түр
С) туыс

ONTÜSTİK-QAZAQSTAN MEDISINA AKADEMIASY «Оңтүстік Қазақстан медицина академиясы» АҚ		SOUTH-KAZAKHSTAN MEDICAL ACADEMY АО «Южно-Казахстанская медицинская академия»
Биология және биохимия кафедрасы		46-
Бақылау өлшеуіш құралдары		55 беттің 30 беті

- Д) тұқымдас
Е) отряд
47. Бір-бірімен шағылысуы, сол түрдің ұқсас ағзалар тобы дараларынан қарағанда жиі кесдесетін гетерозиготалық ағзалар тобы?
- А) туыс
В) популяция
С) отряд
Д) тұқымдас
Е) түр
48. Мінез құлқы бойынша тығыз байланыста болатын бірнеше туыстық даралардан тұратын арыстандардың ірі бірлестіктері?
- А) клан
В) колония
С) үйір
Д) прайд
Е) табын
49. Өлі табиғат жағдайларының ағзаларға әсері ... факторларға жатады.
- А) абиотикалық
В) басқа түрлердің даралану
С) өз түрлерінің даралану
Д) сыртқы
Е) ішкі
50. Жылдың қолайсыз маусымдарында экологиялық жағдайлардың бұзылуынан болатын жойылу?
- А) жыл сайын жойылу
В) маусымдық жойылу
С) үнемі жойылу
Д) ересек даралардың жойылуы
Е) барлық жауаптар дұрыс

