

ONTUSTIK-KAZAKHSTAN MEDICINA AKADEMIASY «Оңтүстік Қазақстан медицина академиясы» АҚ		 SOUTH KAZAKHSTAN MEDICAL ACADEMY АО «Южно-Казахстанская медицинская академия»
Химиялық пәндер, биология және биохимия кафедрасы		46/
Дәріс кешені		16беттің 1 беті

Пәні: «Молекулалық биология медициналық генетика негіздерімен»

Пән коды: MBMGN 1202

ББ атауы: 6B10106 – «Фармация»

Оқу сағаттарының/кредиттер көлемі: 90с/3кредит

Курс және семестр: 1-І

Дәріс көлемі: 5 с.

Шымкент 2025 ж.

ONTUSTIK-KAZAKHSTAN MEDISINA AKADEMIASY «Оңтүстік Қазақстан медицина академиясы» АҚ  SOUTH KAZAKHSTAN MEDICAL ACADEMY АО «Южно-Казахстанская медицинская академия»	
Химиялық пәндер, биология және биохимия кафедрасы	46/
Дәріс кешені	1 беттің 1 беті

Дәріс кешені «Молекулалық биология медициналық генетика негіздерімен» пәнінің жұмыс оқу бағдарламасына (сипаттау) сәйкес әзірленген және кафедра мәжілісінде талқыланды.

Жаттама № / « 22 » 08 2025ж

Кафедра меңгерушісі, профессор



Дауренбеков К.Н.

QONTUSTIK-KAZAKHSTAN MEDISINA AKADEMIASY «Оңтүстік Қазақстан медицина академиясы» АҚ		SOUTH KAZAKHSTAN MEDICAL ACADEMY АО «Южно-Казахстанская медицинская академия»
Химиялық пәндер, биология және биохимия кафедрасы		46/ 1беттің 1 беті
Дәріс кешені		

№1

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

2.Мақсаты: Молекулалық биология және медициналық генетика пәні мен міндеттері туралы түсінік беру. МБ және МГ отандық және шет елдерде дамуы, қысқаша даму тарихы. Дәрігерлерді даярлау жүйесіндегі МБ және МГ маңыздылығы. Жасушаның ақпараттық макромолекулалары - акуыздар мен Н.К. туралы түсінік беру. Акуыздың бастапқы (полипептидтер), екінші және үшінші құрылымы. Фолдинг және Фолдинг факторлар

3.Дәріс тезистері: Молекулалық биология - биологиялық ғылымдар кешені, генетикалық ақпаратты сақтау, беру және өткізу механизмдерін сақтау, биополимерлердің (акуыздар мен нуклеин қышқылдарының) құрылымы мен қызметтерін зерттейді.

Молекулалық биология тарихи биохимияның бір саласы ретінде пайда болды.

Молекулалық биологияның туған күні 1953 жылдың сәуірі болып саналады, ол кезде Джеймс Д. Уотсон мен Фрэнсис Криктің Дүниежүзілік журналында ДНҚ молекуласының кеңістіктік моделін ұсынған мақаласы шыққан. Бұл модельді құруға негіз рентгендік дифракцияны талдау бойынша жұмыс болды, оған Морис Х.Ф. Уилкинсон және Розалинд Франклин қатысты.

Бұл ашылым вирустар мен бактериялардың генетикасы мен биохимиясын зерттеудің ұзақ кезеңімен дайындалды.

1928 жылы Фредерик Гриффит алдымен жылу әсерінен өлтірілген бактериялардың сығындысы қауіпті емес бактерияларға патогенділік белгісін бере алатындығын көрсетті.

Бактериялардың түрленуін зерттеуден кейін патогенді тазартуға әкелді, ол күткендей, акуыз емес, нуклеин қышқылы болды. Нуклеин қышқылының өзі қауіпті емес, ол микроағзалардың патогенділігі мен басқа да қасиеттерін анықтайтын гендерді ғана тасымалдайды.

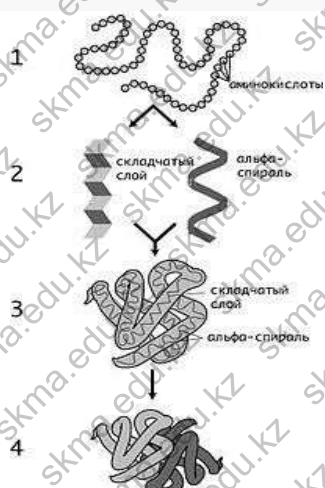
XX ғасырдың 50-ші жылдары көрсетілген, бактерияларда примитивті жыныс процесі бар, олар хромосомалық емес ДНҚ, плазмидалар алмасуға қабілетті. Плазмидтердің ашылуы, сондай-ақ трансформациялану сияқты молекулалық биологияда кеңінен таралған плазмидтік технологияның негізін құрады. Әдістеме үшін тағы бір жаңалық, 20 ғасырдың басында бактерия вирустары, бактериофагтар табылды. Фагтар сонымен қатар генетикалық материалды бір бактериялық жасушадан екінші жасушаға бере алады. Бактериялардың фазалық инфекциясы бактериалды РНҚ құрамының өзгеруіне әкеледі. Егер РНҚ құрамы фазасыз болса, бактериялық ДНҚ құрамына ұқсас болады, инфекциядан кейін РНҚ бактериофаг ДНҚ-ға ұқсас болады. Осылайша, РНҚ құрылымы ДНҚ құрылымымен анықталатыны анықталды. Өз кезегінде жасушаларда акуыз синтезінің жылдамдығы РНҚ-акуыздық кешендердің мөлшеріне байланысты. Сонымен молекулалық биологияның орталық догмасы құрылды: ДНҚ ↔ РНҚ → акуыз. Молекулалық биологияның одан әрі дамуы оның әдіснамасының дамуымен қатар жүрді, атап айтқанда ДНҚ-ның нуклеотидтер тізбегін анықтау әдісін ойлап табу (В. Гилберт пен Ф. Сенгер, 1980 ж. Химия саласындағы Нобель сыйлығы), сонымен қатар гендердің құрылымы мен қызметін зерттеу саласындағы жаңа ашылымдар (қараңыз: генетика тарихы). ХХІ ғасырдың басында адамзаттың барлық ДНҚ-ның және медицина, ауылшаруашылығы және ғылыми зерттеулер үшін өте маңызды басқа ағзалардың бастапқы құрылымы туралы мәліметтер алынды, нәтижесінде биологияда бірнеше жаңа бағыттар пайда болды: геномика, биоинформатика және т.б

4.Иллюстрациялы материалдар:



ҚАЗАҚСТАН РЕСПУБЛИКАСЫ АЛМАТЫ АЛМАТЫ ҚАЗАҚСТАН РЕСПУБЛИКАСЫ АЛМАТЫ АЛМАТЫ «Оңтүстік Қазақстан медицина академиясы» АҚ		SOUTH KAZAKHSTAN MEDICAL ACADEMY АО «Южно-Казахстанская медицинская академия»
Химиялық пәндер, биология және биохимия кафедрасы Дәріс кешені		46/ 1беттің 1 беті

Триофосфатизомераз ферменті мысалында ақуыздың үшінші реттік құрылымының көрінісі. Сол жақта «таяқша» моделі, барлық атомдар бейнеленген және олардың арасындағы байланыс бар; түстер элементтерді көрсетеді. Ортасында құрылымдық мотивтер, α -ширатпалар және β -құрылымдар бейнеленген, ван-дер-ваальстың атомдық радиусын ескере отырып салынған; түстер учаскенің негізгі белсенділігін көрсетеді.



Ақуыздардың құрылымдық деңгейі:

- 1- біріншілік, 2 – екіншілік,
3 - үшіншілік, 4 төртіншілік

5.Әдебиет: қолданбаны қараңыз

6. Бақылау сұрақтары: (кері байланыс)

1. Геномика және протеомика
2. МБ және МГ дамуындағы отандық және шетелдік ғалымдардың рөлі
3. Ақуыздардың құрылысы және қызметі;

№2

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

2.Мақсаты: Генетикалық ақпараттың жазылуы және оны әрі қарай жүзеге асыру принциптері туралы түсінік беру

3.Дәріс тезистері: ДНҚ репликациясы - ДНҚ молекуласының ең маңызды қасиеттерінің бірі – оның өздігінен екі еселенуі (репликациялануы). 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. Сонымен қатар, ДНҚ-да кодталған генетикалық материал екі есе артады және кейінгі бөліну кезінде аналық жасушалар бөлінеді. ДНҚ репликациясын 15-20 түрлі ақуыздардан тұратын күрделі ферменттік кешен жүзеге асырады.

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'

ҚАЗАҚСТАН РЕСПУБЛИКАСЫ АЛМАТЫ АЛМАТЫ Оңтүстік Қазақстан медицина академиясы» АҚ		South Kazakhstan Medical Academy АО «Южно-Казахстанская медицинская академия»
Химиялық пәндер, биология және биохимия кафедрасы Дәріс кешені		46/ 1 беттің 1 беті

генетикалық медициналық кеңестер мен пренатальды диагностика маңызды рөл атқарады (яғни, ағзаның дамуының алғашқы сатысында ауруларды анықтау). Адам генетикасы адамдардағы белгілердің тұқым қуалау ерекшеліктерін, тұқым қуалайтын ауруларды (медициналық генетика) және адам популяцияларының генетикалық құрылымын зерттейді. Адам генетикасы - қазіргі заманғы медицинаның теориялық негізі және қазіргі денсаулық сақтау саласы (СПИД, Чернобыль).

Бірнеше мың генетикалық аурулар белгілі, олар 100% дерлік адамның генотипіне байланысты.

Генотипке де, қоршаған ортаға да байланысты аурулар бар: ишемиялық ауру, қант диабеті, ревматоидты аурулар, асқазан мен он екі елі ішектің ойық жарасы, көптеген онкологиялық аурулар, шизофрения және басқа психикалық аурулар.

Тұқымқуалаушылықтың хромосомалық теориясы - бұл теория, оған сәйкес жасуша ядросының құрамындағы хромосомалар гендердің тасымалдаушысы болып табылады және тұқым қуалаушылықтың материалдық негізін құрайды, яғни ағзалардың бірқатар ұрпақтардағы қасиеттерінің сабақтастығы олардың хромосомаларының үздіксіздігімен анықталады. Тұқымқуалаушылықтың хромосомалық теориясы XX ғасырдың басында пайда болды. Жасушалық теорияға негізделген және гибридологиялық талдауда ағзалардың тұқым қуалайтын қасиеттерін зерттеу үшін қолданылған.

Тұқымқуалаушылық хромосома теориясының негізгі ережелері: генетикалық және цитологиялық карталарды салыстыру тұқым қуалаушылық хромосома теориясының негізгі ережелерін тұжырымдауға мүмкіндік береді:

Гендер хромосомаларда локализацияланған. Сонымен қатар әр түрлі хромосомаларда тең емес гендер бар. Сонымен қатар, әр гомологиялық емес хромосоманың гендерінің жиынтығы ерекше.

Аллельді гендер гомологиялық хромосомаларда бірдей орналасады.

- Гендер хромосомада сызықтық ретпен орналасады.
- Бір хромосоманың гендері байланыс тобын құрайды, яғни олар негізінен байланысқан (бірлескен) мұрагерлікке ие болады, осыған байланысты белгілі бір белгілердің байланысқан мұралары болады. Байланыстық топтардың саны белгілі бір түрдің хромосомаларының гаплоидтық санына (гомогаметикалық жыныста) немесе одан көп (гетерогаметикалық жыныста) 1-ге тең.
- Өткізу нәтижесінде байланыс үзіледі, оның жиілігі хромосомадағы гендер арасындағы қашықтыққа тура пропорционал (сондықтан адгезияның күші гендер арасындағы қашықтыққа кері байланысты болады).
- Кариотип - әрбір биологиялық түр хромосомалардың белгілі бір жиынтығымен сипатталады.

4. Иллюстрациялы материалдар:



QONTUSTIK-KAZAKHSTAN MEDICINA AKADEMIASY «Оңтүстік Қазақстан медицина академиясы» АҚ		SOUTH KAZAKHSTAN MEDICAL ACADEMY АО «Южно-Казахстанская медицинская академия»
Химиялық пәндер, биология және биохимия кафедрасы		46/ 1беттің 1 беті
Дәріс кешені		

Г.Мендель тәжірибелері

Ұрықтану кезіндегі зиготалардың варианттары

5. **Әдебиет:** қолданбаны қараңыз

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

1. Генетиканың атасы?
2. Медицина үшін генетиканың маңызы?
3. Тәуелсіз тұқым қуалаудың сипаттамасы?
4. Тіркес тұқым қуалаудың мәні неде?
5. Адамның тұқым қуалайтын ауруларының себебі неде?
6. Адамның тұқым қуалайтын ауруларын емдеуге болама?

№4

1.Тақырыбы: Адамның тұқым қуалайтын аурулары. Тұқым қуалайтын аурулардың негізгі топтамалары. Тұқым қуалайтын аурулардың алдын алу және диагностикалау негіздері

2.Максаты: Адамның тұқым қуалайтын аурулары, жіктелуі және диагностика мен алдын-алудың негізгі әдістері туралы түсінік беру.

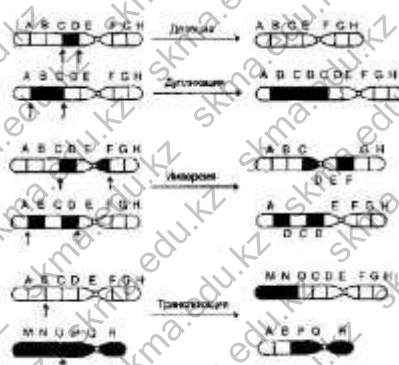
3.Дәріс тезистері: Қазіргі уақытта 4500-ден астам ауру генетикалық ауруларға жатады.

Рентгенологиялық генетикалық аурулар, мысалы, цистикалық фиброз және аденозин деаминаза тапшылығы, егер геннің екі аллельдері де зақымданса.

Үстінгі аутосомдық ауруларда, мысалы Хантингтон ауруы, аурудың генінің әсері басқа аллель сау болса да пайда болады.

Ақыр соңында, X хромосомасына байланысты аурулар ер адамдарда пайда болады, ал әйелдерде, әдетте, X хромосомасының сынғыштық синдромы сияқты әрдайым ауырмайды және генді өз ұрпақтарына таратып, ұлдарына ауруды тасымалдайды. Геномдық, хромосомалық, моногендік және полигендік (мультифакторлы) тұқым қуалайтын ауруларды ажырату әдетке айналған.

4.Иллюстрациялы материалдар:



Хромосомалық абберрациялар



Даун синдромымен ауыратын адам

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

5. Әдебиет: қолданбаны қараңыз

6. Бақылау сұрақтары: (кері байланыс)

1. Адамның тұқым қуалайтын ауруларының пайда болу себептері?
2. Тұқым қуалайтын аурулар қандай принциптер бойынша жіктеледі?
3. Тұқым қуалайтын ауруларды диагностикалау әдістері?
4. Тұқым қуалайтын аурулардың алдын алу әдістері?

№5

1. Тақырыбы: Геномика және оның болашағы. Фармакогеномика және оның дәрілік терапия мен дәрілік препараттарды дайындаудағы маңызы

2. Мақсаты: Геномның патологиялық анатомиясы туралы түсінік беру.

3. Дәрістің тезисы: Геном - ағзаның белгілі бір типтегі жасуша хромосомаларының гаплоидты жиынтығындағы тұқым қуалайтын материалдардың жиынтығы.

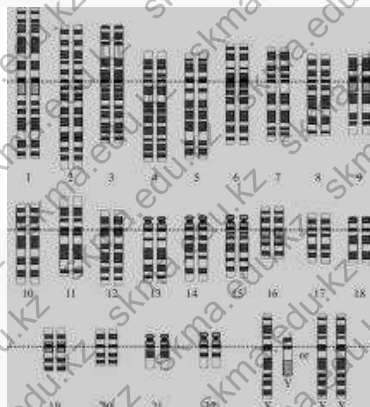
«Геном» терминін 1920 жылы Ханс Винклер бір биологиялық түр ағзаларының хромосомаларының гаплоидты жиынтығындағы гендердің жиынтығын сипаттау үшін ұсынған. Бұл терминнің бастапқы мағынасы генотиптің тұжырымдамасы, генотиптен айырмашылығы, жеке емес, тұтастай түрдің генетикалық сипаттамасы болатындығын көрсетті. Молекулалық генетиканың дамуымен бұл терминнің мәні өзгерді. Көптеген ағзаларда генетикалық ақпараттың тасымалдаушысы болып ДНҚ-табылатын және геномның негізін құрайтын гендер ғана емес екендігі белгілі. Эукариотты жасушалардың ДНҚ-ның көп бөлігі ақуыздар мен РНҚ туралы ақпаратты қамтымайтын нуклеотидтік тізбектен тұрады («артық»).

Жасушалардағы генетикалық ақпарат ядроның хромосомаларында ғана емес, сонымен қатар хромосомаішілік ДНҚ-да да болады.

Жеке биологиялық түрдің геномын анықтағанда, ең алдымен, ағзаның жынысымен байланысты генетикалық айырмашылықтарды ескеру қажет, өйткені ерлер мен әйелдердің жыныстық хромосомалары әр түрлі болады. Екіншіден, үлкен популяциялардың генофондында кездесетін аллельді варианттардың көптігі және онымен байланысты бірізділік, тек белгілі бір орта геном туралы айтуға болады, оның өзінде жеке тұлғалардың геномдарынан айтарлықтай айырмашылықтар болуы мүмкін.

Фармакогеномика - бұл тез дамып келе жатқан ғылым - фармакогенетика мен заманауи геномдық технологиялардың «қорытпасы». Фармакогеномиканы тәжірибелік фармакология мен клиникалық медицинаның практикасына енгізу Адам геномы жобасын іске асыру кезінде генетикалық талдау әдістерін жетілдірудің нәтижесінде мүмкін болды. Фармакогеномика фармацевтикалық компаниялардың жана препараттарды құруға, олардың дамуын жеделдетуге, терапевтік тиімділікті арттыруға және осы препараттарды қолдану нәтижесінде жағымсыз реакциялар ықтималдығын азайтуға көмектеседі.

4. Иллюстрациялы материал:



QONTUSTIK-KAZAKHSTAN MEDISINA AKADEMIASY «Оңтүстік Қазақстан медицина академиясы» АҚ		SOUTH KAZAKHSTAN MEDICAL ACADEMY АО «Южно-Казахстанская медицинская академия»
Химиялық пәндер, биология және биохимия кафедрасы		46/ 1беттің 1 беті
Дәріс кешені		

Париж классификациясы бойынша адам хромосомалары

5.Әдебиет:

(қолданба)

Қазақ тілінде

Негізгі:

1. Клетканың молекулалық биологиясы. 2 т. : оқулық / Б. Альберте [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 education 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 АҚНУР", 2013. - 146 с.
8. Әбилаев, С. А. Молекулалық биология және генетика: оқулық / С. А. Әбилаев. - 2-бас. түзет., және 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:

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.
3. Қуандықов, Е. Ә. Негізгі молекулалық-генетикалық терминдердің орысша-қазақша сөздігі - Алматы: Эверо, 2012. - 112 бет
4. Муминов, Т. Основы молекулярной биологии: курс лекций. - Алматы: Эффект, 2007

6. Бақылау сұрақтары: (кері байланыс)

1. Геномды анықтау
2. Прокариот геномы
3. Эукариот геномы
4. Адам геномы
5. Хромосомалар, анықтамасы, типтері, құрылымы