

ONTÜSTIK-QAZAQSTAN MEDISINA AKADEMIYASY «Оңтүстік Қазақстан медицина академиясы» АҚ	 SOUTH KAZAKHSTAN MEDICAL ACADEMY АО «Южно-Казахстанская медицинская академия»
Химиялық пәндер, биология және биохимия кафедрасы БАҚЫЛАУ ӨЛШЕУ ҚҰРАЛДАРЫ	044-46/ 1беттің 1 беті

Бағдарламаның 1 аралық бақылауға арналған сұрақтары

Пәні: Молекулалық биология және медициналық генетика

Пән коды: MBMG 1203

ББ атауы және шифры: 6В10116 «Педиатрия»

Оқу сағаты/кредит көлемі-180 /6

Оқу курсы/семестрі: 1-2

Құрастырушы:

аға оқытушы Алиябаева Г.С.

аға оқытушы Дәріпбек А.Ж.

Кафедра меңгерушісі

Дауренбеков К.Н.

« 27 » 08 2025ж. Хаттама № 7

ONTÜSTIK-QAZAQSTAN MEDISINA AKADEMIASY «Оңтүстік Қазақстан медицина академиясы» АҚ		SOUTH KAZAKHSTAN MEDICAL ACADEMY АО «Южно-Казахстанская медицинская академия»
Химиялық пәндер, биология және биохимия кафедрасы БАҚЫЛАУ ӨЛШЕУ ҚҰРАЛДАРЫ		044-46/ 1беттің 1 беті

Молекулалық биология №1 аралық бақылау сұрақтары

1. Акуыз мономерлері. Акуыздың бірінші, екінші және үшінші реттік құрылымдары. Фолдинг, фолдинг факторлары. Фолдазалар және шаперондар. Акуыздардың жіктелуі және олардың қызметі.
2. НҚ мономері. Нуклео-зидмоно-, ди - және трифосфаттар, 3,5-фосфо-диэфирлі байланыстың түзілуі. ДНҚ-ның кеңіс-тіксіз моделі. ДНҚ және РНҚ-ның бірінші, екінші және үшінші реттік құрылымы. мРНҚ-ның бірінші реттік құрылымы, тРНҚ-ның екінші реттік құрылымы. Рибосомальды РНҚ.
3. Тұқым қуалайтын ақпаратты тасымалдаудың үш типі. Молекулалық биологияның негізгі догмасы. ДНҚ репликациясы: негізгі принциптер. Репликация әдістері. Репликация кезеңдері: инициация, элонгация, терминация. Реплисоманың құрамы. Репликацияның инициациясы, элонгациясы және терминация факторлары. Теломералардың өлшем-дерінің түсінігі мен қызметін анықтау. ДНҚ теломерлік бөлімдерінің репликациясы. Теломераза. Қартаю және онкогенез процестеріндегі рөлі
4. Нуклеин қышқылдарының биосинтезі. Гендер экспрессиясы: ДНҚ транскрипциясы: этаптары және механизмдері. Транскрипция фактор-лары: ДНҚ-, және РНҚ-полимеразалар, жалпы және арнаулы фактор-лары. РНҚ процессингі. Эукариоттардағы РНҚ процессингі. Сплайсинг. Информосома, сплайсосома.
5. Акуыз биосинтезі. Генетикалық код және оның қасиеттері. РНҚ түрлері. Рибосомалар. Рибосоманың қызметтік орталықтары. Акуыз биосинтезінің этаптары: инициация, элонгация, терминация. Акуыз модификациясы.
6. Транскрипция деңгейінде прокариот гендерінің белсенділігінің реттелуі: индукциялану механизмі (лактозалық оперон) және репрессия механизмі бойынша (триптофанды оперон). Эукариоттар гендер белсенділігінің реттелуі: ДНҚ деңгейінде, транскрипцияда, мРНҚ процессингінде, трансляцияда, посттрансляциялық реттелуде.
7. Жасушаның тұқым қуалау аппараты. Ген, жіктелуі, нәзік құрылымы және қасиеттері. Эукариот және прокариот гендерінің құрылымы. Кластерлі гендер. Геном, ДНҚ бөлімдері, адам геномы-ның ұйымдастырылуы. Хромосомалар, морфологиясы, жіктелуі. Адам кариотипі. Кариотиптің жіктелуі.
8. Жасуша циклы. Жасуша циклының кезеңдері. Жасуша циклының реттелуі: циклин және циклин-тәуелді киназалар, митотикалық циклдағы рөлі. Митоз-стимулдаушы фактор. Апоптоз және некроз. Жасуша циклының бақылаушы нүктелері. p-53 акуызының реттеуші рөлі.
9. Геномның молекулалық генетикалық зерттеу әдістері және олардың медициналық маңызы. Секвенирлеу, ДНҚ гибридизациясы, ПТР, ген детекциясы. Рестрикция ферменттері. Векторлар. Плазмидалар. Қожайын жасушасынсыз клондау – ПТР әдісі. Молекулалық клондау. FISH - әдісі.
10. Жасушалық қабықша: гликокаликс, биомембрана, мембрана асты тірек-қимылдық құрылым. Мембрана липидтері. Мицелла және липосоманың түрлері, қасиеттері және қызметі. Мембрана акуыздары. Құрылысы және қызметі. Цитоплазма. Құрылысы және химиялық құрамы.
11. Жасушадағы мембрана-лық органеллалардың молекулалық құрылымы мен қызметі: ядро, жасушаның ядролық аппараты, хроматиннің құрылымдық ұйымы, кариоплазма. ЭПТ, ЭПТ акуыздарының синтезі. Гольджи аппараты, Гольджи аппаратының үш өлшемді моделі. Митохондрия, сыртқы мембрана мен ішкі құрылымның ерекше-ліктері. АТФ-синтаза кешені. Лизосомалар, лизосома-лардың жіктелуі. Гетерофагия, аутофагия және аутолизис. Пироксисомалар.

ONTÜSTİK-QAZAQSTAN MEDISINA AKADEMIASY «Оңтүстік Қазақстан медицина академиясы» АҚ		SOUTH KAZAKHSTAN MEDICAL ACADEMY АО «Южно-Казахстанская медицинская академия»
Химиялық пәндер, биология және биохимия кафедрасы БАҚЫЛАУ ӨЛШЕУ ҚҰРАЛДАРЫ		044-46/ 1беттің 1 беті

12. Жасушадағы мембраналық емес органеллалардың молекулалық құрылымы мен қызметі: рибосомалар, жасушаның цитоқаңқасы (микротүтікшелер, аралық және актинді микрофиламенттер, микротүтікшелер). Цитоқаңқа ақуыздары. Жасуша орталығы. Кірпікшелер мен талшықтылар. Заттарды тасымалдау механизмдері туралы жалпы түсінік.

13. Мембраналық тасымалдау: пассивті және белсенді. Мембраналық тасымалдану бағыты. Иондық арналардың, транслоказалар мен сорғылардың құрылымы мен жұмысы.

14. Везикулярлы транспорт үдерісінің анықтамасы. Везикулалар. Везикула түзілуінің үш жолы. Эндоцитоз: пиноцитоз, фагоцитоз, рецепторлық эндоцитоз. Экзцитоз: секреция, экскреция: рекреция: Трансцитоз.

15. Жасушааралық әрекет-тесу: адгезия, түйісу. Мембраналық адгезивті ақуыздар. Түйісу. Түйісу түрлері: Қарапайым түйісу, интердигитация, тіркесті түйісу – десмосо-малар және адгезивті белбеу; құлыптаушы түйісу – тығыз байланыс, коммуникациялық түйісу – некустар және синапстар, жасуша – матрикс: жартылай десмосомалар және фока-льды түйісу

ONTÜSTIK-QAZAQSTAN MEDISINA AKADEMIASY «Оңтүстік Қазақстан медицина академиясы» АҚ		SOUTH KAZAKHSTAN MEDICAL ACADEMY АО «Южно-Казахстанская медицинская академия»
Химиялық пәндер, биология және биохимия кафедрасы БАҚЫЛАУ ӨЛШЕУ ҚҰРАЛДАРЫ		044-46/ 1беттің 1 беті

Медициналық генетикадан №1 аралық бақылау сұрақтары

1. Классикалық генетика негіздері. Белгілердің дискретті тұқым қуалау заңдылықтары. Менделдің I-, II- және III заңдарының сипаттамасы мен түсініктері. Пеннет торы. Мендель заңдарына Генетикалық есептерді шешу. Пеннет торын жасау. Тапсырмалардың шарттарын жазу.
2. Белгілердің дискретті тұқым қуалау белгілері. Мендель заңдары бойынша генетикалық есептерді шешу. Пеннетт кестесін құрастыру. Есептердің шарттарын жазу
3. Генотип пен фенотип ұғымын анықтау. Аллельді гендердің өзара әрекеттесуі: доминант-тылық, кодоминанттылық, жоғарыдоминанттылық, толық емес доминант-тылы. Аллельді емес гендердің өзара әрекетт-суі: эпистаз: полимерия, оның сандық белгілерді қалыптастырудағы рөлі; мақтау. Мендель заңдарына. Генетикалық есептерді шешу. Пеннет торын жасау. Тапсырма-лар шарттарын жазу
4. Жыныспен тіркескен тұқымқуалау ұғымын анықтау. Тұқым қуалау түрлерінің сипаттамасы. Тіркес тұқымқуалау және жыныспен тіркес тұқымқуалау есептерін шешу
5. Жыныспен тіркескен тұқымқуалау ұғымын анықтау. Тұқым қуалау түрлерінің сипаттамасы. Тіркес тұқымқуалау және жыныспен тіркес тұқымқуалау есептерін шешу
6. Генетикалық гомеостаз ұғымының анықтамасы. Гомеостаздың бұзылуы- аурудың себебі болып табылады. Мутациялар. Анықтама. Гендік мутациялардың жіктелуі. Хромосомалық және геномдық мутациялардың жіктелуі. Жасушаның биологиялық антимута-гендік кедергілері. Біртектес дисомиялар, импритинг. Бір нуклеои-дты полиморфизм. Хромосомалық аббер ұғымы; Мутагенез және түрлер. Мутагендік факторлар. Ұғымдардың анықтамасы. Ұрықтану фазалары. Ұрықтану шарттары. Гамондар. Капацитация, Моноспер-мия. Акрсомалық және кортикальды реакциялар. Дикарион, Синкарион. Зигота. Партеогенез. Гиногенез және андрогенез.
7. Генетикалық гомеостаздың бұзылуы. Хромосомалық және геномдық мутациялар ұғымын анықтау. Хромосомалық және геномдық мутациялардың даму механизмдері. Мутациялардың жіктелуі: хромосомаішілік және хромосомааралық, анеуплоидиялар, Полиплоидиялар.
8. Орта және қоршаған орта факторлары ұғымын анықтау. Реакция жылдамдығы. Реакция нормаларының формалары. Генокопия және фенокопия ұғымының анықтамасы Өзгергіштік ұғымының анықтамасы. Өзгергіштік түрлері: генотиптік, фенотиптік, модификациялық және кездейсоқ, комбинациялық және мутациялық. Генеративті және соматикалық өзгергіштік
9. Медициналық генетиканың пәні мен міндеттері. Адам генетикасын зерттеу ерекшеліктері. Адам генетикасын зерттеу әдістері: егіздік, дерматоглификалық және пальмоскопия, соматикалық жасуша генетикасы, популяциялық статикалық, биохимиялық, цитогенетикалық, клиникалық-генеалогиялық.
10. Мендельдік емес типтегі тұқым қуалайтын аурулар: митохондриялық, геномдық импринтинг; үшнуклеотидтік қайталану экспансиясы.
11. Тұқым қуалайтын аурулар. Пайда болуының генетикалық механизмдері. Моногендік аурулар. Моногендік аурулардың жіктелуі. Полигендік (мультифакторлық) аурулар (МА). МА жалпы сипаттамасы және жіктелуі. Адам ауруларына тұқым қуалайтын бейімділікті зерттеу тәсілдері. МА даму механизмдерінің молекулалық-генетикалық талдауы.
12. Хромосомалық аурулар. Хромосомалық аурулардың жіктелуі: Көптеген дамудың туа біткен ақаулары (КДТБА). Синдромдардың этиологиясы, клиникасы және генетикасы.
13. Мендельдік емес тұқым қуалайтын аурулар: митохондриялық, геномдық импринтинг; үшнуклеотидтік қайталанулар экспансиясы.

ONTÜSTİK-QAZAQSTAN MEDISINA AKADEMIASY «Оңтүстік Қазақстан медицина академиясы» АҚ		SOUTH KAZAKHSTAN MEDICAL ACADEMY АО «Южно-Казахстанская медицинская академия»
Химиялық пәндер, биология және биохимия кафедрасы БАҚЫЛАУ ӨЛШЕУ ҚҰРАЛДАРЫ		044-46/ 1беттің 1 беті

14. Молекулалық-генетикалық зерттеу әдістері: молекулалық клондау, ПТР, ПААГ секвендеу. Геномиканың цитогенетикалық және молекулалық-генетикалық (FISH) әдістері. Тұқым қуалайтын аурулардың алдын алудың генетикалық негізі.

15. Пренатальды диагностика. Имплантация алдындағы- диагностика Адам экогенетикасының негіздері. Биотрансформация ұғымының анықтамасы. Тотығу стрессі. Фармакогенетика. Дәрілік заттардың адамның тұқым қуалайтын аппаратына әсері. Болжалды медицина ұғымының анықтамасы. Генетикалық негіздер (генетикалық паспорттау), перспективалар, медициналық маңызы.

16. Популяция генетикасы ұғымының анықтамасы. Популяция құрылымы. Генофонд. Популяцияның генетикалық бірлігі – панмиксия. Популяцияның генетикалық бірлігі. Харди-Вайнберг заңы. Қарапайым эволюциялық факторлар: мутациялар, гендік миграциясы, гендер дрейфі, табиғи сұрыптау, популяция толқындары.

ONTÜSTIK-QAZAQSTAN MEDISINA AKADEMIASY «Оңтүстік Қазақстан медицина академиясы» АҚ		SOUTH KAZAKHSTAN MEDICAL ACADEMY АО «Южно-Казахстанская медицинская академия»
Химиялық пәндер, биология және биохимия кафедрасы БАҚЫЛАУ ӨЛШЕУ ҚҰРАЛДАРЫ		044-46/ 1беттің 1 беті

Эмбриология №1 аралық бақылау сұрақтары

1. Даму биологиясы және онтогенез ұғымдарын анықтау. Жеке даму биологиясындағы негізгі ұғымдар. Онтогенездің жіктелуі. Онтогенез кезеңдері
2. Жасуша құрылымының анықтамасы. Цитоплазма. Цитолемма, Симпласт, синцитий. Органеллалар. Мембраналық типтегі және мембраналық емес типтегі органеллалардың анықтамасы, жіктелуі, құрылымы, қызметі. Қосындылардың жіктелуі. Түрлері мен құрылымы.
3. Митоз және мейоз. Фазалары. Ерекшеліктері мен айырмашылықтары. Атипті митоз.
4. Ұғымның анықтамасы. Гоноциттер. Гаметогенез аймақтары. Процестің мәні. Сперматогенез және овогенез. Овогенез: локализация, кезеңдер, жасқа байланысты өзгеріс-тер. Адамның жетілген жұмыртқасының құрылымы-мы. Жұмыртқа жасуша-ларының жіктелуі. Сперматогенез: локали-зация, кезеңдер, жасқа байланысты өзгерістер. Сперматозоидтардың құрылымы мен саны. Адамның овогенезі мен сперматогенезінде болатын негізгі оқиғалар.
5. Жұмыртқа жасушасы: құрылымы, қабықтары, сарысы мөлшері және оның орналасуы бойынша түрлері. Сперматозоид: сперматозоидтың басы, акросома және құйрық бөлім
6. Ұғымдардың анықтамасы. Ұрықтану фазалары. Ұрықтану шарттары. Гамондар. Капацитация, Моноспермия. Акросома-лық және кортикальды реакциялар. Дикарион, Синкарион. Зигота. Партеогенез. Гиногенез және андрогенез.
7. Бөлшектену және оның түрлері; эмбрионның бөлшектену мен соматикалық жасушалардың митоздық бөлінуінің айырмашылығы; бластулалардың құрылымы мен түрлері; бластоцист.
8. Гастрола ұғымының анықтамасы, құрылымы; гастроланы қалыптастыру тәсілдері. Мезодерманың дифференциациясы. Осьтік және провизорлық ағзалардың қалыптасуы. Ұрық қабаттары және олардың туындылары. Мезодерма мен мезенхима, олардың туындылары.
9. Ұғымның анықтамасы. Эктодерма, энтодерма дифференцировкасы. Мезодерманың пайда болу жолдары. Мезенхима. Олардың туындылары
10. Генеалогиялық әдіс, символдар, шежіре құрастыру принципі және оны талдау. Аурудың генетикалық қаупін есептеу
11. Ұғымдардың анықтамасы. Онтогенез процестерінің негізінде жатқан жасуша-лық механизмдер. Детер-минация ұғымы. Эмбрио-генез кезінде жасушалар-дың дифференциациясы. Дифференциацияның молекулалық-генетикалық негізі. Потенциал: тотипо-тенттілік, плюрипотенттілік, мультипотенттілік, унипотенттілік. Онтогенездегі интеграция. Эмбриональды индукция ұғымы. Пролиферация-жасушалардың көбеюі. Жасуша миграциясы. Жасушаларды сұрыптау және біріктіру (адгезия). Эмбриогенез кезінде жасушалардың бағдарла-маланған жойылуы-апоптоз. Бағдарламала-натын жасуша өлімінің түрлері. Морфогенездегі апоптоздың рөлі. Полипотенттілік (тотипотенттілік), унипотенттілік және жасушалардың детерминациясы
12. Ұғымның анықтамасы. Адам эмбрионының эмбрионнан тыс мүшелерінің құрылымы, топографиясы және қызметі. Амнион, сары қапшық, аллантоис, хорион, плацента. Адам плацентасының ұрық бөлігі. Эмбрионнан тыс мүшелер тіндерінің даму көздері.
13. Даму кезеңдері: бастапқы, ұрықтық және кұрсақтағы. Ұрықтану, имплантация, бөліну, бластоцистаның ерекшеліктері. Бөлшектеу, нейруляция. Осьтік ағзалардың түзілуі. Эмбрионның даму уақыты. Өсу және даму.

ONTÜSTIK-QAZAQSTAN MEDISINA AKADEMIASY «Оңтүстік Қазақстан медицина академиясы» АҚ		SOUTH KAZAKHSTAN MEDICAL ACADEMY АО «Южно-Казахстанская медицинская академия»
Химиялық пәндер, биология және биохимия кафедрасы БАҚЫЛАУ ӨЛШЕУ ҚҰРАЛДАРЫ		044-46/ 1беттің 1 беті

14. Онтогенез және ана ағзасының гендері. Гендік әсерге негізделген даму мен өсудің негізгі заңдылықтары. Дифференциацияның генетикалық негіздері. Гендер морфогендер. Сегменттеу гендері. Гомеоздық гендер.

15. Туа біткен ақаулардың даму себептері мен жік-телуі. Туа біткен ақаулар-дың патогенезі. Сыни кезеңдер. ДТБА диагнос-тикалық әдістері. Туа біт-кен ақаулардың алдын алу. Даму. Ұғымның анықтамасы. Өткізу мерзімі. Генетикалық және туа біткен ауруларды пренатальды диагности-калау әдістері. Пренаталь-ды диагностиканың инвазивті емес (хирургия-лық араласусыз) әдістері: ультратрадыбыстық, рентге-нологиялық (фетоамнео-графия). Пренатальды диагностиканың инвази-ялық әдістері: ұрықтың кіндік сымының амнио-центезі, хориоцентезі (хорион биопсиясы), кор-доцентезі (қан тамырлар-ының пункциясы). Жанама әдістер: жүкті әйелдің қан сарысуындағы альфафетопротейн (АФЕ), эстриол, гонадотропин концентрациясын зерттеу.