

ONTÜSTIK-QAZAQSTAN MEDISINA AKADEMIASY «Оңтүстік Қазақстан медицина академиясы» АҚ		 SOUTH KAZAKHSTAN MEDICAL ACADEMY АО «Южно-Казахстанская медицинская академия»
Биология және биохимия кафедрасы		46/
Дәріс кешені		28 беттің 1 беті

ДӘРІС КЕШЕНІ

Пәннің атауы: «Генетика және молекулалық биология»

Пән коды: GMB 3201

БББ атауы: 6B10105 «Қоғамдық денсаулық сақтау»

Оқу сағаттары/кредит көлемі: 90 сағат/3 кредит

Курс және семестр: 2/3

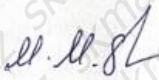
Дәріс көлемі: 5 с.

Шымкент 2024 ж.

ONTÜSTIK-QAZAQSTAN MEDISINA AKADEMIASY «Оңтүстік Қазақстан медицина академиясы» АҚ  SOUTH KAZAKHSTAN MEDICAL ACADEMY АО «Южно-Казахстанская медицинская академия»	
Биология және биохимия кафедрасы	46/
Дәріс кешені	28 беттің 2 беті

Дәріс кешені «Генетика және молекулалық биология» пәнінің жұмыс оқу бағдарламасына сәйкес әзірленген және кафедра мәжілісінде талқыланды.

Хаттама № 13 «30» 05 2024ж.

Кафедра меңгерушісі, м.ғ.к., профессор  Есиркепов М.М.

ONTÜSTIK-QAZAQSTAN MEDISINA AKADEMIASY «Оңтүстік Қазақстан медицина академиясы» АҚ		SOUTH KAZAKHSTAN MEDICAL ACADEMY АО «Южно-Казахстанская медицинская академия»
Биология және биохимия кафедрасы	46/	
Дәріс кешені	28 беттің 3 беті	

№1

1. Тақырыбы: Молекулалық биология және медициналық генетикаға кіріспе. Ақуыз және нуклеин қышқылдарының құрылысы мен қызметі. Генетикалық ақпараттың берілу жолдары және реттелу механизмдері

2.Мақсаты: Түсініктеме беру: 1) молекулалық биология және медициналық генетика пәнінің міндеті мен мақсаты, қысқаша даму тарихы; 2) жасушадағы ақпараттық макромолекулалар негізі; молекула құрылысы, тұқым қуалаушылық ақпарат сақтаудың және тасымалданудың құрылысы мен маңызы.

3.Дәріс тезистері: **Молекулалық биология** – биология ғылымының жиынтығы, генетикалық ақпараттарды сақтау, тасымалдау және жүзеге асыру механизмін оқыту, биополимерлердің құрылысы және қызметі. Молекулалық биология, биохимияның тарихи бір бөлімі ретінде пайда болған. ХХІ ғ басында адам ДНҚ-сының барлық бірінші реттік құрылымы туралы ақпараттардың деректері және басқа ағзалар тобының, медицина үшін маңызы, ғылыми зерттеу және ауыл шаруашылық, биологиядағы жаңа бірнеше бағыттағы геномиканың және биоинформатиканың пайда болуына алып келеді.

Генетика (грекше *γενετικός* — происходящий от кого-то) — тұқым қуалаушылық және өзгергіштік туралы заңдылықтар ғылымы. Өсімдіктер, жануарларлар, микроорганизмдер, адам және басқалары; молекулярлы генетика, экологиялық генетика және басқалардың басқа пәндер әдістерін қолдану. Медицинада, ауыл шаруашылығында, микробиологиялық өндірісте, генетикалық инженерияда генетиканың әдістері маңызды роль атқарады.

Ақуыздар (протеиндер, полипептидтер) — жоғарғы органикалық қосылыстар, альфа аминқышқылының пептидті байланыс тізбегінен тұрады.

Тірі ағзалардағы аминқышқылдар құрамы генетикалық код бойынша анықталады, синтезде көпшілік жағдайда 20 аминқышқылын пайдаланады. Олардың көпеген комбинациясы ақуыздың әртүрлі құрылымын береді. Сонымен бірге, ақуыз құрамындағы аминқышқылдар үнемі посттрансляциялы модификациямен өтеді, ақуыз өз жұмысын бастамас бұрын пайда болуы мүмкін және оның жасушадағы жұмысы. Тірі ағзаларда ақуыздың бірнеше молекулалары үнемі күрделі кешен қалыптастырады, мысалы, фотосинтетикалық қосылыс.

Әртүрлі ақуыз кристалдары, «Мир» станциясындағы өсірілген және НАСА шаттлов ұшу кезінде. Ақуыз моделін алу үшін жоғары тазартылған төмен температурада кристаллдар түзеді. Тірі ағзалар жасушасының ақуыздар қызметі басқа биополимерлердің –полисахаридтер және ДНҚ –на қарағанда әртүрлі.

Сонымен, ақуыз-ферменттері биохимиялық реакциялардың өткізілуін катализдейді және зат алмасуда маңызды роль атқарады. Кейбір ақуыздар структуралық және механикалық қызмет атқарады, жасуша формасын қалыпты ұстап тұратын цитоқаңқа қалыптастырады. Сонымен бірге ақуыздар, жасушадағы сигналдық жүйеде, жасуша циклы және иммундық жауап кезінде маңызды роль атқарады.

Нуклеин қышқылдары: (лат. *nucleus* — ядро) — биополимерлер (полинуклеотидтер), нуклеотидтер қалдықтарынан құралған жоғары молекулалы органикалық қосылыстар. ДНҚ және РНҚ нуклеин қышқылдары барлық тірі ағзалардағы жасушаларда болады және тұқым қуалаушылықтың жүзеге асуын, тасымалдануын, сақталу сияқты маңызды қызметін атқарады.

Нуклеин қышқылдарының полимерлі формасы полинуклеотидтер деп аталады. Нуклеотид тізбектері фосфор қышқылының қалдығымен байланысады (фосфодиэфирлі байланыс. Нуклеотидте екі ғана типті гетероциклді рибоза және дезоксирибоза молекуласы бар, яғни екі түрлі нуклеин қышқылы бар дезоксирибонуклеин қышқылы және (ДНҚ) және рибонуклеин қышқылы (РНҚ).

ONTÜSTIK-QAZAQSTAN MEDISINA AKADEMIASY «Оңтүстік Қазақстан медицина академиясы» АҚ		 SOUTH KAZAKHSTAN MEDICAL ACADEMY АО «Южно-Казахстанская медицинская академия»
Биология және биохимия кафедрасы		46/
Дәріс кешені		28 беттің 4 беті

ДНҚ — Дезоксирибонуклеин қышқылы. Қант — дезоксирибоза, азоттық негіздерден: пуриндік — гуанин (G), аденин (A), пиримидиндік — тимин (T) және цитозин (C). ДНҚ екі полинуклеотидті тізбектен тұрады, антипараллель бағытында.

РНҚ — Рибонуклеин қышқылы. Қант — рибоза, азоттық негіздерден: пуриндік — гуанин (G), аденин (A), пиримидиндік урацил (U) и цитозин (C). Полинуклеотидті тізбектің құрылымы ДНҚ-ға ұқсайды. РНҚ молекуласындағы рибозаның ерекшелігіне байланысты екіншілік және үшіншілік құрылым пайда етеді, әртүрлі тізбектер арасындағы комплементарлы аймақтар құру арқылы.

4. Иллюстрациялы материалдар: Шолу, видео оқыту, презентация
https://www.youtube.com/watch?v=j0sEi_Dscd8&feature=youtu.be Белки
<https://www.youtube.com/watch?v=QSfntmjVtpQ&feature=youtu.be> Фолдинг
<https://www.youtube.com/watch?v=V6YC97Dj5E0&feature=youtu.be> НК

5. Әдебиет: 1 қолданбаны қараңыз

6. Бақылау сұрақтары (кері байланыс)

1. Геномика және протеомика.
2. Фолдинг (акуыз бұралымы).
3. Фолдинг факторлары:
 - a. шаперондар
 - b. фолдаза ферменттері
4. Приондар.
5. Біріншілік, екіншілік және үшіншілік ДНҚ құрылымы.
6. Нуклеосома жіпшесі.
7. Наднуклеосомная укладка ДНК.
8. ДНҚ-ның физико-химиялық құрылымы.

№2

1. Тақырыбы: Репликация, транскрипция, трансляция механизмдері. Прокариоттардағы гендер экспрессиясының реттелуінің оперондық гипотезасы. Эукариоттардағы гендер экспрессиясының реттелу механизмдері.

2. Мақсаты: генетикалық ақпараттың жазылу ұстанымдары мен оның іске асыру жолдары туралы ұғым қалыптастыру.

3. Дәріс тезистері: ДНҚ молекуласының ең маңызды қасиеттерінің бірі — оның өздігінен екі еселенуі (репликациялануы) болып саналады. ДНҚ репликациялануы салдарынан тұқым қуалаушылық ақпарат ұрпақтан - ұрпаққа өзгеріссіз, тепе – тең мөлшерде беріліп, ұрпақтардың жалғасуы қамтамасыз етіледі. ДНҚ репликациясы жасуша циклінің S – синтетикалық кезеңінде жүзеге асады. ДНҚ молекуласының репликациялану қасиеті 1953ж. Дж. Уотсон және Ф.Криктің ДНҚ молекуласының құрылысының қос ширатпалы болатындығы ашылғаннан кейін белгілі болды.

Теория күйінде ДНҚ репликациясының 3 түрлі әдісі болжамдалған: 1) консервативті (тұрақты); 2) жартылай консервативті; 3) дисперсті.

Көптеген тәжірибелер нәтижесінде ДНҚ молекуласының репликациялануы жартылай консервативті жолмен жүретіндігі дәлелденді. Оны алғашқылардың бірі болып 1958ж. М.Мезельсон және Ф.Сталь *E.coli* жасушасында байқаған.

Кейбір прокариоттардың және барлық эукариоттардың ДНҚ молекуласы *сызықша* тәрізді болып келеді және олардың репликациялануы белгілі бір нүктеден, репликативтік ісінудің пайда болуынан басталып, хромосоманың қарама-қарсы жағына қарай бағытталады. Эукариоттардың ірі хромосомаларында бір мезгілде жүздеген репликациялық ісінулер пайда болады және олар

ONTÜSTIK-QAZAQSTAN MEDISINA AKADEMIASY «Оңтүстік Қазақстан медицина академиясы» АҚ		 SKMA —1979—	SOUTH KAZAKHSTAN MEDICAL ACADEMY АО «Южно-Казахстанская медицинская академия»
Биология және биохимия кафедрасы			46/
Дәріс кешені			28 беттің 5 беті

бір – бірімен қосылып У- тәрізді аралық құрылым пайда етеді. МұныУ – тәрізді жартылай консервативті репликациялану деп атайды.

Транскрипция (лат. *transcriptio* — көшіріп жазу) – ДНҚ молекуласын матрица ретінде пайдаланып, РНҚ молекуласын синтездеу. Басқа сөзбен айтқанда генетикалық ақпаратты ДНҚ-дан РНҚ-ға ауыстыру.

Транскрипция ДНҚ-тәуелді РНҚ-полимераза ферментімен катализ-денеді. РНҚ синтезі 5'-ұшынан 3'-ұшы бағытында жүреді, яғни РНҚ-полимераза ферменті ДНҚ молекуласында 3'→5' бағытында қозғалады. Транскрипция инициация, элонгация, терминация сатыларынан тұрады. Генетикалық белсенділігін реттей алу қабілеті бар ағзалар, сыртқы орта өзгерістеріне жақсы бейімделе алады. Мұндай реттеуші жүйелер барлық эукариотты және прокариотты жасушаларға тән.

4. Иллюстрациялы материалдар: Шолу, видео оқыту, презентация

<https://www.youtube.com/watch?v=BmAq-EoIVCc&feature=youtu.be> репликация

<https://www.youtube.com/watch?v=G7-hNjwCwaw&feature=youtu.be> теломер

<https://www.youtube.com/watch?v=iv-025Dx8LE&feature=youtu.be> транскрипция

<https://www.youtube.com/watch?v=pNoXrbIKlDk&feature=youtu.be> КЭП

<https://www.youtube.com/watch?v=kAuBlqm-oCU&feature=youtu.be> сплайсинг

5. Әдебиет: 1 қолданбаны қараңыз

6. Бақылау сұрақтары (кері байланыс)

1. Жартылай консервативті репликация этаптары:

- инициация
- элонгация
- терминация

2. Инициация, элонгация, терминация факторлары.

3. Теломера аықтамасы мен қызметі.

4. ДНҚ байланыстырушы ақуыздар, құрылысы және қызметі.

5. ДНҚ-полимераза және оның түрлері.

6. PCNA ақуызы, құрылысы және қызметі.

№3

1. Тақырып: Медициналық генетикаға кіріспе. Тұқым қуалаушылықтың хромосомалық теориясы.

2. Мақсаты: Мендель заңдары мен тұқымқуалаушылықтың хромосомалық теориясы туралы түсінік беру

3. Дәрістер тезісі: Медициналық генетиканың басты міндеті-болашақ ұрпақтың денсаулығын қамтамасыз ету. Белгілердің тұқымқуалаушылық заңдын XIX ғасырдың екінші жартысында Грегор Мендель бір-біріне қарама-қарсы белгілермен ерекшеленетін бұршақ өсімдіктерін будандастыру кезінде ашты.

Ол өз тәжірибелеріне қолайлы объект ретінде асбұршақты (*Pisum sativum*) алды. Себебі, басқа өсімдіктермен салыстырғанда асбұршақтың мынадай айрықша қасиеттері бар:

1. бірнеше белгілері бойынша бір-бірінен айқын ажыратылатын көптеген сорттары бар;
2. өсіруге қолайлы;
3. гүліндегі жыныс мүшелері күлтежапырақшаларымен толық қалқаланып тұратындықтан, өсімдік өздігінен тозанданады. Сондықтан, әр сорт өзінше таза дамып жетііндіктен, белгілері ұрпақтан-ұрпаққа өзгеріссіз беріледі;

ONTÜSTIK-QAZAQSTAN MEDISINA AKADEMIASY «Оңтүстік Қазақстан медицина академиясы» АҚ		SOUTH KAZAKHSTAN MEDICAL ACADEMY АО «Южно-Казахстанская медицинская академия»
Биология және биохимия кафедрасы	46/	
Дәріс кешені	28 беттің 6 беті	

4. бұл өсімдіктің сорттарын қолдан тозаңдандыру арқылы өсімтал будандар алуға болады.

Мендель заңдары:

Бірінші ұрпақ будандарының біркелкілік заңы немесе *Мендельдің бірінші заңы*, бірінші ұрпақтың барлық дараларында белгілердің бірдей болып көрінуін айқындайды. Ата-аналық организмдердегі балама жұп белгілердің тұқым қуалауын оларды будандастыру арқылы зерттейді. Мендель тәжірибе үшін баламалы жеті белгілері бойынша ажыратылатын бұршақтың әр түрлі сорттарын тандап алды; тұқымы сары немесе жасыл, тұқымы тегіс немесе бұдыр, тұқым қабығы сұр немесе ақ, бойы биік немесе аласа, т.б. Аналық өсімдік ретінде қандай сорттың пайдаланғанына қарамастан, будандасудан кейін алынған 1-ұрпақ (F1) будандарында баламалы жұп белгінің тек біреуі ғана көрініс береді.

Ал осы F1 будандарын өздігінен тозаңданудан алынған F2 ұрпағында сары және жасыл түсті тұқымдары бар өсімдіктер пайда болады. Яғни 1-будан ұрпақта көрінбеген белгілер (жасыл түс) 2-ұрпақта көрінеді. Доминантты және рецессивті белгілері бар тұқымдардың F2-де сандық арақатынасы 3:1 болады. Бір жұп белгілердің осындай арақатынаста ажырауы *Мендельдің екінші заңы* немесе *ажырау заңы* деп аталады.

Тәуелсіз тұқым қуалау (тәуелсіз комбинациялану) заңы немесе *Мендельдің үшінші заңы* баламалы белгілердің әр жұбы ұрпақтарға бір-біріне тәуелсіз тарайды, сондықтан 2-ұрпақта белгілі бір сандық қатынастықта белгілердің жаңа комбинациялары бар дарабастар пайда болады деген тұжырымдама жасайды.

Хромосомалық теория — тұқым қуалаушылықтың хромосомалық теориясы "тірі организмдерге тән тұқым қуалаушылық белгілер, яғни организмнің нәсілдік қасиеттері ұрпақтан ұрпаққа жасуша ядросы хромосомаларындағы тендер арқылы беріледі" деп тұжырымдайды. Хромосомалық теорияны тәжірибе жүзінде дәлелдеп, XX ғасырдың басында ашқан американ биологі Томас Хант Морган (1866-1945) мен оның шәкірттері Г. Меллер, А. Стертевант және т.б. еді. Т.Морган мектебінің ғалымдары жасуша ядросы хромосомаларындағы гендердің орналасу заңдылығын зерттеу нәтижесінде Г. Мендель заңдарының цитологиялық механизмін ашып, табиғи сұрыптау теориясының генетикалық негізін жасады.

Тұқым қуалаушылықтың хромосомалық теориясының негізгі қағидалары мынадай:

1. Гендер хромосомада бір сызықтың бойымен тізбектеле орналасқан. Әр геннің хромосомада нақтылы орны (локус) болады.
2. Бір хромосомада орналасқан гендер тіркесу топтарын құрайды. Тіркесу топтарының саны сол организмге тән хромосомалардың гаплоидты санына сәйкес келеді.
3. Ұқсас хромосомалардың арасында аллельді гендердің алмасуы жүреді.
4. Хромосомадағы гендердің ара қашықтығы айқасу жиілігіне тура пропорционал

4. Иллюстрациялы материалдар: Шолу, видео оқыту, презентация

<https://www.youtube.com/watch?v=XhKep9xHfH4&feature=youtu.be> Мендель заңдары
<https://www.youtube.com/watch?v=YIAsaodoNGs&feature=youtu.be> хромосомалық теория

5. Әдебиет: 1 қолданбаны қараңыз

6. Бақылау сұрақтары (кері байланыс)

1. Доминанттылық пен рецессивтілік ұғымына түсінік беру
2. Мендель заңдарын түсіндіру
3. Т.Морганның еңбектерінің мәні
4. Кроссинговердің анықтамасын түсіндіру

ONTÜSTIK-QAZAQSTAN MEDISINA AKADEMIASY «Оңтүстік Қазақстан медицина академиясы» АҚ		SOUTH KAZAKHSTAN MEDICAL ACADEMY АО «Южно-Казахстанская медицинская академия»
Биология және биохимия кафедрасы	46/	
Дәріс кешені	28 беттің 7 беті	

№4

1. Тақырып: Адамның тұқым қуалайтын аурулары. Тұқым қуалайтын аурулардың негізгі топтамалары. Тұқым қуалайтын ауруларды диагностикалау мен алдын алудың негіздері.

2. Мақсаты: Тұқымқуалайтын аурулар мен пренатальды диагностика туралы түсінік беру.

3. Дәрістер тезісі: Ғасырлар бойына адамдардың тұқым қуалайтын ауруларын емдеу мүмкін болмады, себебі, біріншіден – белгілердің тұқым қуалаушылық тетіктері белгісіз болды; екіншіден – Мендельденуші тұқым қуалайтын белгілер ұрпақтарға қатып қалған күйінде, еш бір өзгеріссіз беріледі деген генетикалық тұжырым басым болды.

Пренатальды диагностика нәрестеде туа пайда болған және тұқым қуалайтын патологияларды анықтауға мүмкіндік береді. Дені сау адамдарда толық дамымаған сәбиді дүниеге әкелу 5% ды құрайды, оған кейбір зиянды факторлар мен экологиялық жағдайлар әсер етеді. Бұл маман отбасылық шежіре құрап, отбасының қауіп тобына жатпайтынын анықтап, керек зерттеулерді өтуді ұсынады, кейбір жүктілерге пренатальды диагностиканың арнайы әдістерін өткізу керек. Пренатальды диагностика талаптары:

Болашақ ата- анаға ауру бала туылу қаупі жайлы ақпарат беру.

Жоғары қаупі кезінде ата-аналарының шешімі бойынша ауру баланы дүниеге әкелу немесе жүктілікті тоқтату.

Жүктіліктің оптимальды өтуін қамтамасыз ету, құрсақ ішілік патологияның ерте диагностикасы.

Болашақ ұрпақтың денсаулығы жайлы болжам.

Пренатальды диагностика (ПД) Көрсеткіштері:

- жасы 35 жастан асқан әйел (ер кісі 45 жастан жоғары);
- жанұясында не популяцияда пренатальды анықталатын тұқым қуалайтын ауру болуы;—
- қайталамалы түсік тастау, туа біткен ақауы бар бала туылуы;—
- қантты диабет, эпилепсия, инфекция дәрілік емдеу, тератогенді факторлармен жанасу;—

Пренатальды диагностиканың тікелей емес түрі жүкті әйелдерді зерттеу болып табылады. Оларға: Ана қанының маркерлерін анықтау, АФП, ХГ, Эстроидол.

АФП – альфафетопротеин – ең басында, жүктіліктің 6-шы аптасынан бастап, эмбрионның сарыуыз қабында, ал 13 аптадан бастап іштегі нәрестенің баурында синтезделетін, тұқымның айырықша ақуызы болып табылады. АФП іштегі нәрестенің ағзасынан айналасындағы суларға және жүкті әйелдің қанына өту деңгейі негізінен іштегі нәрестенің бүйрек пен ішек-қарын жолдарының қызметіне, сонымен қатар ұрық жолдас бөгеуінің өткізгіштігіне байланысты. Жүктіліктің қалыпты барысына тән деңгеймен салыстырғанда, құрамындағы АФП мөлшерінің өсуі немесе төмендеуі іштегі нәрестенің қалыпты ахуалы бұзылғанының белгісі болып табылады.

Хорион гонадотропинін көрсету үшін қан анализі және ХГ (адам хорионикалық гонадотропин) зерттеуге қалай дайындалу «жүктілік гормоны» деп аталады, себебі ол жүкті әйелдерде гормоналды процестерді реттеуге жауапты. Алайда, ХГ үшін қан анализі әйелдер үшін ғана емес, ерлер үшін де тағайындалады. ХГ: организмдегі рөлі және адам хорионикалық гонадотропинді талдаудың мәні - ұрықтандырылған жұмыртқаның компоненті арқылы шығарылатын гормон - синцитиотрофобласт. Имплантациядан кейін ХГ плацентаның жатыр қабырғасына дейін дамуын ынталандырады. Бірақ бұл гормон онкологиялық ауруларда (әйелдер мен еркектерде де) өндірілгенін білу керек, сондықтан ХГ талдау онкологияны диагностикалау үшін де қолданылады. ХГ - онкологиялық аурулардың себебі немесе әсері ма екендігі туралы мәселе. Сондықтан, кейбір шет елдерде ХГ бар гомеопатикалық және диеталық препараттарды рецептсіз сатуға тыйым салынады. ХГ альфа (a) және бета (b) бірліктерінен тұрады. Біріншісі

ONTÜSTIK-QAZAQSTAN MEDISINA AKADEMIASY «Оңтүстік Қазақстан медицина академиясы» АҚ		 SOUTH KAZAKHSTAN MEDICAL ACADEMY АО «Южно-Казахстанская медицинская академия»
Биология және биохимия кафедрасы		46/
Дәріс кешені		28 беттің 8 беті

лютеинизация мен қалқанша безгеі гормонымен бірдей; екіншісі адам хорионикалық гонадотропинге тән.

4. Иллюстрациялы материалдар: Шолу, видео оқыту, презентация

<https://www.youtube.com/watch?v=XhKep9xHfH4&feature=youtu.be> пренатальды диаг.

<https://www.youtube.com/watch?v=YIAsaodoNGs&feature=youtu.be> тұқымқуалайтын аурулар

5. Әдебиет: 1 қолданбаны қараңыз

6. Бақылау сұрақтары (кері байланыс)

1. Тұқымқуалайтын аурулардағы мутацияның рөлі
2. Пренетальды диагностиканың әдістерін түсіндіру
3. Медициналық генетикалық кеңес беру ұғымын түсіндіру

№5

1.Тақырыбы: Геномика және оның болашағы. Фармакогеномика.

2. Мақсаты: фармакогенетика және экогенетика әдістері тақырыбына түсінік беру

3. Дәрістің тезисы: Фармакогенетика фармакологиялық реакцияға әсер ететін науқастың генетикалық сипаттамаларын зерттейді. Бұл генетикалық ерекшеліктер, әдетте, дәрі-дәрмектердің фармакокинетикасына немесе фармакодинамикасына қатысатын ақуыз гендерінің полиморфты аймақтары болып табылады. Бірінші топқа биотрансформация ферменттерін кодтайтын гендер және ағзамен дәрілік заттарды сіңіруге, таратуға және шығаруға қатысатын тасымалдаушы гендер кіреді.

Экогенетика (экологиялық генетика) – қоршаған орта факторларының ағзаның тұқым қуалаушылығына әсер етуі негізінде қалыптасатын түрліше патологиялық реакцияларының ерекшеліктерін зерттейтін генетика ғылымының бір саласы. Орта факторлары әсерлерінен патологиялық аллельдердің фенотиптік байқалуын экогенетикалық реакциялар немесе экогенетикалық аурулар деп атайды.

Адам экогенетикасын зерттеулер соңғы жылдары адамның мекен ортасының «жаңа», бұрын кездеспеген факторлармен (дәрі-дәрмектер, пестицидтер, тамақ қоспалары т.б.) ластануы нәтижесінде жеделдеді. Бұрын адамдар бұл заттармен тіпті жанаспаған, сондықтан да бұл заттарға қарсы сұрыптау болмаған. Кейбір аллельдер гендердің дрейфі не басқа да себептер нәтижесінде популяцияда жинақталуы мүмкін, бірақ олар ұзақ уақыт «үнсіз» күйде болып фенотиптік байқалмайтын. Ал, жаңа жағдайларда олар активтеніп фенотиптік байқалуын керсетуі мүмкін.

Бұрын «үнсіз» күйде болып келген гендердің жаңа экологиялық факторлар әсерінен активтенуін — факторлардың экогенетикалық әсері деп атайды.

Ағзаның экогенетикалық реакцияларының көптүрлілігінің бірден бір көзі болып төмендегілер саналады:

- биотрансформация үдерісіне қатыналатын метаболизм гендерінің полиморфтық эффекттері;
- кейде индуктор, кейде ингибитор не субстрат болып табылатын қоршаған орта факторлары;
- күнделікті жүзеге асатын «қоршаған орта-гендер», «ген-ген» арасындағы көптеген әрекеттесулер формалары;

Осы әрекеттесулер және факторлар әсерлерінің көптүрлілігін зерттеу – экогенетика ғылымының міндеті болып саналады.

Қазіргі кезде ағзалардың орта факторлары әсерлеріне тұқым қуалайтын реакциялары тек қана дәрі-дәрмектерге емес, сол сияқты физикалық факторларға, тамақтарға, әсіресе тамақтар ға қосылатын қоспаларға, атмосфера ластануына, кәсіби зиянды факторларға да байқалған.

ONTÜSTIK-QAZAQSTAN MEDISINA AKADEMIASY «Оңтүстік Қазақстан медицина академиясы» АҚ		 SOUTH KAZAKHSTAN MEDICAL ACADEMY АО «Южно-Казахстанская медицинская академия»
Биология және биохимия кафедрасы		46/
Дәріс кешені		28 беттің 9 беті

Сыртқы орта факторларының әрекеттеріне ағзаның генетикалық реакцияларының ерекшеліктерін клиникалық-генеалогиялық, егіздерді зерттеу немесе популяциялық-статистикалық әдістер арқылы анықтауға болады.

4. Иллюстрациялы материал:

ГЕН	МУТАЦИЯ ПОЛИМОРФИЗМ	ПЕРВИЧНЫЙ ДЕФЕКТ	ЧАСТОТА В ПОПУЛЯЦИИ	ЗАБОЛЕВАНИЕ
ГЕНЫ «ВНЕШНЕЙ СРЕДЫ»				
GSTM1	del	Нарушение фазы 2 детоксикации	40% 0/0	Рак легких, хрон. бронхит, эндометриоз
NAT-2		Нарушение фазы 2 детоксикации	50%	Рак молочной железы
mEPHX	exon 3 T-C Tgt-T-Hist.	Нарушение фазы 1 детоксикации	6%	Хрон. обстр. пневм., эмфизема, астма
P450 1A1 (CYP1A1)	exon 7 A-G In-Vel	Нарушение фазы 1 детоксикации	7% 27%	Рак легких
ГЕНЫ-ТРИПТЕРЫ МУЛЬТИФАКТОРИАЛЬНЫХ ЗАБОЛЕВАНИЙ				
MTHFR	677 C-T (A-V)	Гомоцистеинемия	5% M/M 57% M/+ 16% B/B	А3НТ, ИБС, атеросклероз
VDR-3	exon 3 T-C (I-I)	Уменьшение mRNA	16% B/B	Остеопороз
ACE	del 287 bp Alu intr.16	Повышение активности фермента	30%	Инфаркт миокарда
ApoE	E2/E3/E4 15% T-C Cod.112/158	Гиперлипипroteinемия	15% E2/E2	Атеросклероз
CC16	A38G	Нарушение функции секреторного белка CC16	10% A/A	Астма
TGF-α	полиморфизмы B an H1 ex. IV A1, A2 Taq1 intr. V-C1, C2	Нарушения синтеза небных полог		Врожа. уродства лицевого черепа
«ПОЛЕЗНЫЕ» ПОЛИМОРФИЗМЫ				
CCR-5	del 32 bp	Отсутствие хемокининного рецептора лимфоцитов	26% del/+ 1% del/del	Устойчивость к СПИДу

Қолданба 1

5. Әдебиет:

Қазақ тілінде:

Негізгі:

1. Клетканың молекулалық биологиясы. 2 т. : оқулық / Б. Альбертс [т.б.] ; ағылшын тіл. ауд. Ә. Ережепов. - 6- бас. - Алматы : Дәуір, 2017. - 660 б. с.
2. Batyrova, K. I. Introduction to biology = Введение в биологию : textbook / K. I. Batyrova, D. K. Aydarbaeva. - Almaty : Association of higher educational institutions of Kazakhstan, 2016. - 316 p.
3. Cooper, Geoffrey M. The cell a molecular approach: textbook / Geoffrey M. Cooper, Robert E. Hausman. - 7th ed. - U. S. A. : Boston University, 2016. - 832 p.
4. Jorde, Lynn B. Medical genetics : textbook / Lynn B. Jorde, John C. Carey, Michael J. Bamshad. - 5th ed. - Philadelphia : Elsevier, 2016. - 356 P.
5. Molecular biology of the cell: textbook / B. Alberts [and etc.]. - 6th ed. - New York : Garland Science, 2015. - 1342 p.
6. Нұрғазы, Қ. Ш. Молекулалық биология: оқулық / Қ. Ш. Нұрғазы, У. К. Бисенов. - Алматы : Эверо, 2016. - 428 бет.
7. Есиркепов, М. М. Молекулярная биология клетки: учеб. пособие / М. М. Есиркепов ; М-во здравоохранения РК; Учеб.-методическое об-ние мед. вузов РК. - Караганда : ИП "Изд-во АҚНҰР", 2013. - 146 с.
8. Әбилаев, С. А. Молекулалық биология және генетика: оқулық / С. А. Әбилаев. - 2-бас. түзет., жән толықт. - Шымкент : ЖШС "Кітап", 2010. - 388 бет с.
9. Притчард, Дориан Дж. Наглядная медицинская генетика: учеб. пособие / Дориан Дж. Притчард, Брюс Р. Корф ; пер. с англ. под ред. Н. П. Бочкова. - М. : ГЭОТАР - Медиа, 2009. - 200 с.

Қосымша әдебиеттер:

1. Муминов, Т. А. Молекулярлық биология негіздері: лекциялар курсы / Т. А. Муминов, Е. У. Қуандықов, М. Е. Құлманов ; қаз. тіл. ауд. Н. М. Малдыбаева, Т. А. Муминов. - Алматы : Литер Принт. Казахстан, 2017. - 388 б. с.
2. Основы молекулярной биологии: курс лекций / под ред. Т. А. Муминов ; Т. А. Муминов [и др.]. - 2-е изд., испр. и доп. - Алматы : Литер Принт. Казахстан, 2017. - 556 с.

ONTÜSTIK-QAZAQSTAN MEDISINA AKADEMIASY «Оңтүстік Қазақстан медицина академиясы» АҚ		 SOUTH KAZAKHSTAN MEDICAL ACADEMY АО «Южно-Казахстанская медицинская академия»
Биология және биохимия кафедрасы		46/
Дәріс кешені		28 беттің 10 беті

3. Куандықов, Е. Ө. Негізгі молекулалық-генетикалық терминдердің орысша-қазақша сөздігі - Алматы : Эверо, 2012. - 112 бет

4. Муминов, Т. Основы молекулярной биологии : курс лекций. - Алматы : Эффект, 2007

Электронды басылымдар:

1. Акуленко, Л. В. Биология медициналық генетика негіздерімен [Электронный ресурс] : мед. училищелер мен колледждерге арн. оқулық / Л. В. Акуленко, И. В. Угаров ; қазақтіл. ауд. Қ. А. Естемесова. - Электрон. текстовые дан. (43,6 Мб). - М. : ГЭОТАР - Медиа, 2016. - 416 б. с.

2. Кульбаева, Б. Ж. Методы геномных технологий [Электронный ресурс] : лекций / Б. Ж. Кульбаева, М. М. Есиркепов, А. А. Амирбеков. - Электрон. текстовые дан. (578 Мб). - Шымкент : Б. и., 2012. - 70 с. эл. опт. диск

3. Жолдасов К. Т. Жасушаның тұқымқуалау негізінің құрылымы мен қызметі [Электронды ресурс] : оқу құралы. - Шымкент, 2012. - 1 эл. опт. диск (CD-ROM)

4. Кульбаева, Б. Ж. Генетический материал клетки. Структура и функции [Электронный ресурс] : учеб. пособие; ЮКГФА. - Электрон. текстовые дан. (24,0 Мб). - Шымкент : Б. и., 2011. - 173 эл. опт. диск (CD-ROM).

5. Кульбаева, Б. Ж. Патологическая анатомия генома [Электронный ресурс] : учеб.-наглядное пособ. - Электрон. текстовые дан. (0,98 Мб). - Шымкент : Б. и., 2011. - 86 с. эл. опт. диск (CD-ROM).

6. Кульбаева, Б. Ж. Информационные макромолекулы, Белки и нуклеиновые кислоты. Структура и функции [Электронный ресурс] : учеб. пособие; ЮКГФА. - Электрон. текстовые дан. (17,7 Мб). - Шымкент : Б. и., 2011. - 135 с. эл. опт. диск (CD-ROM).

7. Куандықов Е. О. Молекулалық биология негіздері / Куандықов Е. О., Аманжолова Л. 2020. - 229 с.

https://www.elib.kz/ru/search/read_book/884/

8. Куандықов Е. О. Медициналық биология және генетика / Куандықов Е. О., 2020. - 313 с. https://www.elib.kz/ru/search/read_book/882/

9. Куандықов Е. О. Молекулалық биология және генетикадан тестік тапсырмалар жинағы / Куандықов Е. О., Альмухамбетова С. К., Кашаганова Ж. А., Нурпеисова И. К., Таракова К. А., 2020. - 405 с. https://www.elib.kz/ru/search/read_book/889/

Орыс тілінде:

Негізгі:

1. Генетика. Учебник для ВУЗов/Под ред. Академика РАМН В.И. Иванова – М.: ИКЦ «Академкнига», 2006-638с.: ил.

2. Муминов Т. Основы молекулярной биологии: курс лекций. - Алматы: Эффект, 2007.

Қосымша :

1. Иванюшкин А.Я., Игнатьев В.Н., Коротких Р.В., Силуянова И.В. Изд-во Прогресс, М., 2008г.

2. У. Клаг, М. Каммингс. Основы генетики – М.: Техносфера, 2009г.

3. Основы молекулярной биологии клетки. Учебник. 3 томах. Б.Альбертс и др., Изд-во OZON.RU, 2018г.

Ағылшын тілінде:

1. Jorde L. B., Carey J.C., Bamshad M. J. Medical Genetics, Elsevier, 2015

2. Cooper G. M., Hausman R. E. The Cell: a Molecular Approach. - Sinauer Associates, 2015

3. Genetics [Текст] = Генетика : textbook / D. K. Aydarbaeva [and etc.]. - Almaty : Association of higher educational institutions of Kazakhstan, 2016. - 244 p

4. Alberts B. [et al.]. Molecular Biology of the CELL - 3th ed., 2014

ONTÜSTIK-QAZAQSTAN MEDISINA AKADEMIASY «Оңтүстік Қазақстан медицина академиясы» АҚ		 SOUTH KAZAKHSTAN MEDICAL ACADEMY АО «Южно-Казахстанская медицинская академия»
Биология және биохимия кафедрасы		46/
Дәріс кешені		28 беттің 11 беті

5. Batyrova, K. I. Introduction to biology [Текст] = Введение в биологию : textbook / K. I. Batyrova, D. K. Aydarbaeva. - Almaty : Association of higher educational institutions of Kazakhstan, 2016. - 316 p.

Қосымша әдебиет

1. Schumm, Dorothy E. Core Concepts in clinical Molecular biology [Текст] : монография / Dorothy E. Schumm. - First Edition. - New York : Lippincott - Raven Publishers Philadelphia, 1997. - 74 p.

Электронды басылымдар:

1. Lodich, H. Molecular cell [Электронный ресурс]: научное издание / H. Lodich. - Электрон. текстовые дан. (10,4 Мб). - Б. м. : Б. и., 2003
2. Primer of Molecular Genetics [Электронный ресурс]: учебник. - Электрон. текстовые дан. (10,5 Мб). - М. : Б. и., 1992
3. Clote, P. Computational molecular biology FP. Clote, R. Backofen [Электронный ресурс] : научное издание / P. Clote, R. Backofen. - Электрон. текстовые дан. (13,2 Мб). - Б. м. : Б. и., 2000
4. Glossary, Lodish H. Molecular Cell biology [Электронный ресурс] : словарь / Lodish H. Glossary. - Электрон. текстовые дан. (11,1 Мб). - Б. м. : Б. и., 2003
5. Watson, J. D. Molecular Biology of the gene [Электронный ресурс] : научное издание / J. D. Watson. - Fifth edition. - Электрон. текстовые дан. (30,2 Мб). - Б. м. : Б. и., 2004

Электронды деректер базалары

№	Атауы	Сілтеме
1	Электронды кітапхана	http://lib.ukma.kz
2	Республикалық жоғары оқу орындары аралық электронды кітапхана	http://rmebrk.kz/
3	«Студент кеңесшісі» Медициналық ЖОО электронды кітапханасы	http://www.studmedlib.ru
4	«Параграф» ақпараттық жүйе «Медицина» бөлімі	https://online.zakon.kz/Medicine
5	Ғылыми электрондық кітапхана	https://elibrary.ru/
6	«BooksMed» электронды кітапханасы	http://www.booksmed.com
7	«Web of science» (Thomson Reuters)	http://apps.webofknowledge.com
8	«Science Direct» (Elsevier)	https://www.sciencedirect.com
9	«Scopus» (Elsevier)	www.scopus.com
10	PubMed	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed

Интернет-ресурстар:

1. Генетика. Учебник для ВУЗов/Под ред. Академика РАМН В.И. Иванова – М.: ИКЦ «Академкнига», 2011-638с.: ил.
2. Мушкамбаров Н.Н., Кузнецов С.Н. Молекулярная биология. Учебное пособие для студентов медицинских вузов, 3-е изд-е, Москва: Наука, 2016, 660с.
3. У. Клаг, М. Каммингс. Основы генетики – М.: Техносфера, 2009 г.
4. Курчанов.А. Генетика человека с основами общей генетики: учеб. пособие -СПб, 2009г.
5. Альбертс Б., Брей Д., Хопкин К. Основы молекулярной биологии клетки. Учебное издание. 2-е изд., испр., пер. с англ. 768ст. 2018г.
6. Спирин А.С. Биосинтез белков, Мир РНК и происхождение жизни.
7. Спирин А.С. Молекулярная биология. Структура рибосом и биосинтез белка. – М.: (электронный учебник).

6. Бақылау сұрақтары (кері байланыс)

1. Популяцияның негізгі мәні
2. Популяциялық генетиканың негізгі ұғымдарына түсінік беру

ОҢТҮСТІК-ҚАЗАҚСТАН MEDISINA AKADEMIASY «Оңтүстік Қазақстан медицина академиясы» АҚ	 SOUTH KAZAKHSTAN MEDICAL ACADEMY АО «Южно-Казахстанская медицинская академия»
Биология және биохимия кафедрасы	46/
Дәріс кешені	28 беттің 12 беті

3. Харди-Вайнберг заңын түсіндіру
4. Тақырып бойынша есептер шығару

ONTÜSTIK-QAZAQSTAN MEDISINA AKADEMIASY «Оңтүстік Қазақстан медицина академиясы» АҚ  SOUTH KAZAKHSTAN MEDICAL ACADEMY АО «Южно-Казахстанская медицинская академия»	
Биология және биохимия кафедрасы	46/
Дәріс кешені	28 беттің 13 беті

ONTÜSTIK-QAZAQSTAN MEDISINA AKADEMIASY «Оңтүстік Қазақстан медицина академиясы» АҚ  SOUTH KAZAKHSTAN MEDICAL ACADEMY АО «Южно-Казахстанская медицинская академия»	
Биология және биохимия кафедрасы	46/
Дәріс кешені	28 беттің 14 беті