

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/ 16беттің 1 беті
Дәріс кешені		

Пәні: Молекулалық биология, медициналық генетика негіздерімен

Пән коды: MBMGN 2201

БББ атауы: 6B10106 «Фармация»

Оқу сағатының көлемі/кредиттер: 150 сағат/5кредит

Курсы және оқу семестрі: 2 - III

Дәріс көлемі: 10с.

Шымкент 2025 ж.

ONTUSTIK-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	16беттің 1 беті

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

Хаттама №1 «27» 08 2025ж.

Кафедра меңгерушісі, профессор  Дауренбеков К.Н.

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/ 16беттің 1 беті
Дәріс кешені		

№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: 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 - ақуыздар мен Н.К. туралы түсінік беру. Ақуыздың 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 (ақуыздар 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 Криктың 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, ақуыз емес, нуклеин қышқылы болды. Нуклеин қышқылының өзі қауіпті емес, ол микроағзалардың патогенділігі мен басқа да қасиеттерін анықтайтын гендерді ғана тасымалдайды.

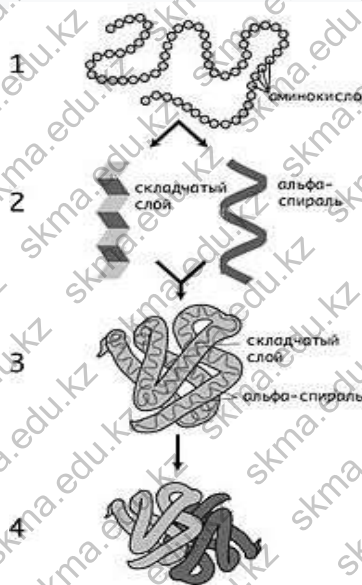
XX ғасырдың 50-ші жылдары көрсетілген, бактерияларда примитивті жыныс процесі бар, олар хромосомалық емес ДНҚ, плазмидалар алмасуға қабілетті. Плазмидтердің ашылуы, сондай-ақ трансформациялану сияқты молекулалық биологияда кеңінен таралған плазмидтік технологияның негізін құрады. Әдістеме үшін тағы бір 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 ақуыз синтезінің жылдамдығы РНҚ-ақуыздық кешендердің мөлшеріне байланысты. Сонымен молекулалық биологияның орталық догмасы құрылды: ДНҚ ↔ РНҚ → ақуыз. 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). XXI 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:

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	1беттің 1 беті



Трифосфатизомераза ферменті мысалында ақуыздың үшпінші 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-ваальстің атомдық радиусын ескере отырып салынған; түстер учаскенің негізгі белсенділігін көрсетеді.



Ақуыздардың құрылымдық деңгейі:

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

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: қолданбаны қараңыз

6. Бақылау сұрақтары 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: Нуклеин қышқылдарының матрицалық синтезі. Репликация 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 сапдарынан 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.

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/ 1беттің 1 беті

Дәріс кешені

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

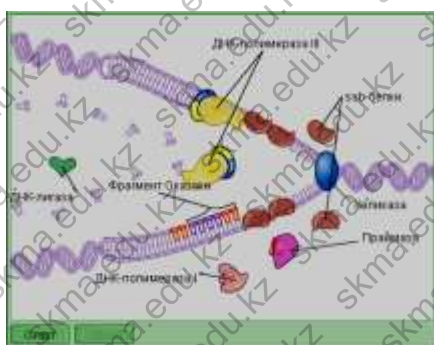
Көптеген тәжірибелер нәтижесінде ДНҚ молекуласының репликациялануы жартылай консервативті жолмен жүретіндігі дәлелденді. Оны алғашқылардың бірі болып 1958ж. М.Мезельсон және Ф.Сталь *E.coli* жасушасында байқаған.

Кейбір прокариоттардың және барлық эукариоттардың ДНҚ молекуласы *сызықша* тәрізді болып келеді және олардың репликациялануы белгілі бір нүктеден, репликативтік ісінуің пайда болуынан басталып, хромосоманың қарама-қарсы жағына қарай бағытталады. Эукариоттардың ірі хромосомаларында бір мезгілде жүздеген репликациялық ісінулер пайда болады және олар бір – бірімен қосылып У- тәрізді аралық құрылым пайда етеді. Мұны У- тәрізді жартылай консервативті репликациялану деп атайды.

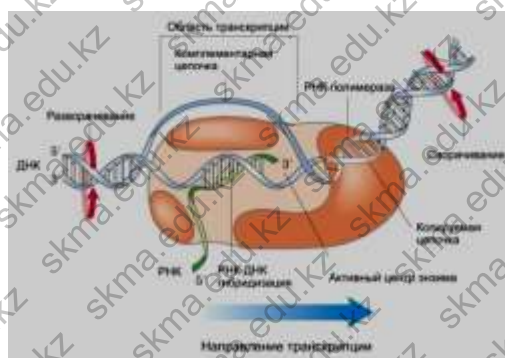
Транскрипция (лат. *transcriptio* — көшіріп жазу) — ДНҚ молекуласын матрица ретінде пайдаланып, РНҚ молекуласын синтездеу. Басқа сөзбен айтқанда генетикалық ақпаратты ДНҚ-дан РНҚ-ға ауыстыру.

Транскрипция ДНҚ-ғауелді 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. Гендердің белсенділігін (экспрессиясын) реттеудің нақты тетіктерін 1961 жылы француз зерттеушілері Франсуа Джейкоб пен Жак Моно орнатқан. Олар кейінірек классикалық деп аталған «оперон» гипотезасын ұсынды, оның авторлары Нобель сыйлығына ие болды. Осы зерттеудің негізінде алғаш рет оперонның құрылымдық және функционалды ұйымының моделі жасалды. Қазіргі уақытта оперон теориясы экспериментальды растау алды.

4.Иллюстрациялы материалдар:



Репликация



Транскрипция

Оперон тұжырымдамасына сәйкес ақуыз ферменттерінің биосинтезін реттеу сызбанұсқасы

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

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

5.Әдебиет: қолданбаны қараңыз

6. Бақылау сұрақтары: (кері байланыс)

1. Репликация факторлары?

2. Транскрипция факторлары?

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/ 16бетің 1 беті
Дәріс кешені	

3. Трансляция факторлары?

№3

1. Тақырыбы: Жасушаның тұқым қуалау аппараты. Құрылысы және қызметі

2. Мақсаты: барлық деңгейде жасушаның генетикалық аппараттарының құрылымын зерттеу

3. Дәрістің тезисы: Жасушаның генетикалық материалы - ДНҚ молекуласы. Генетикалық материалды ұйымдастырудың гендік, хромосомалық және геномдық деңгейлері ажыратылды. Әр деңгей өзінің қасиеттерімен, құрылымымен және бірнеше ұрпақтарда берілу заңдылықтарымен сипатталады.

Тұқым қуалайтын материалды ұйымдастырудың генетикалық деңгейінің негізгі элементі және генетикалық ақпараттың бірлігі ген болып табылады. Ген дегеніміз РНҚ немесе полипептидтер тізбегінің құрылымы туралы ақпаратты кодтайтын ДНҚ бөлігі.

Көптеген вирустар мен бактерияларда хромосома сақиналы пішінді болады, олар шаш тәрізді және сызықты пішіндерге айналады (бактериофаг λ).

Химиялық тұрғыдан алғанда, хромосомалар - бұл тұқым қуалайтын ақпаратты сақтайтын, ұрпақтарға өткізетін және жүзеге асыратын нуклеопротеидтер кешені. Кешенге: ДНҚ молекуласы (40%), ақуыздар (60%), аз мөлшерде РНҚ (ДНҚ мөлшерінің 10%) кіреді.

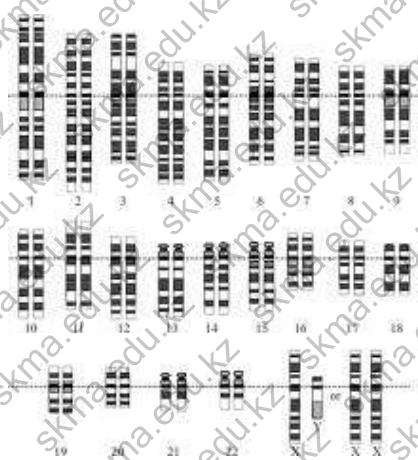
Геном - бұл хромосомалардың гаплоидты жиынтығындағы ДНҚ мөлшері; ДНҚ-ның толық құрамы, ағзаның дамуы мен өмір сүруі үшін қажетті ақпараттың толық көлемін; жасушаның ядролық және ядродан тыс ДНҚ-ның барлық гендер мен генаралық бөлімдерінің жиынтығы.

Эукариоттардың геномы күрделілігімен, ген тығыздығымен, интрондардың болуымен сипатталады. ДНҚ күрделілігі оның ұзындығын анықтайтын әр түрлі ДНҚ тізбегінің жалпы ұзындығымен (т.с.с.) сипатталады.

Эукариоттық ДНҚ-да әр түрлі қайталану деңгейіндегі ДНҚ тізбегі бар. Келесі ДНҚ тізбегі ажыратылады: ерекше және қайталанатын.

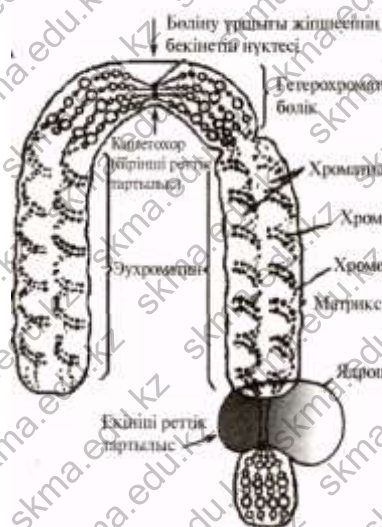
Адамның соматикалық жасушасындағы 46 хромосомадағы ДНҚ-ның жалпы ұзындығы 2 м және $6,4 \cdot 10^9$ негіз жұп, сондықтан гаплоидты жасушада $3,2 \cdot 10^9$ негіз жұп болады. ДНҚ-ның негізгі бөлігі хромосомаларға локализацияланған (99,5%), яғни бұл ядролық ДНҚ.

4. Иллюстрациялы материал:



Париж классификациясы бойынша адам хромосомалары

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/ 1беттің 1 беті
Дәріс кешені	



Метафазалық хромосома

<https://www.youtube.com/watch?v=dEXMrONKVPk&feature=youtu.be> Гендік деңгейі

https://www.youtube.com/watch?v=vpp_Ce8aH4&feature=youtu.be Хромосомалық деңгейі

5. Әдебиеттер: қолданбаны қараңыз

6. Бақылау сұрақтары: (кері байланыс)

1. Ген тұқымқуалаушылықтың қарапайым бірлігі
2. Геннің жұқа құрылымы (экзондар, интрондар, цистондар, мутондар, қайта қарау).
3. Гендердің жіктелуі
4. Геном туралы түсінік беру
5. Генетикалық элементтерге түсінік беру
6. ДНҚ фракциясын сипаттау
7. Хромосомааралық және сақиналы ДНҚ

№4

1. Тақырыбы: Жасушаның циклы және жасушаның бөлінуі. Жасуша бөлінуінің реттелуінің молекулалық механизмдері

2. Мақсаты: Жасушаның циклиндер және циклин тәуелді киназалар (ЦТК), митозстимулдаушы фактор (МСФ). Жасуша циклының бақылау нүктелері. Р-53 ақуызының реттеуші рөлі. Апоптоз, тіршілік циклының тірі ағзаларда биологиялық рөлі туралы түсінік беру.

3. Дәріс тезистері: Ағзалардың түпкілікті қасиеттері-өздігінен өрбу, өздігінен жаңару, өздігінен реттелу, жасушалардың бөлінуіне негізделінетіні бұрыннан белгі.

Жасушалардың митоз, мейоз жолдарымен бөлінуі, митоздың негізгі фазалары (профаза, метафаза, анафаза, телофаза), жасуша циклының кезеңдері (G_1 , S, G_2 , M) осыдан 100 жыл бұрын зерттеліп сипатталған.

Жасуша циклы (митоздық цикл) дегеніміз жасушаның пайда болуы, өсуі, атқаратын қызметтеріне икемделуі және әрі қарай бөлінуі кезеңдерінде байқалатын құбылыстар мен үдерістер жиынтығы болып табылады.

Жасуша циклы (митоздық цикл) 4 кезеңдерден тұрады:

G_1 (Gар-1)-пресинтетикалық кезең-жаңадан пайда болған жасушалардың өсуі, ДНҚ молекуласының синтезделуіне (репликация) дайындалу кезеңі.

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/ 1беттің 1 беті

Дәріс кешені

Белгілі бір себептермен бөлінуін тоқтатқан, митоздық циклдан шыққан, жасушаларды **G₀-кезең** жасушалары деп атайды.

Жасушалардың митоздық циклдан шығуы **біржолата, кері қайтпайтын** не **уақытша, кері қайтатын** күйде болуы мүмкін. Біріншісіне-нағыз жіктелген жасушалар (фибробласттар, лейкоцитер) жатады.

Сол сияқты, жасушаның кезекті митоздық циклға енуі, яғни бөлінуі туралы шешім де, **кері қайтатын** не **кері қайтпайтын** күйде болуы мүмкін. Егер жасуша бөлінуіне дайындық мұқият және түпкілікті түрде жүрген болса, онда жасуша қалай болғанда-да, тіпті оған митгендер әсер етпесе-де, келесі S-кезеңге өтеді, яғни жаңа цикл басталады.

S-синетикалық кезең-ядро ДНҚ молекуласы синтезделінеді (екі еселенеді), цитоплазмада органеллалар, оның ішінде центриольдар, көбейеді. Бұл кезеңнің аяғында жасуша, ДНҚ бойынша, тетраплоидты болады. Бұл кезеңнің ұзақтығы шамамен 10 сағатқа тең.

G₂ (Gap-2)-постсинтетикалық кезең-жасуша бөлінуге дайындалады, яғни митоздың қалыпты жүруі үшін қажет барлық ақуыздар, оның ішінде бөліну жіпшесін қалыптастыратын **тубулин** синтезделінеді. Бұл кезеңнің ұзақтығы 4,5-5,0 сағатқа тең.

M-митоз-жасушаның бөліну кезеңі, ол 4 фазадан-**профаза, метафаза, анафаза, телофазадан** тұрады. Митоздың жалпы ұзақтығы 30-40 мин.

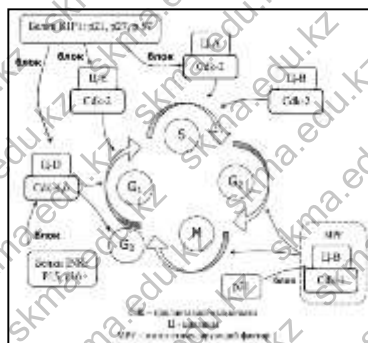
4. Иллюстрациялы материалдар:

Митоз. I—III — профаза;

IV — метафаза;

V—VI — анафаза;

VII—VIII — телофаза



Cdk,-циклин кешені жасуша циклінің әртүрлі фазаларында анықталады.

<https://www.youtube.com/watch?v=U053VjkuFaY&feature=youtu.be> клет цикл

<https://www.youtube.com/watch?v=8iAYEF8dXmw&feature=youtu.be> апоптоз

5. Әдебиеттер қолданбаны қараңыз

6.Бақылау сұрақтары: (кері байланыс)

1. Жасушалық циклдің митотикалық циклден айырмашылығы?
2. Митоздық циклдің әр кезеңінде қандай негізгі өзгерістер болады?
3. Жасуша бөлінуі кезінде қандай өзгерістер болады?
4. Жасуша циклінің реттелуінде қандай механизмдер қатысады?

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/ 1беттің 1 беті
Дәріс кешені		

№5

1.Тақырыбы: Геномика және оның болашағы. Фармакогеномика

2. Мақсаты: Геномның патологиялық анатомиясы туралы түсінік беру

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

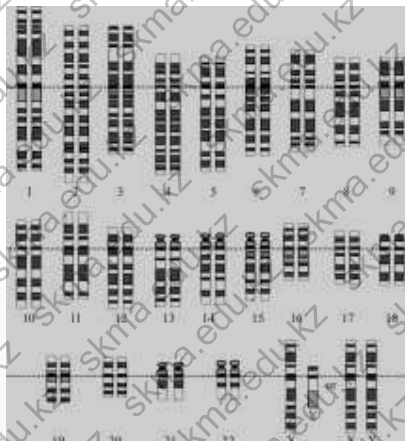
«Геном» терминін 1920 жылы Ганс Винклер бір биологиялық түр ағзаларының хромосомаларының гаплоидты жиынтығындағы гендердің жиынтығын сипаттау үшін ұсынған. Бұл терминнің бастапқы мағынасы генотиптің тұжырымдамасы, генотиптен айырмашылығы, жеке емес, тұтастай түрдің генетикалық сипаттамасы болатындығын 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 бірзділік, 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 жаңа препараттарды құруға, олардың дамуын жеделдетуге, терапевтік тиімділікті арттыруға және осы препараттарды қолдану нәтижесінде жағымсыз реакциялар ықтималдығын азайтуға көмектеседі.

4. Иллюстрациялы материал:



Париж классификациясы бойынша адам хромосомалары

<https://www.youtube.com/watch?v=t3yZGupfc0A&feature=youtu.be> геномика

<https://www.youtube.com/watch?v=OF0zTe2qoWs&feature=youtu.be> фармакогеномика

5.Әдебиет: қолданбаны қараңыз

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/ 16бетің 1 беті
Дәріс кешені		

6. Бақылау сұрақтары: (кері байланыс)

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

№6

1. Тақырыбы: Медициналық генетикаға кіріспе. Тұқымқуалаушылықтың хромосомалық теориясы

2. Максаты: Генетика пәні мен міндеттері, оның медицинадағы рөлі туралы түсінік беру; Г.Мендель (дискретті тұқым қуалау) және Т.Морганның (тіркес тұқым қуалау) заңдары.

3. Дәріс тезистері: Медициналық генетиканың міндеттері - ата-аналар арасында осы ауруларды тасымалдаушыларды дер кезінде анықтау, ауру балаларды анықтау және оларды емдеу бойынша ұсыныстар жасау. Генетикалық жолмен туындаған аурулардың алдын-алуда 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.

ОҢТҮСТІК-ҚАЗАҚСТАН МӘДИСІНА АКАДЕМИЯСЫ «Оңтүстік Қазақстан медицина академиясы» АҚ	SKMA 1979 SOUTH KAZAKHSTAN MEDICAL ACADEMY АО «Южно-Казахстанская медицинская академия»
Химиялық пәндер, биология және биохимия кафедрасы	46/ 16беттің 1 беті
Дәріс кешені	

- 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:



Г.Мендель тәжірибелері

Ұрықтану кезіндегі зиготалардың варианттары

<https://www.youtube.com/watch?v=vfZMYBGxxyQ&feature=youtu.be> методы генет

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?

№7

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

2.Мақсаты: 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.

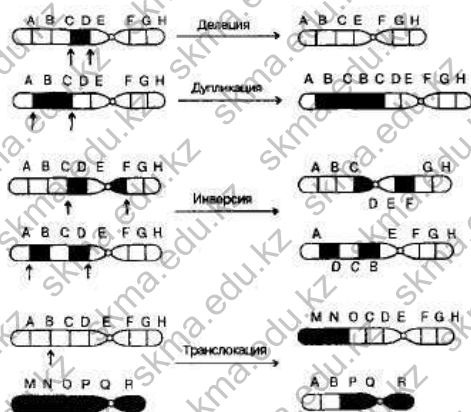
Рентгенологиялық генетикалық аурулар, мысалы, цистикалық фиброз және аденозин деаминаза тапшылығы, егер геннің екі аллельдері де зақымданса.

Үстіңгі 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:

ОҢТҮСТІК-ҚАЗАҚСТАН МЕДИЦИНА АКАДЕМИЯСЫ «Оңтүстік Қазақстан медицина академиясы» АҚ	ОҢТҮСТІК-ҚАЗАҚСТАН МЕДИЦИНА АКАДЕМИЯСЫ АО «Южно-Казахстанская медицинская академия»
Химиялық пәндер, биология және биохимия кафедрасы	46/ 1беттің 1 беті



Хромосомалық аберрациялар

Даун синдромымен ауыратын адам

https://www.youtube.com/watch?v=Xh_RplAaNBQ&feature=youtu.be моно, поли, хром болезни

5.Әдебиет: колданбаны қараңыз

6. Бакылау 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?

№8

1.Тақырыбы: Онтогенез - даму генетикасы. Жеке дамудың жасушалық және генетикалық негіздері

2. Мақсаты: Онтогенез және жасушалық және генетикалық негіздері туралы түсінік беру. Эмбриональдық дамудың жалпы заңдылықтары. Жеке дамудың жасушалық және генетикалық негіздері. Ақаулықтардың пайда болуы

3. Дәрістер тезісі: Ағзалардың жеке дамуын - онтогенез деп атайды. Ол зиготадан ағзаның дүние салуына (өлуі) дейінгі аралықта байқалатын күрделі және көп сатылы өсу мен даму үдерістерінің (процестерінің) кешені болып табылады. Онтогенез (жеке даму) нәтижесінде бір жасуша-зиготадан құрылысы жағынан күрделі (триллиондаған жасушалардан, көптеген ұлпалар мен мүшелерден тұратын), түрге сәйкес және даралық ерекшеліктері қалыптасқан, ересек ағзалар дамып жетіледі. Морфогенез (жаңа формалардың түзілуі) -жасушалардың өсуімен бірге олардың кейбіреулерінің заңды түрде өліп жойылуы; жасушалар формасының өзгеруі; жасушалар қабаттарының қозғалуы мен майысып иілуі т.б. сияқты күрделі құбылыстарды қамтитын үдеріс (процесс) болып табылады. Сондықтан-да ағзалардың жеке дамуы (онтогенез) өте мықты жасушалық молекулалық-генетикалық тетіктер (механизмдер) арқылы басқарылып, бағдарланатыны сөзсіз. Бірақ, әлі-де болса оның құпиясы, сыры толық ашылмаған, яғни қалайша екі жасушаның (сперматозоид және жұмыртқа жасушасы) қосылуы нәтижесінде 200-ден астам әртүрлі ұлпалар кешенінен құрылған күрделі ағза дамып жетіледі деген сұраққа толық жауап жоқ.

Ұрықтану кезінде екі ата-ананың хромосомалары тек бір ядрода біріктіріледі. Олар бірден генетикалық ақпарат көзі ретінде қызмет ете бастайды. Жеке даму генетикасын зерттеудегі негізгі әдіс - мутацияны қолдану. Онтогенездің қалыпты ағымын өзгертетін мутацияны тудырғаннан кейін қалыпты және мутантты жеке тұлғалардың фенотиптері салыстырылып,

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/ 1беттің 1 беті

Дәріс кешені

геннің дамуына әсер етеді. Гендердің рөлі бірдей емес. Кейбір гендер өмірлік маңызды қызметтеріне жауап береді, онсыз жасушалардың қалыпты жұмыс істеуі мүмкін емес. Мысалы, т-РНҚ және ДНҚ полимераза-ларының синтезі. Бұл үй шаруашылығының гендері.

4. Иллюстрациялы материалдар:



Жоғарғы тандайдың жырығы

<https://www.youtube.com/watch?v=ps92yjSDE04&feature=youtu.be> онтогенез

5. Әдебиеттер: колданбаны қараңыз

6. Бақылау сұрақтары:

1. Онтогенез анықтамасы;
2. Онтогенез кезеңдері; Онтогенез. Эмбриональдық дамудың жалпы заңдылықтары. Жеке дамудың жасушалық және генетикалық негіздері. Ақаулықтардың пайда болуы
3. Эмбриональдық даму;
4. Эмбриогенездің жасушалық және генетикалық тетіктері;

№9

1. Тақырыбы: Популяциялық генетика негіздері

2. Мақсаты: Популяциялардағы генетикалық процесстер, Харди-Вайнберг заңы және некелесу типтерінің рөлі туралы түсінік беру

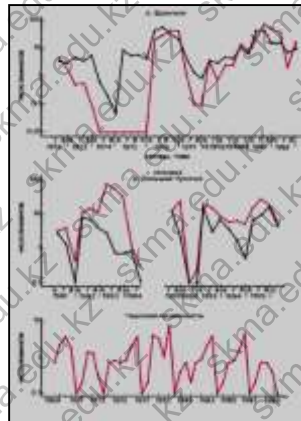
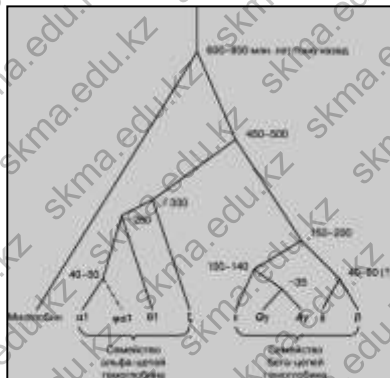
3. Дәрістер тезісі: Популяциялық генетика – аллельдердің таралу жиілігін және олардың өзгеруіне байланысты эволюцияның қозғаушы күштерінің өзгеруін (мутагенез, табиғи сұрыптау, гендер дрейфі, миграция және т.б.) зерттейтін ғылым. Оған қоса популяцияның субпопуляциялық структуралырын және кеңістіктегі структурасын зерттейді. Популяциялық генетика адаптация мен специализацияны түсіндіруге тырысады және эволюцияның синтетикалық теориясының негізгі бөлігі болып табылады.

Экологиялық генетика – ағзалардың өзара әрекеттесу аспектілерін және сыртқы орта факторларының (экологиялық факторлар) әсерінен болатын ағзалардың өзгеруін, соған қоса генетикалық процесстердің және экологиялық факторлардың қарым-қатынасын зерттейді.

Экологиялық генетиканың құрамына токсикогенетика, фармакогенетика, фармакогеномика тәрізді ғылыми бағыттар кіреді.

4. Иллюстрациялы материалдар:

ОҢТҮСТІК-ҚАЗАҚСТАН 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



Адамның глобинді ақуыздарының эволюциясы

Популяциялық толқындар

<https://www.youtube.com/watch?v=slohBI2zy0I&feature=youtu.be> харди-вайнберг

5. Әдебиеттер: қолданбаны қараңыз

6. Бақылау сұрақтары: (кері байланыс)

1. Популяция дегеніміз не?
2. Популяциялардың экологиялық сипаттамасы;
3. Популяциялардың генетикалық сипаттамасы;
4. Харди-вайнберг заңының негізгі қағидалары;

№10

1. Тақырыбы: Адамдардағы фармакогенетика және экогенетика негіздері. Препаративті медицина, анықтамасы, генетикалық негіздері (генетикалық паспорт), перспективасы, медициналық маңызы

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

ОҢТҮСТІК-ҚАЗАҚСТАН 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		

фенотиптік байқалмайтын. Ал, жаңа жағдайларда олар активтеніп фенотиптік байқалуын көрсетуі 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 қатынасатын 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 тамақтарға қосылатын қоспаларға, атмосфера ластануына, кәсіби зиянды факторларға да байқалған.

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

4. Иллюстрациялы материал:

ГЕН	ПОПУЛЯЦИЯ	ТЕРМІНДІК	ЭКОГЕНЕТИКА	ЭКОГЕНЕТИКА
СНС1	АҚШ	Нарушения фазы I	40% РЖ	Рак легкого, хрон. бронхит, эмфизема
СНС2	АҚШ	Нарушения фазы I	40% РЖ	Рак легкого, хрон. бронхит, эмфизема
СНС3	АҚШ	Нарушения фазы I	40% РЖ	Рак легкого, хрон. бронхит, эмфизема
СНС4	АҚШ	Нарушения фазы I	40% РЖ	Рак легкого, хрон. бронхит, эмфизема
СНС5	АҚШ	Нарушения фазы I	40% РЖ	Рак легкого, хрон. бронхит, эмфизема
СНС6	АҚШ	Нарушения фазы I	40% РЖ	Рак легкого, хрон. бронхит, эмфизема
СНС7	АҚШ	Нарушения фазы I	40% РЖ	Рак легкого, хрон. бронхит, эмфизема
СНС8	АҚШ	Нарушения фазы I	40% РЖ	Рак легкого, хрон. бронхит, эмфизема
СНС9	АҚШ	Нарушения фазы I	40% РЖ	Рак легкого, хрон. бронхит, эмфизема
СНС10	АҚШ	Нарушения фазы I	40% РЖ	Рак легкого, хрон. бронхит, эмфизема
СНС11	АҚШ	Нарушения фазы I	40% РЖ	Рак легкого, хрон. бронхит, эмфизема
СНС12	АҚШ	Нарушения фазы I	40% РЖ	Рак легкого, хрон. бронхит, эмфизема
СНС13	АҚШ	Нарушения фазы I	40% РЖ	Рак легкого, хрон. бронхит, эмфизема
СНС14	АҚШ	Нарушения фазы I	40% РЖ	Рак легкого, хрон. бронхит, эмфизема
СНС15	АҚШ	Нарушения фазы I	40% РЖ	Рак легкого, хрон. бронхит, эмфизема
СНС16	АҚШ	Нарушения фазы I	40% РЖ	Рак легкого, хрон. бронхит, эмфизема
СНС17	АҚШ	Нарушения фазы I	40% РЖ	Рак легкого, хрон. бронхит, эмфизема
СНС18	АҚШ	Нарушения фазы I	40% РЖ	Рак легкого, хрон. бронхит, эмфизема
СНС19	АҚШ	Нарушения фазы I	40% РЖ	Рак легкого, хрон. бронхит, эмфизема
СНС20	АҚШ	Нарушения фазы I	40% РЖ	Рак легкого, хрон. бронхит, эмфизема

<https://www.youtube.com/watch?v=e1JBaub1gQQ&feature=youtu.be> фармакогенетика

5. Әдебиет:

Қолданба

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.

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/ 16бетің 1 беті

Дәріс кешені

6. Нұрғазы, Қ. Ш. Молекулалықбиология: оқулық / Қ. Ш. Нұрғазы, У. Қ. 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. Молекулалықбиологияжәнегенетика: оқулық / С. А. Әбилаев. - 2-бас. түзет., жәнетолықт. - 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.Молекулярлықбиологиянегіздері: лекциялар курсы / Т.А.Муминов, Е.У.Қуандыков,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. Қуандыков, Е. Ө. Негізгімолекулалық-генетикалықтерминдердіңорысша-қазақшасөздігі - Алматы :Эверо, 2012. - 112 бет
4. Муминов, Т. Основы молекулярной биологии: курс лекций. - Алматы: Эффект, 2007

6. Бакылау сұрақтары: (кері байланыс)

- 1.Фармакогенетика және экогенетика мәні қандай?
2. Фармакогенетика мен экогенетиканың болашағы қандай?
3. Иондаушы сәулеленудің биологиялық объектілерге әсері қандай?

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	16беттің 1 беті

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	16беттің 1 беті

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	16беттің 1 беті