

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/ 16беттің 1 беті
Дәріс кешені		

Дәріс кешені

Пәні: Молекулалық биология және медициналық генетика

Пән коды: MBMG 1203

ББ атауы және шифры: Медицина «6В10115»

Оқу сағатының көлемі/кредиттер: 180 сағат/6 кредит

Курсы және оқу семестрі: 1–1

Дәріс көлемі: 12

Шымкент 2025 ж.

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	

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

Кафедра меңгерушісі, профессор м.а.  Дауренбеков Қ.Н.

Хаттама № 29 « 29 » 09 2025 ж

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/ 1 беттің 1 беті
Дәріс кешені		

Молекулалық биология Дәріс №1

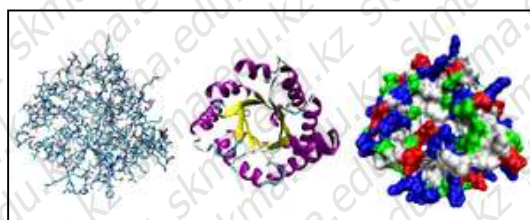
1. Тақырыбы: Молекулалық биология және медициналық генетикаға кіріспе. Ақуыздың және нуклеин қышқылдарының құрылысы мен қызметі. Генетикалық ақпараттың берілу жолдары

2. Мақсаты: 1) Медициналық биология мен генетиканың мәні, міндеттері мен маңызы туралы; 2) ақпараттық молекулалардың өткірлігі мен функциялары: белоктар мен ҰК; 3) тұқым қуалайтын ақпаратты беру түрлері туралы түсінік беру.

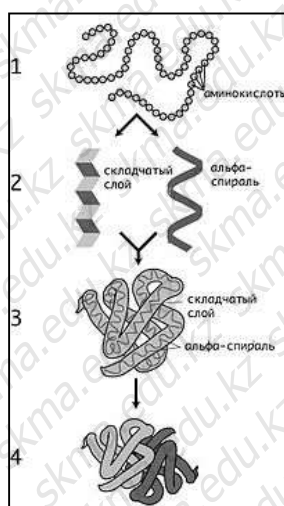
3. Дәріс тезистері: **Молекулалық биология**-тірі ағзалардың биологиялық процестеріне қатысатын молекулалар мен макромолекулалық жүйелердің құрылымын, өзара әрекеттесуін, тұқым қуалаушылық пен ақуыз синтезінің молекулалық негіздерін, генетикалық ақпаратты сақтау, беру және іске асыру механизмдерін, жасуша-қуды құрайтын күрделі жоғары молекулалық қосылыстардың құрылымы мен қызметін зерттейтін биология бөлімі: тұрақты емес биополимерлер (белоктар мен нуклеин қышқылдары).

Генетика (грек тілінен.γενητός-біреуден шыққан) — тұқым қуалаушылық пен өзгергіштік заңдылықтары туралы ғылым. Зерттеу объектісіне байланысты өсімдіктердің, жануарлардың, микроорганизмдердің, адамдардың және басқалардың генетикасы жіктеледі; басқа пәндердің қолданылатын әдістеріне байланысты — молекулалық генетика және басқалар. Генетика идеялары мен әдістері медицинада, ауыл шаруашылығында, микробиология өнеркәсібінде, сондай-ақ гендік инженерияда маңызды рөл атқарады. Белоктар (ақуыздар, полипептидтер) — тізбекке пептидтік байланыс арқылы қосылған альфа-аминқышқылдарынан тұратын жоғары молекулалы органикалық заттар. Тірі организмдерде ақуыздардың аминқышқылдарының құрамы генетикалық кодпен анықталады, синтез кезінде көп жағдайда 20 стандартты аминқышқылдары қолданылады. Олардың көптеген комбинациялары ақуыз молекулаларының көптеген қасиеттерін береді. Сонымен қатар, ақуыздың құрамындағы аминқышқылдары көбінесе трансляциядан кейінгі модификацияларға ұшырайды, олар ақуыз өз қызметін атқара бастағанға дейін және оның жасушада "жұмыс істеуі" кезінде пайда болуы мүмкін. Көбінесе тірі организмдерде бірнеше ақуыз молекулалары күрделі кешендер түзеді, мысалы, фотосинтетикалық кешен. Төмен температурада жоғары тазартылған ақуыздар берілген ақуыздың моделін жасау үшін қолданылатын кристалдар түзеді. Тірі организмдердің жасушаларындағы ақуыздардың қызметі басқа биополимерлерге — полисахаридтер мен ДНҚ-ға қарағанда әр түрлі. Сонымен, фермент ақуыздары биохимиялық реакциялардың ағымын катализдейді және метаболизмде маңызды рөл атқарады. Кейбір ақуыздар құрылымдық немесе механикалық қызмет атқарады, жасуша пішінін сақтайтын цитоскелет түзеді. Генетикалық ақпаратты беру түрлері. Ақпаратты тасымалдау процестерінің 3 түрі бар: жалпы тасымалдау, мамандандырылған және тыйым салынған тасымалдау

4. Иллюстрациялық материал: шолу

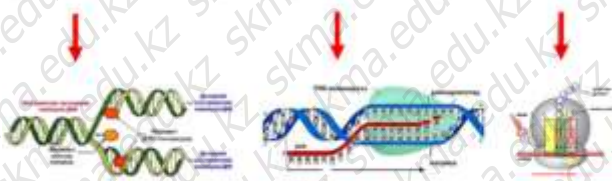


Триозофосфатизомераза ферментінің мысалында ақуыздың үш өлшемді құрылымын бейнелеудің әртүрлі әдістері.



Ақуыз құрылымының деңгейлері: 1 — Бастапқы, 2 — екінші, 3 — үшінші, 4-төрттік

Основные процессы, которые исследуются молекулярной биологией, являются репликация, транскрипция и трансляция



Обеспечивают передачу и реализацию наследственной информации и потомки получают те же признаки, что и родители

5. Әдебиет Қолданба 1

6. Бақылау сұрақтары: (кері байланыс)

1. Молекулалық биологияны зерттеу пәні.
2. Ақуыздардың құрылымы мен қызметі..
3. ДНҚ мен РНҚ құрылымы мен қызметі. РНҚ түрлері және ДНҚ формалары.
4. ДНҚ мен РНҚ-ның бастапқы, екінші және үшінші құрылымдары.
5. Генетикалық ақпаратты беру түрлері.
6. Нуклесомалық жіп.
7. ДНҚ-ның супрануклеосомалық қатпарлануы.
8. ДНҚ - ның физика-химиялық қасиеттері мен функциялары.

Дәріс №2

1. Тақырыбы: Нуклеин қышқылдарының матрицалық синтезі. Репликация, транскрипция және трансляция механизмдері.

2. Мақсаты: Генетикалық ақпаратты жазу және оны одан әрі іске асыру принциптері туралы түсінік беру.

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

3. Дәріс тезистері: ДНҚ репликациясы - ата-аналық ДНҚ молекуласының үлгісіндегі жасушаның өмірлік циклінің синтетикалық (S) фазасы кезінде жүретін еншілес ДНҚ молекуласының синтез процесі. Бұл жағдайда ДНҚ-да шифрланған генетикалық материал екі есе артады және кейінгі бөліну процесінде еншілес жасушалар арасында бөлінеді. ДНҚ репликациясын 15-20 түрлі ақуыздардан тұратын күрделі ферменттер кешені жүзеге асырады. ДНҚ репликациясы жартылай консервативті түрде жүзеге асырылады. Репликация белгілі бір нүктеде (огі локусы немесе түпнұсқасы) қос спиральды ажыратудан және жаңа тізбектерді синтездеу үшін үлгі ретінде қызмет ететін ДНҚ-ның бір тізбекті аймақтарын құрудан басталады. Эукариоттарда репликация басталатын және аяқталатын ДНҚ бөлімі деп аталады репликон. Прокариоттардың ДНҚ-сы бір репликация циклінде екі есе артады, яғни бактериялық хромосома мен плазмидалар бір репликон болып табылады. Эукариоттарда ДНҚ ұзындығы миллион жұп нуклеотидті құрайды (адамдарда шамамен 150 миллион жұп нуклеотид бар). Мұндай молекулалардың репликациясы, репликация жылдамдығы минутына 50 мың а. к. E. coli 800 сағ. сондықтан ДНҚ репликациясы бір уақытта бірнеше сайттарда жүреді (сайт - ДНҚ-ның кез-келген бөлімі), сондықтан эукариоттардың ДНҚ-сында көптеген репликондар бар.

Репликацияның барлық әдістері үшін келесі негізгі принциптер бар:

1. Еншілес ДНҚ синтезі-шаблондық процесс; шаблон-қосымша ДНҚ тізбектері.
2. Репликация комплементарлық принципіне негізделген: еншілес ДНҚ нуклеотидтері ата-аналық ДНҚ шаблонның нуклеотидтеріне комплементарлы.
3. Тасымалдау процесі симметриялы-ДНҚ-ның екі тізбегі де шаблон ретінде қызмет етеді. Репликация факторлары ақуыздар: топоизомеразалар, SSB ақуызы, геликаза, ДНҚ полимераза.

Транскрипция-бұл барлық тірі жасушаларда болатын ДНҚ-ны үлгі ретінде қолданатын РНҚ синтездеу процесі. Басқаша айтқанда, бұл генетикалық ақпаратты ДНҚ-дан РНҚ-ға тасымалдау. Транскрипция ДНҚ-ға тәуелді РНҚ полимераза ферментімен катализденеді. РНҚ синтезі процесі 5'- 3' - соңына қарай жүреді.

Транскрипция инициация, элонгация және терминация кезеңдерінен тұрады.

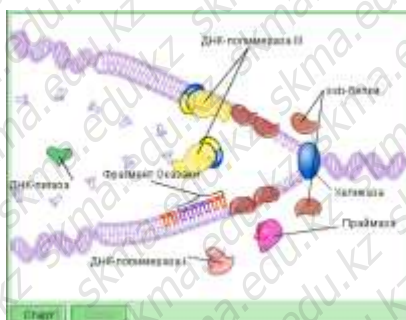
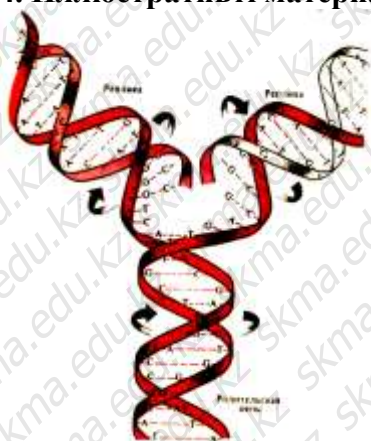
аРНҚ трансляциясы-ақпаратты мРНҚ нуклеотидтерінің реттілігінен сәйкес ақуыздың белгілі бір аминқышқылдарының тізбегіне тасымалдау процесі. Ақпаратты осындай тасымалдау процесінде аминқышқылдары (полимерлеу) аРНҚ кодондарының тізбегіне сәйкес өсіп келе жатқан пептидтік тізбектерге қосылады, басқаша айтқанда, аРНҚ шаблонында молекулалық пептид синтезі жүреді. Трансляция процесіне қатысады:

1. Транскрипция процесінде ядрода синтезделген, жетілуден өткен және арнайы ақуыздармен кешенде цитоплазмаға тасымалданған аРНҚ;
2. Ядрода синтезделген, жетілу мен модификациядан өткен және цитоплазмаға тасымалданған тРНҚ (бірнеше ондаған түрлер);
3. Ядрода синтезделген рРНҚ-ның 4 түрі және сол жерде рибосомалық ақуыздармен бірге рибосома суббірліктерін құрайды. Бұл суббірліктер ядролық мембрананың тесіктері арқылы цитоплазмаға енеді.
4. Цитоплазмадағы аминқышқылдарының 20 түрі, ондағы көмірсулардан синтезделген, сырттан тамақпен немесе өз тіндерінің ақуыздарынан алынған. Ақуыз синтезінде қолданылатын аминқышқылдарының негізгі көзі - тағамдық ақуыздар. Денедегі бос аминқышқылдарының жалпы салмағы 30 г құрайды.
5. Ферменттердің 20 түрі-аминоацил-тРНҚ синтетазасы.
6. Қосымша ақуыз факторлары: трансляцияны инициация, элонгация және терминация факторлары. ДНҚ транскрипциясы аяқталғаннан кейін аРНҚ молекуласынан алынған ақпарат генетикалық код ережелеріне сәйкес ақуыз молекуласына аударылады.

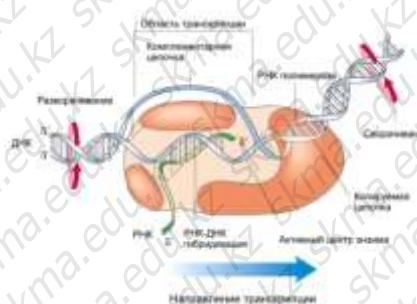
Генетикалық код-бұл ақпаратты нуклеин қышқылдарының алфавитінен ақуыздардың аминқышқылдарының алфавитіне ауыстыратын генетикалық ақпаратты жазу жүйесі.

Генетикалық кодтың бірқатар қасиеттері бар: код триплетті, үздіксіз, деградацияланған, спецификалық, колинеарлы, әмбебап.

4. Иллюстративті материал: шолу



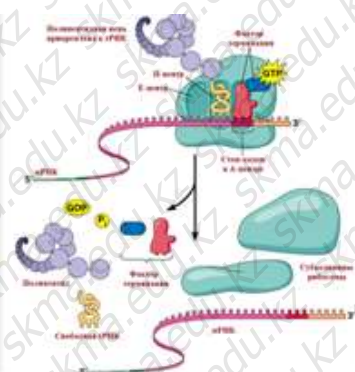
Жартылай консервативті ДНҚ репликациясы



ДНҚ транскрипциясы

Первое положение кодона (с 5'-конца)	Второе положение кодона				Третье положение кодона (с 3'-конца)
	У	Ц	А	Г	
У	УУУ – Фен	УЦУ – Сер	УАУ – Тир	УГУ – Цис	У
	УУЦ – Фен	УЦЦ – Сер	УАЦ – Тир	УГЦ – Цис	Ц
	УУА – Лей	УЦА – Сер	УАА – Стоп	УГА – Стоп	А
	УУГ – Лей	УЦГ – Сер	УАГ – Стоп	УГГ – Трин	Г
Ц	ЦУУ – Лей	ЦЦУ – Про	ЦАУ – Гис	ЦГУ – Арг	У
	ЦУЦ – Лей	ЦЦЦ – Про	ЦАЦ – Гис	ЦГЦ – Арг	Ц
	ЦУА – Лей	ЦЦА – Про	ЦАА – Гис	ЦГА – Арг	А
	ЦУГ – Лей	ЦЦГ – Про	ЦАГ – Гис	ЦГГ – Арг	Г
А	АУУ – Иле	АЦУ – Тре	ААУ – Асп	АГУ – Сер	У
	АУЦ – Иле	АЦЦ – Тре	ААЦ – Асп	АГЦ – Сер	Ц
	АУА – Иле	АЦА – Тре	ААА – Лиз	АГА – Арг	А
	АУГ – Мет	АЦГ – Тре	ААГ – Лиз	АГГ – Арг	Г
Г	ГУУ – Вал	ГЦУ – Ала	ГАУ – Асп	ГГУ – Гли	У
	ГУЦ – Вал	ГЦЦ – Ала	ГАЦ – Асп	ГГЦ – Гли	Ц
	ГУА – Вал	ГЦА – Ала	ГАА – Глу	ГГА – Гли	А
	ГУГ – Вал	ГЦГ – Ала	ГАГ – Глу	ГГГ – Гли	Г

Генетикалық код



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

РНҚ трансляциясы

Қолданба 1

5. Әдебиет:

6. Бақылау сұрақтары: (кері байланыс)

1. Жартылай консервативті репликация кезеңдері: а. инициация б. элонгация с. терминация
2. Репликацияны бастау, ұзарту, тоқтату факторлары
3. ДНҚ полимеразалары және олардың түрлері.
4. PCNA ақуызы, құрылымы және қызметі.
5. ДНҚ транскрипциясы-ақуыз құрылымы туралы ақпаратты білдірудің бірінші кезеңі. Транскрипция механизмі.
6. Транскрипция факторлары: - жалпы транскрипция факторлары; - ДНҚ байланыстыратын ақуыздар және олардың түрлері; - транскрипция факторы ретінде Р-53 ақуызы.
7. Транскрипция кезеңдері инициация, элонгация, терминация
8. Генетикалық ақпаратты кодтау принциптері.
9. Генетикалық код және оның қасиеттері.
10. аРНҚ трансляциясы генетикалық ақпаратты жүзеге асырудың екінші кезеңі болып табылады. Ақуыз синтезіне қатысатын негізгі компоненттер.

Дәріс №3

1. **Тақырыбы:** Жасушаның молекулалық биологиясы. Плазмолемма және оның қызметі. Биомембраналар арқылы заттардың тасымалдануы. Мембраналардың адгезиялық қызметі.
2. **Мақсаты:** Жасуша тіршілігіне қатысатын негізгі жасушалық элементтер туралы, сондай-ақ жасушааралық байланыстардың түзілу механизмдері, адгезия, жасушадан тыс матрица туралы түсінік беру.
3. **Дәріс тезистері:** **Молекулалық биология-генетикалық ақпаратты сақтау, беру және енгізу механизмдерін, тұрақты емес биополимерлердің (ақуыздар мен нуклеин қышқылдары) құрылымы мен қызметін зерттейтін биология ғылымдарының кешені.** Жасушаның үш негізгі компоненті: ядро, цитоплазма және оларды қоршап тұрған жасуша мембранасы - плазмолемма. Цитоплазма (цитоплазма) жасушаларға гиалоплазма, оның құрамындағы міндетті жасушалық компоненттер - органеллалар, сондай-ақ әртүрлі тұрақты емес құрылымдар - қосындылар кіреді. Гиалоплазма-ақуыздар, нуклеин қышқылдары, полисахаридтер сияқты әртүрлі биополимерлерді қамтитын күрделі коллоидтық жүйе. Гиалоплазманың құрамына негізінен әртүрлі глобулярлы ақуыздар кіреді. Гиалоплазманың маңызды ферменттеріне кант, азотты негіздер, аминқышқылдары, липидтер және басқа да маңызды қосылыстардың метаболизм ферменттері жатады. Гиалоплазмада ақуыздар синтезі кезінде аминқышқылдарының активтену ферменттері, тасымалдау (трансферттік) РНҚ (тРНҚ) орналасқан.

Органеллалар-бұл жасушаның маңызды құрамдас бөлігі, құрылымы мен қызметі қатаң анықталған жасуша құрылымдары.

Қызметтік негізде органеллалар бөлінеді:

- 1-жалпы маңызы бар органеллалар;
 - 2-арнайы маңызы бар органеллалар;
- Құрылымдық принцип бойынша органеллалар бөлінеді:
- 1-мембраналық (митохондриялар, ЭПС, КГ, лизосомалар, пероксисомалар);
 - 2 - мембраналық емес (фибриллярлы органеллалар (микротүтікшелер, микрофиламенттер, кірпікшелер, флагеллалар, центриолдар) және түйіршікті органеллалар (рибосомалар, полисомалар)).

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

Органеллалар-динамикалық құрылымдар; өлшемдерін өзгерте алады, бірақ қалыптастырмайды. Жаңа органеллалардың пайда болуы үшін бұрыннан бар органелладан рудимент немесе матрица түрінде ақпарат қажет. Әрбір органоид гиалоплазмада оның мамандандырылған функциясын орындау үшін оңтайлы орын алады.

Биомембраналар - бұл жасушаны сыртынан шектейтін және кейбір органеллаларды, сондай-ақ ядролық қабық-кариолемманы құрайтын липопротеидтік түзілімдер.

Химиялық құрамы, мөлшері мен қызметі бойынша ерекшеленетін, бірақ құрылымның бірыңғай жоспары бар мембраналардың бірнеше түрі бар. Жасушаның барлық мембраналарының ортақ ерекшелігі - олар липопротеидтік сипаттағы жұқа (6-10 нм) қабаттар (яғни ақуыздармен біріктірілген липидтер). Жасуша мембраналарының негізгі химиялық компоненттері-липидтер (40%), ақуыздар (60%) және көмірсулар (5-10%).

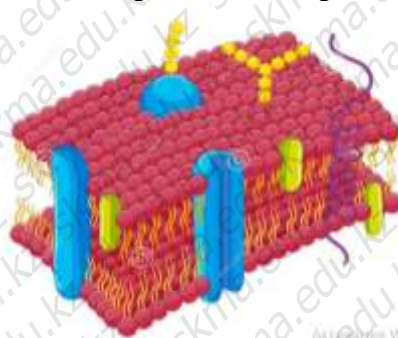
Липидтер (грек.lipos-май)-суда өспейтін, бірақ полярлы емес еріткіштерде (хлороформ, эфир және т.б.) еритін табиғи заттар тобы. Липид молекулалары амфифильді, яғни әрбір липид молекуласының гидрофильді (суда еритін) "басы" және екі гидрофобты (суда ерімейтін) "күйрығы" болады (сурет.6, А). "Күйрық" молекулалары ұзын көмірсутек тізбегі болып табылады. Мембраналық ақуыздар жасуша мембраналарының массасының 50% құрайды. Олардың рөлі-олар мембраналардың функционалды белсенділігін қамтамасыз етеді, атап айтқанда: 1-заттарды тасымалдауға қатысады; 2-көлік сорғылары мен иондық арналардың құрамына кіреді; 3-жасушаға сигналдарды өткізуге қатысатын ферменттер мен рецепторлар; 4-цитоскелетті жасушадан тыс матрицамен байланыстырады; 5-қоректік заттардың энергиясын АТФ молекуласының макроэнергетикалық байланыстарының химиялық энергиясына айналдырады. Мембрананың орналасқан жері бойынша белоктар бөлінеді: интегральды және Үстірт (перифериялық). Функциялары бойынша мембраналық ақуыздар бөлінеді: 1-құрылымдық; 2-көлік; 3-жабысқақ (жасушааралық өзара әрекеттесуді қамтамасыз етеді); 4-бір жасушадан екіншісіне сигнал беруге қатысады; 5-каталитикалық. Молекулалық биология тарихи түрде Биохимияның бір саласы ретінде пайда болды. ХХІ ғасырдың басында адамның бүкіл ДНҚ-ның бастапқы құрылымы және медицина, ауыл шаруашылығы және ғылыми зерттеулер үшін ең маңызды бірқатар басқа организмдер туралы мәліметтер алынды, бұл биологияда бірнеше жаңа бағыттардың пайда болуына әкелді: геномика, Биоинформатика және т. б.

Мембраналық тасымалдау - заттарды жасуша мембранасы арқылы жасушаға немесе жасушадан тасымалдау, әртүрлі механизмдер арқылы жүзеге асырылады - қарапайым диффузия, жеңілдетілген диффузия және белсенді тасымалдау. Биологиялық мембрананың маңызды қасиеті-оның жасушаға және одан әртүрлі заттардың өту қабілеті. Мембраналық тасымалдау (липидті қос қабат арқылы заттарды тасымалдау): пассивті және белсенді. Белсенді мембраналық тасымалдау-химиялық градиентке қарсы (электро), яғни энергия шығындары қажет (энергетикалық тиімді процеспен жұптастыру): бастапқы және қайталама. Пассивті мембраналық тасымалдау - (электро)химиялық градиент бойынша, энергия шығындарын қажет етпейді: диффузия немесе жеңілдетілген диффузия. Белсенді мембраналық тасымалдау үшін энергия көздері: АТФ гидролизі, жарық, тотығу-тотықсыздану реакциялары, (электро) химиялық градиент. Бастапқы белсенді тасымалдау үшін Энергия бұрыннан бар (электро) химиялық градиенттен басқа көзден алынады. Арна ақуыздары (ақуыз арналары) - су молекулаларын немесе Үлкен емес иондарды жылдам өткізетін мембранадағы тесік ретінде әрекет ететін тасымалдау ақуызының бір түрі. Су арнасының ақуыздары (аквапориндер) судың мембрана арқылы өте тез таралуына мүмкіндік береді. Иондық арна ақуыздары иондардың мембрана арқылы таралуына мүмкіндік береді. Көп жағдайда жасуша ішіндегі сигнал беру ферменттер жүзеге асыратын дәйекті биохимиялық реакциялар тізбегі болып табылады, олардың бір бөлігі қайталама хабаршылар арқылы белсендіріледі. Мұндай процестер әдетте

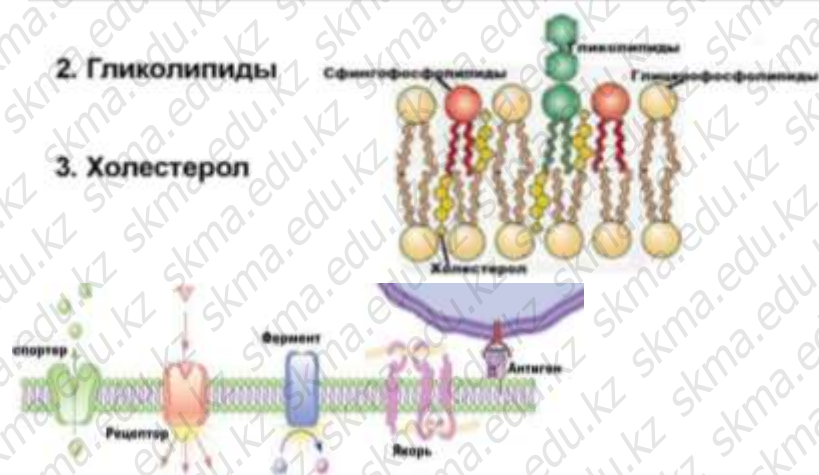
ONTÜSTİK-QAZAQSTAN MEDISINA AKADEMIASY «Оңтүстік Қазақстан медицина академиясы» АҚ		SOUTH KAZAKHSTAN MEDICAL ACADEMY АО «Южно-Казахстанская медицинская академия»
Химиялық пәндер, биология және биохимия кафедрасы		46/ 1беттің 1 беті
Дәріс кешені		

жылдам: олардың ұзақтығы-иондық арналар жағдайында миллисекундтар және протеинкиназалар мен липидті киназалар белсендірілген жағдайда минуттар ретімен. Алайда, кейбір жағдайларда жасуша сигнал алудан бастап оған жауап беруге дейін бірнеше сағат, тіпті күн өтуі мүмкін (ген экспрессиясы жағдайында). Сигнал беру жолдары немесе сигнал беру жолдары көбінесе сигналдық каскадтар ретінде ұйымдастырылады (ағылш. сигнал каскады): бастапқы тітіркендіргіштен алыстаған сайын әрбір келесі кезеңде сигнал беруге қатысатын ақуыз молекулаларының және басқа заттардың саны артады. Осылайша, тіпті салыстырмалы түрде әлсіз ынталандыру айтарлықтай жауап тудыруы мүмкін. Бұл құбылыс сигналды күшейту деп аталады. Түпнұсқа термин ағылш. signal transduction алғаш рет 1974 жылы рефератталған журналдарда пайда болды, ал 1979 жылы мақала атауында пайда болды.

4. Иллюстративті материал: Шолу



Жасуша мембранасы: құрылымы, қасиеттері, қызметі



Биологиялық мембрана липидтері

Мембраналар құрамындағы ақуыздардың қызметі

6. Бақылау сұрақтары: (кері байланыс)

1. Биомембраналардың құрылымы
2. Биомембраналардың қызметі
3. Биомембраналардың жабысқақ қызметі
4. Белсенді тасымалдану
5. Пассивті тасымалдану
6. Жасуша органоидтарының құрылымы мен қызметі
7. Ядроның құрылымы мен қызметі
8. Жасуша мембранасының құрылымы мен қызметі
9. Гольджи аппаратының құрылымы мен қызметі

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/ 1 беттің 1 беті
Дәріс кешені		

10. Митохондрияның құрылымы мен қызметі

11. Лизосоманың құрылымы мен қызметі

Дәріс №4

1. Тақырыбы: Жасушалардың молекулалық құрылымы және олардың қызметі бұзылған кезде пайда болатын аурулар.

2. Мақсаты: Жасушалардың молекулалық құрылымын және олардың қызметі бұзылған кезде пайда болатын ауруларды зерттеу

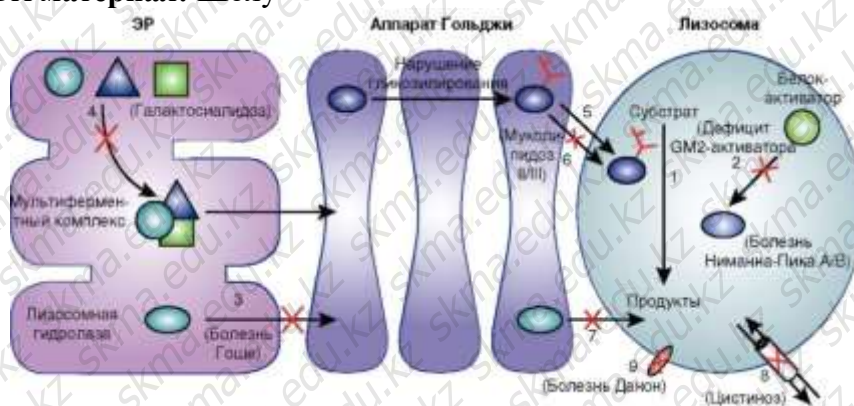
3. Дәріс тезистері: Жинақтаудың лизосомалық аурулары (ағылш. Lysosomal Storage Diseases) - лизосомалардың жасушаішілік органеллалар функциясының бұзылуынан туындаған өте сирек кездесетін тұқым қуалайтын аурулар тобының жалпы атауы. Бұл бір мембраналы органоидтар жасушаның эндомембраналық жүйесінің бөлігі болып табылады және заттардың жасушаішілік ыдырауына маманданған: гликоген, гликозаминогликандар, гликопротеидтер және басқалар. Лизосомалық жинақтау аурулары генетикалық тұрғыдан анықталған лизосома ферментінің жетіспеушілігінен туындайды, бұл организмнің әртүрлі мүшелері мен тіндерінде осы ферменттердің субстраты болып табылатын макромолекулалардың жиналуына әкеледі. Лизосомалық жинақтау аурулары тобынан шыққан алғашқы тұқым қуалайтын аурудың клиникалық көрінісі (Тай — Сакс ауруы) 1881 жылы сипатталған. Содан кейін, 1882 жылы оны алғаш сипаттаған француз дәрігері Филипп Гаучердің атымен аталған ауру сипатталды. 1932 жылы голландиялық дәрігер Джон Помпе екінші типтегі гликогенозды сипаттады, оны кейіннен Помпе ауруы деп атады. 1950 жылдардың аяғы мен 1960 жылдардың басында бельгиялық биохимик Кристиан де Дюв жасушаларды фракциялау әдісін қолдана отырып, макромолекулалардың бөлінуіне және жойылуына жауап беретін жасуша органеллалары ретінде лизосомаларды ашты. Бұл ғылыми жаңалық жақын арада лизосомалық жинақтау ауруларының патофизиологиялық негізін анықтауға мүмкіндік берді. Помпе ауруы лизосомалық сақтау ауруы ретінде анықталған алғашқы тұқым қуалайтын ауру болды. 1963 жылы Бельгиялық физиолог және биохимик Генри Харес (ағылш. Henri G. Hers) осы симптомдық кешеннің даму себебін α -глюкозидаза тапшылығымен байланыстырған және басқа генетикалық аурулардың, соның ішінде мукополисахаридоздардың белгілі бір ферменттің жеткіліксіздігімен байланысы туралы болжам жасаған жұмысты жариялады. Митохондриялық аурулар митохондриялардың генетикалық, құрылымдық, биохимиялық ақауларына байланысты, бұл тіндердің тыныс алуының бұзылуына әкеледі. Олар тек екі жыныстағы балаларға аналық жолмен беріледі, өйткені сперматозоидтар зиготаға ядролық геномның жартысын, ал жұмыртқа геномның екінші жартысын да, митохондрияны да береді. Жасушалық энергия алмасуының патологиялық бұзылыстары Кребс циклінде, тыныс алу тізбегінде, бета-тотығу процестерінде және т.б. әртүрлі буындардың ақаулары түрінде көрінуі мүмкін. Митохондриялардың тиімді жұмыс істеуі үшін қажетті барлық ферменттер мен басқа реттегіштер митохондриялық ДНҚ-мен кодталмайды. Митохондриялық функциялардың көп бөлігі ядролық ДНҚ-мен басқарылады. Митохондриялық аурулардың екі тобын ажыратуға болады:

Митохондриялық ақуыздарға жауап беретін гендердің мутациясына байланысты айқын тұқым қуалайтын синдромдар (Барт синдромы, Кернс — Сейр синдромы, Пирсон синдромы, MELAS синдромы, MERRF синдромы және т.б.). Патогенезді қалыптастырудың маңызды буыны ретінде жасушалық энергия алмасудың бұзылуын қамтитын қайталама митохондриялық аурулар (дәнекер тінінің аурулары, созылмалы шаршау синдромы, гликогеноз, кардиомиопатия, мигрень, бауыр жеткіліксіздігі, панцитопения, сондай-ақ гипопаратиреоз, қант диабеті, рахит және басқалар). Митохондриялар ядролық гендерге қарағанда басқаша тұқым қуалайды. Әрбір соматикалық жасушадағы ядролық гендер әдетте екі аллельмен ұсынылады (гетерогаметикалық

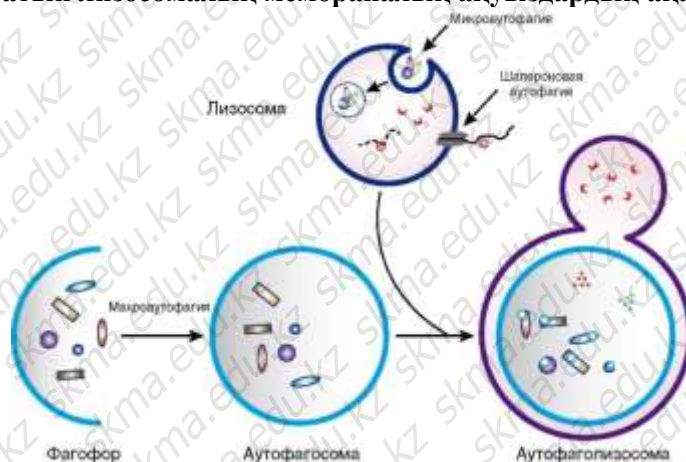
ОҢТҮСТІК-ҚАЗАҚСТАН MEDISINA AKADEMIASY «Оңтүстік Қазақстан медицина академиясы» АҚ		SOUTH KAZAKHSTAN MEDICAL ACADEMY АО «Южно-Казахстанская медицинская академия»
Химиялық пәндер, биология және биохимия кафедрасы		46/ 1 беттің 1 беті
Дәріс кешені		

жыныстағы жыныстық байланысты гендердің көпшілігін қоспағанда). Бір аллель әкесінен, екіншісі анасынан мұра болады. Алайда, митохондриялардың өзіндік ДНҚ-сы бар, адамның әр митохондриясында әдетте дөңгелек ДНҚ молекуласының 5-10 данасы болады (қараңыз) Гетероплазмия) және барлық митохондриялар анадан тұқым қуалайды. Митохондрия бөлінген кезде ДНҚ көшірмелері оның ұрпақтары арасында кездейсоқ бөлінеді. Егер бастапқы ДНҚ молекулаларының біреуінде ғана мутация болса, кездейсоқ таралу нәтижесінде мұндай мутантты молекулалар кейбір митохондрияларда жиналуы мүмкін. Митохондриялық ауру белгілі бір тіннің көптеген жасушаларында митохондриялардың айтарлықтай саны ДНҚ-ның мутантты көшірмелерін (шекті экспрессия) алған кезде пайда бола бастайды. Митохондриялық ДНҚ-дағы мутациялар әртүрлі себептермен ядролық ДНҚ-ға қарағанда әлдеқайда жиі кездеседі. Бұл митохондриялық аурулар өздігінен пайда болатын мутацияларға байланысты жиі пайда болатынын білдіреді. Кейде мутация қарқыны митохондриялардың ДНҚ репликациясын бақылайтын ферменттерді кодтайтын ядролық гендердегі мутацияларға байланысты артады.

4. Иллюстративті материал: Шолу



Сурет. Лизосомалық жинақтау ауруларының патогенезінің биохимиялық және жасушалық негіздері (futerman A. H., G. V. Meer G., 2004 бойынша): 1-лизосомалық ферменттің ақауы, оның белсенділігінің төмендеуіне әкеледі; 2-активатор ақуызының зақымдануы; 3-эндоплазмалық тордан ферменттің тасымалдануының бұзылуы (ақуыз конформациясының бұзылуын тудыратын мутациялар); 4 - эндоплазмалық ретикулумнан ферментті тасымалдау үшін қажетті мультиферменттік кешеннің түзілуінің бұзылуы; 5-Гольджи аппаратында ферменттің гликозилденуінің бұзылуы; 6 - Гольджи аппаратында ферменттің гликозилденуінің бұзылуы ферменттің маннозо-6-фосфат рецепторларымен байланысып, лизосомаға кіре алмауына әкеледі; 7-Гольджи аппаратынан ферментті тасымалдау ақауы; 8-лизосомалық мембраналық тасымалдаушы ақуыздардың ақаулары; 9-лизосомалардың жұмысында маңызды реттеуші рөл атқаратын лизосомалық мембраналық ақуыздардың ақаулары



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

Аутофагия типтері

5. Әдебиет:

Қолданба 1

Негізгі:

1. Клетканың молекулалық биологиясы. 2 т. : оқулық / Б. Альбертс [т.б.] ; ағылшынтіл. 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. Молекулалықбиология: 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. 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:

1. Муминов, Т. А.Молекулярлықбиологиянегіздері: 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. Ө. Негізгімолекулалық–генетикалықтерминдердіңорысша-қазақшасөздігі - Алматы :Эверо, 2012. - 112 бет
4. Муминов, Т. Основы молекулярной биологии : курс лекций. - Алматы : Эффект, 2007

6. Бақылау сұрақтары: (кері байланыс)

- 1.Ядро патологиясымен байланысты аурулар: генетикалық материалдың азаюы атипті митоздар ядрошықтағы рибосома мен тРНҚ суббірліктерінің синтезінің патологиясы
- 2.ЭПС қызметі мен құрылымының бұзылуымен байланысты аурулар: ЭПС цистерналарының кеңеюі, ЭПС фрагментациясы, ЭПС гипер және гипотрофиясы, жасушадағы синтетикалық және/немесе көлік процестерінің блокадасы.
- 3.Гольджи аппаратының қызметі мен құрылымының бұзылуымен байланысты аурулар: жасушаішілік көлік сигналдарының бұзылуымен байланысты аурулар
- 4.Митохондриялардың қызметі мен құрылымының бұзылуымен байланысты аурулар: ядролық ДНҚ ақауларымен байланысты митохондриялық аурулар mtdna ақауларынан туындаған митохондриялық аурулар
- 5.Лизосомалардың қызметі мен құрылымының бұзылуымен байланысты аурулар: мукополисахаридтердің жинақталу аурулары немесе генетикалық жинақталу аурулары; лизосомалық ферменттер - гидролазалардың сұрыпталу және тасымалдану бұзылыстарымен байланысты аурулар. лизосомалық мембраналардың зақымдалуымен байланысты аурулар.

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

жасушадан тыс эмиссиямен байланысты ауруларқабыну процестерінің дамуындағы лизосомаларды бақылау

6.Пероксисомалардың қызметі мен құрылымының бұзылуымен байланысты аурулар: пероксисомалық функцияның толық жоғалуына байланысты аурулар; пероксисомалық ферменттердің артық болуына байланысты пайда болатын аурулар; пероксисоманың бір ғана ферментінің жұмысының бұзылуына байланысты аурулар .

7.Мембрананың дұрыс жұмыс істемеуіне байланысты аурулар. Цитоскелет элементтерінің құрылымы мен санының өзгеруіне байланысты аурулар.

8. Жасушаның дұрыс жұмыс істемеуінен қандай аурулар туындайды? - Қатерлі ісік, цилиопатия, Альцгеймер және Паркинсон аурулары-жасуша тасымалының бұзылуымен байланысты көптеген аурулардың бірнешеуі ғана

9. Молекулалық және жасушалық деңгейде аурудың себебі неде? - Молекулалық деңгейде жасушалардағы кішігірім өзгерістер жасушалық функцияның бұзылуына әкеледі, бұл ауруға әкеледі . Мысалы, р53 геніндегі мутациялар жасушалардың ДНҚ зақымдануын түзету үшін жасуша циклін тоқтату қабілетін өзгертеді, бұл ақаулы жасушаның бөлінуіне әкеледі, бұл қатерлі ісікке әкелуі мүмкін.

Медициналық генетика

Дәріс №1

1. Тақырыбы: Генетикаға кіріспе. Жалпы генетика негіздері.

2. Мақсаты: Медициналық генетиканың пәні мен міндеттері, оның медицинадағы рөлі туралы түсінік беру;

3. Дәріс тезистері: **Генетика**-тұқым қуалаушылық пен өзгергіштік заңдылықтары туралы ғылым. Зерттеу объектісіне байланысты өсімдіктердің, жануарлардың және т.б. генетикасы жіктеледі; басқа пәндердің қолданылатын әдістеріне байланысты — молекулалық генетика, экологиялық және басқалар. Генетика идеялары мен әдістері медицинада, ауыл шаруашылығында, микробиология өнеркәсібінде, сондай-ақ генетикалық инженерияда маңызды рөл атқарады.

Медициналық генетика-генетика саласы, зерттейтін ғылым:

- оның ұйымдастырылуы мен өмір сүруінің барлық деңгейлеріндегі тұқым қуалаушылық пен өзгергіштік құбылыстары: молекулалық, жасушалық, организмдік, популяциялық, қалыпты және патологиялық белгілердің көрінісі мен даму ерекшеліктері,
- адам патологиясындағы тұқым қуалаушылықтың рөлі, ұрпақтан ұрпаққа тұқым қуалайтын аурулардың берілу заңдылықтары,
- адамның тұқым қуалайтын аурулары,
- аурулардың генетикалық бейімділікке және қоршаған орта жағдайларына тәуелділігі, тұқым қуалайтын бейімділігі бар ауруларды қоса алғанда, тұқым қуалайтын патологияны диагностикалау, емдеу және алдын алу әдістері.

Медициналық генетиканың міндеттері: тұқым қуалайтын аурулардың диагностикасы

- * олардың әртүрлі популяциялар мен этникалық топтарда таралуын талдау
- * пренатальды (пренатальды) диагностика негізінде тұқым қуалайтын аурулардың алдын алу
- * тұқым қуалайтын аурулардың этиологиясы мен патогенезінің молекулалық-генетикалық негіздерін зерттеу
- * ауру балаларды анықтау
- * оларды емдеу бойынша ұсыныстар әзірлеу.
- * Гибридологиялық талдау (крест әдісі) арқылы адамның мұрагерлігін зерттеу мүмкін емес.
- * Адамның генетикалық талдауы үшін нақты әдістер қолданылады:

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/ 1 беттің 1 беті
Дәріс кешені		

- * генеалогиялық (асыл тұқымды талдау әдісі),
- * егіз,
- * цитогенетикалық,
- * биохимиялық,
- * дерматоглифтер және пальмоскопиялар
- * молекулалық-генетикалық (ДНҚ диагностикасы)
- * популяциялық-статистикалық,
- * соматикалық жасушалардың генетикасы

Цитогенетикалық әдіс хромосомаларды микроскопиялық зерттеуге, адамның қалыпты кариотипіне және патологиясына негізделген. Бұл әдіс адамның тұқым қуалайтын ауруларының болуын анықтауға, хромосома құрылымдарын зерттеуге, транслокацияларды анықтауға, генетикалық карталарды құруға, хромосомалық және геномдық мутацияларды талдауға, ген белсенділігін цитохимиялық зерттеуге және т. б.

Клиникалық-генеалогиялық әдісі XIX ғасырдың соңында Ф. Гальтон ұсынған. Ол тұқым қуалайтын белгінің берілуін ұрпақтар қатарында ұрпақ құруға және қадағалауға негізделген.

Биохимиялық әдіс генетикалық (тұқым қуалайтын) және қоршаған орта факторларының (климат, тамақтану, оқыту, тәрбие және т.б.) адамдардағы нақты белгілердің немесе аурулардың дамуына қосқан үлесін анықтауға мүмкіндік береді.

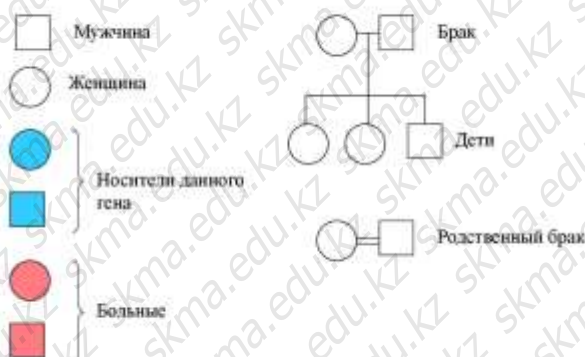
Тұқым қуалайтын аурулар көп (6000-нан астам белгілі) және көріністері әртүрлі. Мұндай аурулар өте сирек кездеседі, бірақ олардың көптігіне байланысты олардың жалпы жиілігі өте жоғары. Олар басқа аурулардан ерекшеленеді, өйткені әдетте тұқым қуалайтын аппараттың зақымдалуымен байланысты аурудың нақты себебін табуға болады. Адамның тұқым қуалайтын ауруларының жіктелуі, ең көп қолданылатыны:

- 1) моногенді мендельдік аурулар);
- 2) хромосомалардың құрылымдық немесе сандық қайта құрылуының салдары болып табылатын хромосомалық синдромдар;
- 3) мультифакторлық аурулар, 4) дәстүрлі емес, мендельден ерекшеленетін тұқым қуалаушылық түрі бар моногендік аурулар-бұл топ соңғы онжылдықта ерекшеленді.

4. Иллюстративті материал: Шолу

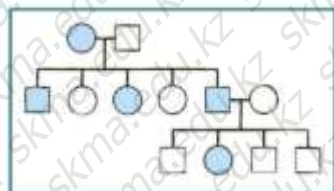
Генетика әдістері

Условные обозначения

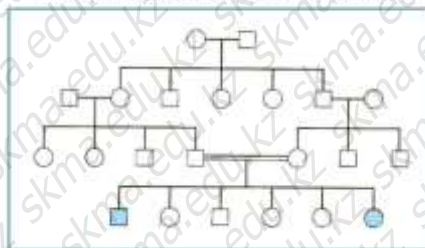


ONTÜSTİK-QAZAQSTAN MEDISINA AKADEMIASY «Оңтүстік Қазақстан медицина академиясы» АҚ		SOUTH KAZAKHSTAN MEDICAL ACADEMY АО «Южно-Казахстанская медицинская академия»
Химиялық пәндер, биология және биохимия кафедрасы		46/ 1беттің 1 беті
Дәріс кешені		

Родословная семьи
с аутосомно-доминантным типом наследования



Родословная семьи
с аутосомно-рецессивным типом наследования



Генеологиялық әдіс

5. Әдебиет: Қолданба 1 қараңыз

6. Бақылау сұрақтары: (кері байланыс)

1. Генетиканың әкесі кім?
2. Генетиканың медицина үшін маңызы қандай?
3. Тәуелсіз тұқымқуалау немен сипатталады?
4. тіркес тұқымқуалаушылықтың мәні неде?
5. Адамның тұқым қуалайтын ауруларының себептері қандай?

Дәріс №2

1. **Тақырыбы:** Медициналық генетикаға кіріспе. Адам генетикасын зерттеу әдістері

2. **Мақсаты:** Адам генетикасын зерттеу әдістеріне сипаттама беру: егіздік, дерматоглифика және пальмоскопия, соматикалық жасуша генетикасы, популяциялық статикалық, биохимиялық, цитогенетикалық, клиникалық-генеалогиялық. Шежіре талдау принципі

3. **Дәріс тезистері:** Медициналық генетика-генетика саласы, зерттейтін ғылым: оның ұйымдастырылуы мен өмір сүруінің барлық деңгейлеріндегі тұқым қуалаушылық пен өзгергіштік құбылыстары: молекулалық, жасушалық, организмдік, популяциялық қалыпты және патологиялық белгілердің көрінісі мен дамуының ерекшеліктері, адам патологиясындағы тұқым қуалаушылықтың рөлі, ұрпақтан ұрпаққа тұқым қуалайтын аурулардың берілу заңдылықтары, адамның тұқым қуалайтын аурулары, аурулардың генетикалық бейімділікке және қоршаған орта жағдайларына тәуелділігі, диагностика, емдеу әдістері және тұқым қуалайтын патологияның алдын алу, соның ішінде тұқым қуалайтын бейімділігі бар аурулар.

Медициналық генетиканың міндеттері: тұқым қуалайтын аурулардың диагностикасы

- * олардың әртүрлі популяциялар мен этникалық топтарда таралуын талдау
- * пренатальды (пренатальды) диагностика негізінде тұқым қуалайтын аурулардың алдын алу
- * тұқым қуалайтын аурулардың этиологиясы мен патогенезінің молекулалық-генетикалық негіздерін зерттеу
- * ауру балаларды анықтау
- * оларды емдеу бойынша ұсыныстар әзірлеу.
- * Гибридологиялық талдау (крест әдісі) арқылы адамның мұрагерлігін зерттеу мүмкін емес.
- * Адамның генетикалық талдауы үшін нақты әдістер қолданылады:
- * генеалогиялық (асыл тұқымды талдау әдісі),
- * егіздік,
- * цитогенетикалық,
- * биохимиялық,

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/ 1 беттің 1 беті

- * дерматоглифтер және пальмоскопиялар
- * молекулалық-генетикалық (ДНҚ диагностикасы)
- * популяциялық-статистикалық,
- * соматикалық жасушалардың генетикасы

Цитогенетикалық әдіс хромосомаларды микроскопиялық зерттеуге, адамның қалыпты кариотипіне және патологиясына негізделген. Бұл әдіс адамның тұқым қуалайтын ауруларының болуын анықтауға, хромосома құрылымдарын зерттеуге, транслокацияларды анықтауға, генетикалық карталарды құруға, хромосомалық және геномдық мутацияларды талдауға, ген белсенділігін цитохимиялық зерттеуге және т. б.

Клиникалық-генеалогиялық әдісті XIX ғасырдың соңында Ф. Гальтон ұсынған. Ол тұқым қуалайтын белгінің берілуін ұрпақтар қатарында ұрпақ құруға және қадағалауға негізделген.

Биохимиялық әдіс генетикалық (тұқым қуалайтын) және қоршаған орта факторларының (климат, тамақтану, оқыту, тәрбие және т.б.) адамдардағы нақты белгілердің немесе аурулардың дамуына қосқан үлесін анықтауға мүмкіндік береді.

Тұқым қуалайтын аурулар көп (6000-нан астам белгілі) және көріністері әртүрлі. Мұндай аурулар өте сирек кездеседі, бірақ олардың көптігіне байланысты олардың жалпы жиілігі өте жоғары. Олар басқа аурулардан ерекшеленеді, өйткені әдетте тұқым қуалайтын аппараттың зақымдалуымен байланысты аурудың нақты себебін табуға болады.

4. Иллюстративті материал: Шолу

Биохимический метод



Цитогенетический метод



Генеалогиялық әдіс

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: Қолданба 1 қараңыз

6. Бақылау сұрақтары: (кері байланыс)

1. Генетиканың медицина үшін маңызы қандай?
2. Тәуелсіз мұрагерлік немен сипатталады?
3. Адамның тұқым қуалайтын ауруларының себептері қандай?
4. Адамның тұқым қуалайтын ауруларын емдеуге бола ма?
5. Тұқым қуалайтын аурулар ұғымын анықтау
6. Тұқым қуалайтын аурулардың пайда болу механизмдері

Дәріс №3

1. Тақырыбы: Адамның тұқым қуалайтын аурулары. Моногендік, полигендік немесе мультифакторлық аурулар. Хромосомалық аурулар және тұқым қуалаудың дәстүрлі емес түрі бар аурулар

2. Мақсаты: Адамның тұқым қуалайтын ауруларын зерттеу. Тұқым қуалайтын аурулардың этиологиясын, патогенезін және эпидемиологиясын зерттеу. Тұқым қуалайтын аурулар. Пайда болуының генетикалық механизмдері.

3. Дәріс тезистері: Тұқым қуалайтын аурулар көп (6000-нан астам белгілі) және көріністері әртүрлі. Мұндай аурулар өте сирек кездеседі, бірақ олардың көптігіне байланысты олардың жалпы жиілігі өте жоғары. Олар басқа аурулардан ерекшеленеді, өйткені әдетте тұқым қуалайтын аппараттың зақымдалуымен байланысты аурудың нақты себебін табуға болады. Адамның тұқым қуалайтын ауруларының жіктелуі, ең көп қолданылатыны: - моногенді мендельдік аурулар);

- хромосомалардың құрылымдық немесе сандық қайта құрылуының салдары болып табылатын хромосомалық синдромдар;

- мультифакторлық аурулар,

- дәстүрлі емес, мендельден ерекшеленетін тұқым қуалаушылық түрі бар моногендік аурулар-бұл топ соңғы онжылдықта ерекшеленді.

Тұқым қуалайтын аурулар-бұл ата-анадан ұрпаққа берілетін аурулар. Тұқым қуалайтын аурулар гендік, хромосомалық және геногеномдық мутациялардан туындаған генетикалық материалдың өзгеруіне байланысты пайда болады. Генетикалық жіктеу бойынша тұқым қуалайтын аурулар:

* моногенді;

* хромосомалық;

* мультифакторлы (полигенді).

Моногендік аурулар генетикалық ақпарат жазылған құрылымдық гендердегі мутациялардан туындайды. Бұл аурулардың ұрпаққа берілуі мендельдік тұқым қуалайтын ауру деп аталады, өйткені ол Мендельдің мұрагерлік заңдарына сәйкес жүреді. Аутосомалардың моногендік түрі.- доминантты (арахнодактилия, брахидактилия, полидактилия және т.б.), аутосомды.- рецессивті (екі, кейде үш немере ағасымен некеде тұрған адамдарда жиі кездеседі; агаммаглобулинемия, алкаптонурия және т. б. Д.) және жыныстық Х және У хромосомаларымен біріктірілген (генге байланысты ер адам ауырады, ал ауруды әйел тасымалдайды; гемофилия және басқа аурулар) тұқым қуалайтын ауруларға бөлінеді.

Хромосомалық аурулар геномдық (хромосома санының өзгеруі) және хромосомалық (хромосома құрылымының өзгеруі) мутацияларға байланысты қалыптасады. Ең көп таралған хромосомалық аурулардың қатарына трисомиялар жатады. Осы кезде хромосома жұптарының бірінде қосымша 3 хромосома түзіледі. Мысалы, Даун ауруындағы аутосом. 21 жұптық Трисомия Патау синдромында 13 жұпта және Эдварс синдромында 18 жұпта болады.

ONTÜSTİK-QAZAQSTAN MEDISINA AKADEMIASY «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

Әйелдердегі гаметогенездегі мейоздық бөлінудің бұзылуына байланысты, егер жыныстық х хромосомаларының бірі болмаса, онда Шерешевский-Тернер синдромы, керісінше, бір хромосоманың артық болуымен – трипло-х синдромының пайда болуына әкеледі (Клаердегі Клайнфельтер). 35 жастан асқан әйелдерде бала көтерген кездегі нәрестелердің хромосомалары бұл аурумен босану қаупі жоғары.

Мультифакторлық аурулар ауруға бейімделу жоғарылаған кезде және қоршаған орта факторларының әсерінен бірнеше гендердің мутациясы мен өзара әрекеттесуінен туындайды. Мұндай ауруларға мыналар жатады;

- * подагра;
- * қант диабеті;
- * гипертония;
- * асқазан мен ішек жаралары;
- * атеросклероз;
- * жүректің ишемиялық ауруына және т. б.

Тұқым қуалайтын аурулардың бұл түрінің пайда болу себебі әлі толық анықталған жоқ. Тұқым қуалайтын аурулардың клиникалық жіктелуі патологиялық өзгерістерге ұшыраған органдар мен жүйелер бойынша жүргізіледі. Мысалы, жүйке және эндокриндік жүйелердің, қанайналым жүйесінің, бауырдың, бүйректің, терінің және т.б. тұқым қуалайтын аурулар тұқым қуалайтын орган аурулары ретінде жіктеледі. Республикада тұқым қуалайтын ауруларды диагностикалаумен, емдеумен неврология, терапия, хирургия клиникалары мен ауруханалары айналысады.

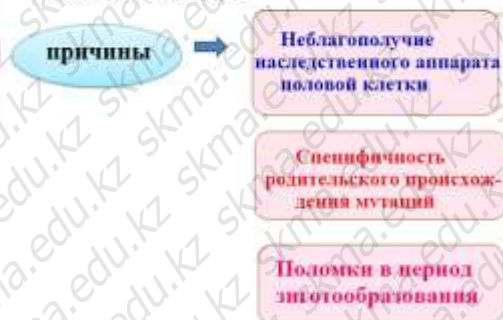
Тұқым қуалаудың дәстүрлі емес түрі бар ауруларға мыналар жатады: митохондриялық гендік мутациялардан туындайтын митохондриялық аурулар. Геномдық импринтинг аурулары. Тринуклеотидтердің қайталануының кеңею аурулары, гендердің реттеуші немесе транскрипцияланған бөліктерінде. Гендік экспрессияның эпигенетикалық реттелуінің бұзылуынан туындаған аурулар.

4. Иллюстративті материал: Шолу



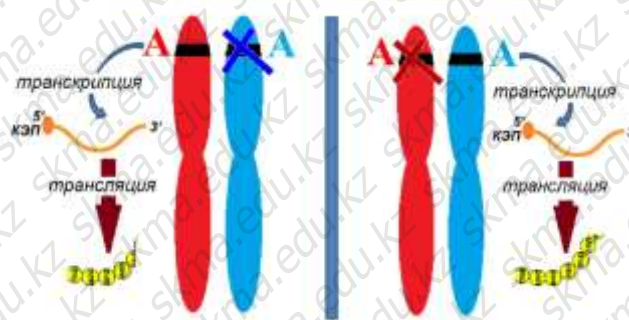
ONTÜSTİK-QAZAQSTAN MEDISINA AKADEMIASY «Оңтүстік Қазақстан медицина академиясы» АҚ		SOUTH KAZAKHSTAN MEDICAL ACADEMY АО «Южно-Казахстанская медицинская академия»
Химиялық пәндер, биология және биохимия кафедрасы Дәріс кешені		46/ 1 беттің 1 беті

Болезни нетрадиционного типа наследования - не подчиняются законам Менделя!



Геномный импринтинг изменяет дозу генов (например, генов контролирующих рост эмбриона, клеточную пролиферацию и дифференцировку)

Моноаллельная экспрессия генов



5. Әдебиет: Колданба 1 қараңыз

6. Бақылау сұрақтары: (кері байланыс)

1. Адамның тұқым қуалайтын ауруларының себептері қандай?
2. Адамның тұқым қуалайтын ауруларын емдеуге бола ма?
3. Тұқым қуалайтын аурулар ұғымын анықтау
4. Тұқым қуалайтын аурулардың пайда болу механизмдері
5. Моногендік аурулар
6. Полигендік аурулар
7. Хромосомалық аурулар және олардың адамның жалпы патологиясындағы орны.
8. Хромосомалық аурулардың жіктелуі:
 - a. этиологиялық (мутация сипатына негізделген):
 - b. хромосомалардың құрылымын сақтай отырып, олардың сандық ауытқуларымен байланысты хромосомалық аурулар;
9. Хромосомалардың құрылымдық өзгеруіне байланысты хромосомалық аурулар: жою, қайталану, инверсия, транслокация.
10. Тұқым қуалаушылықтың смендельдік түрімен аурулар ұғымын анықтау.

Дәріс №4

1. **Тақырыбы:** Молекулярлық-генетикалық диагностика негіздері, пренатальды диагностика және тұқым қуалайтын аурулардың алдын алу

2. **Мақсаты:** Молекулярлық-генетикалық диагностиканы, пренатальды диагностиканы және тұқым қуалайтын аурулардың алдын алуды біріктірудің мақсаты ұрықтағы патологияны ерте анықтау және ата-аналарға одан әрі жүктілік туралы салмақты шешімдер қабылдау үшін ақпарат беру арқылы ауыр тұқым қуалайтын аурулары бар балалардың туылуын болдырмау болып табылады

3. **Дәріс тезистері:** Молекулалық-генетикалық диагностика тұқым қуалайтын ауруларды анықтау үшін ДНҚ талдауларын пайдаланады, ал пренатальды диагностика туылғанға дейін ұрықтағы патологияларды анықтау үшін ультрадыбыстық және биохимиялық маркерлерді қамтиды. Тұқым қуалайтын аурулардың алдын алу олардың пайда болу қаупін азайтуға бағытталған және медициналық-генетикалық кеңес беру және пренатальды зерттеулер арқылы жүзеге асырылады.

Молекулалық-генетикалық диагностиканың негіздері тұқым қуалайтын ауруларға әкелуі мүмкін генетикалық материалдағы (ДНК) өзгерістерді анықтайтын зерттеу әдістері болып табылады. Олар белгілі бір тұқым қуалайтын синдромдар мен ауруларды диагностикалау үшін қолданылады.

Пренатальды диагностика-жүктілік кезінде патологияны анықтау үшін зерттеулер жүргізу, бұл одан әрі әрекет ету туралы шешім қабылдауға немесе денсаулығының белгілі бір ерекшеліктері бар баланың туылуына дайындалуға мүмкіндік береді. Бұл ұрықтың туа біткен және тұқым қуалайтын ауруларын жатырышілік даму сатысында анықтауға бағытталған шаралар кешені.

Әдістерге мыналар жатады:

*** Инвазивті емес әдістер:**

- Ультрадыбыстық: даму ауытқуларын анықтау үшін ұрықты бейнелеу.

- Биохимиялық маркерлер: хромосомалық ауытқулардың көрсеткіштері ретінде HCG (адамның хорионикалық гонадотропині) және Рагг-А (жүктілікпен байланысты плазмалық ақуыз а) деңгейлерін талдау.

*** Инвазивті әдістер:**

- Плацентоцентез және кордоцентез: ұрықтың генетикалық материалын дәлірек талдау үшін плацентарлы немесе кіндік қан үлгілерін алу.

- Қолдану: Даун синдромын, Клайнфельтер синдромын, Тернер синдромын және басқа генетикалық ауытқуларды диагностикалау.

Тұқым қуалайтын аурулардың алдын алу-алдын алу шаралары тұқым қуалайтын ауруы бар баланың туылу қаупін азайтуға бағытталған. Негізгі тәсілдер:

- Медициналық-генетикалық кеңес беру:

Отбасындағы тұқым қуалайтын аурулардың қаупін бағалау және одан әрі әрекеттерді анықтау үшін генетикпен кеңесу.

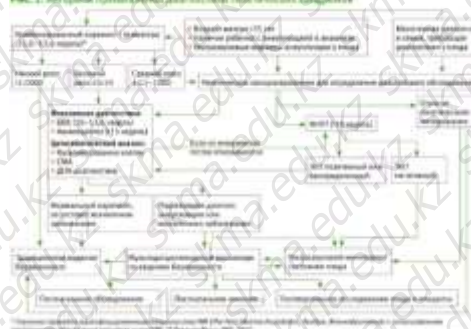
- Цитогенетикалық әдіс хромосомаларды зерттеу үшін, сондай-ақ геномдық және хромосомалық мутациялармен байланысты тұқым қуалайтын ауруларды диагностикалау үшін қолданылады. Сонымен қатар, бұл әдіс әртүрлі химиялық заттардың, пестицидтердің, инсектицидтердің, дәрі-дәрмектердің және т. б. мутагендік әсерін зерттеуде қолданылады.

4. Иллюстративті материал: Шолу

Табл. 1. Лабораториялық тесті, нәтижелерін ұсыну және генетикалық профилактикалық диагностика

Тестінің атауы	Тестінің уақыты	Тестінің нәтижесі	Комментарий
Анализаторлық тесті	7-14 күн	Хромосомалық кариотиптің нормасы (46, XX)	Хромосомалық кариотиптің нормасы (46, XX)
PGT - Пренатальды генетикалық тесті (амниоцентез)	16-20 күн	Бастапқы кариотиптің нормасы (46, XX)	Бастапқы кариотиптің нормасы (46, XX)
PGT - Пренатальды генетикалық тесті (хорион биопсия)	10-14 күн	Бастапқы кариотиптің нормасы (46, XX)	Бастапқы кариотиптің нормасы (46, XX)
PGT - Пренатальды генетикалық тесті (плацентоцентез)	10-14 күн	Бастапқы кариотиптің нормасы (46, XX)	Бастапқы кариотиптің нормасы (46, XX)
Пренатальды генетикалық тесті (амниоцентез)	16-20 күн	Бастапқы кариотиптің нормасы (46, XX)	Бастапқы кариотиптің нормасы (46, XX)
Пренатальды генетикалық тесті (хорион биопсия)	10-14 күн	Бастапқы кариотиптің нормасы (46, XX)	Бастапқы кариотиптің нормасы (46, XX)
Пренатальды генетикалық тесті (плацентоцентез)	10-14 күн	Бастапқы кариотиптің нормасы (46, XX)	Бастапқы кариотиптің нормасы (46, XX)

Рис. 1. Алгоритм пренатальды диагностикалық генетикалық диагностикасы



5. Әдебиет:

Қолданба 1

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.

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

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 АҚНҰР", 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. Қазақстан, 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. Қазақстан, 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. Молекулалық-генетикалық диагностика дегеніміз не? - вирустар мен инфекцияларды, патологияны тудыратын гендердің мутацияларын дәл және тез анықтауға, тұқым қуалайтын және басқа аурулардың қаупін бағалауға мүмкіндік беретін ағзаны тексерудің салыстырмалы түрде жаңа әдісі. Бұл ДНҚ-ны зерттеу мүмкіндіктерінің толық спектрінен алыс.
2. Генетикалық зерттеу қашан жүргізіледі? - генетикалық зерттеулерге жүгіну пациент өз денесінің жағдайы туралы ақпарат алуға ұмтылған жағдайларда маңызды. Бұл әдетте келесі жағдайларда қажет:
 - * дәл диагноз қою үшін. Мысалы, аллергиянді дұрыс анықтамау немесе вирустық ауруды уақтылы диагностикалау өте кең таралған. Сонымен қатар емдеудің сәттілігі осыған байланысты;
 - * ықтимал патологиялардың алдын алу үшін. Егер пациент жүрек-қан тамырлары аурулары немесе қатерлі ісік қаупінің жоғарылауы туралы білсе, олар жаман әдеттерден бас тарту сияқты тиісті шараларды қолдана алады;
 - * емдеудің тиімділігін арттыру. Мысалы, онкологиялық ауруларда терапияның көптеген нұсқалары бар. "Сынақ және қателік" емдеу тактикасын таңдау қымбат уақыт пен денсаулықты жоғалтуға, кейде өлімге әкеледі;
3. Молекулалық-генетикалық диагностика әдістері? - Молекулалық цитогенетика әдістері, ПТР әдісімен Молекулалық диагностика, флуоресцентті будандастыру (FISH) әдісі, микрочиптеу
4. Пренатальды Диагностика (Ультрадыбыстық, биохимиялық скринингтер, хорион биопсиясы және амниоцентез сияқты инвазивті әдістер),

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. Сондай-ақ тұқым қуалайтын аурулардың алдын алу әдістері
6. Генетикалық кеңес беру және имплантацияға дейінгі диагностика сияқты.

Эмбриология

Дәріс №1

1. Тақырыбы: Эмбриологияға кіріспе

2. Мақсаты: Эмбриологияның пәні мен міндеттері, оның медицинадағы рөлі туралы түсінік беру.

3. Дәріс тезистері: Эмбриология-бұл эмбрионның тұжырымдамадан туылғанға дейінгі дамуын, сондай-ақ тұтастай алғанда организмнің жеке даму заңдылықтарын зерттейтін ғылым. Ол эмбрионалды кезенді (гаметогенез — жыныс жасушаларының түзілуі), пренатальды кезенді (құрсақтағы даму) және зигота түзілуін, ұсақтауды, гастрюляцияны, органогенезді және системогенезді қамтитын кейінгі кезеңдерді қарастырады. Эмбриология туралы білім медицина үшін, әсіресе акушерлік, Педиатрия және репродуктивті медицинада, соның ішінде ЭКҰ мен туа біткен патологияны диагностикалауда маңызды. **Негізгі ұғымдар:**

Эмбриогенез-бұл зиготаның пайда болуынан басталып, туылуымен аяқталатын организмнің жеке даму процесі.

- **Прозембрионалды кезең** (прогенез, гаметогенез) — зиготаның пайда болуынан бұрын және аталық (сперматогенез) және аналық (оогенез) жыныс жасушаларының түзілуін қамтиды. - Пренатальды кезең-ағзаның жатырышілік дамуы.

- **Эмбрион**-жүктіліктің 8-ші аптасының аяғына дейін дамудың алғашқы кезеңдеріндегі эмбрион.

-**Ұрық**-ағза дамудың 9-шы аптасынан туылғанға дейін.

Эмбриогенездің негізгі кезеңдері

1. Ұрықтану: аталық және аналық жыныс жасушаларының бірігуі арқылы зиготаның түзілуі.

2. Ұсақтау: бластоциста түзу үшін зиготаның тез бөлінуі.

3. Гастрюляция: ұрық қабаттарының пайда болуы, содан кейін барлық ұлпалар мен мүшелер дамиды.

4. Органогенез және гистогенез: органдар мен тіндердің дамуы және қалыптасуы.

5. Системогенез: дене мүшелерінің негізгі жүйелерінің қалыптасуы.

Қолдану және мағынасы

- **Медицина:** Ұрықтың даму бұзылыстарын диагностикалау, туа біткен ақаулардың себептерін анықтау, бедеулікке көмектесу.

- **Көмекші репродуктивті технологиялар** (арт): контрацепцияға қарсы препараттарды әзірлеу, экстракорпоральды ұрықтандыру (ЭКҰ), эмбриондарды криоконсервациялау.

- **Эволюцияны түсіну:** адамның эмбриологиялық дамуы омыртқалы жануарлардың эволюциясын ішінара көрсетеді.

Адам эмбриологиясы-бұл эмбрионның дамуын, яғни туылғанға дейінгі дамудың алғашқы кезеңдеріндегі ағзаны зерттеуге арналған ғылым саласы. Адам эмбриологиясы туралы Білім барлық дәрігерлерге, әсіресе педиатрия мен акушерлік салада жұмыс істейтіндерге қажет. Эмбриологияны білу ана-ұрық жүйесіндегі бұзылуларды диагностикалауға, туылғаннан кейін балалардың ауруларын анықтауға, сондай-ақ деформацияның себептерін анықтауға көмектеседі. Бүгінгі таңда эмбриология саласындағы білім бедеуліктің себептерін анықтау және жою, босануды бақылау препараттарын жасау, ұрық мүшелерін трансплантациялау үшін қолданылады. Жатырға эмбрионды трансплантациялау, экстракорпоральды ұрықтандыру және жұмыртқаны өсіру мәселесінің өзектілігін алды.

Эмбриология эмбрионның дамуының бірнеше кезеңдерін зерттейді:

* зиготаның одан әрі түзілуімен ұрықтандыру;

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/ 1 беттің 1 беті
Дәріс кешені		

- * бластоцистаның ұсақталуы және түзілуі;
- гастрюляция – ұрық қабаттары мен осьтік мүшелердің түзілу процесі;
- * органогенез және герминальды және ұрық мүшелерінің гистогенезі;
- * жүйелік Генезис. Жатырышілік даму үш негізгі кезеңге бөлінеді:
- * бастапқы-бірінші апта;
- * ұрық-екінші-сегізінші апта;
- * ұрық-тоғызыншы аптадан басталып, баланың туылуымен аяқталады.

Орташа алғанда, адамның жатырышілік дамуы 280 күнге созылады.

Эмбриология: ұрықтану және зигота түзілу кезеңі

Ұрықтану–бұл аталық және аналық жыныс жасушаларының бірігу процесі, нәтижесінде хромосомалардың диплоидты жиынтығы қалпына келтіріліп, жаңа жасуша пайда болады – ұрықтанған жұмыртқа (зигота). Ұрықтану мүмкіндігі үшін сперматозоидтардың эякуляциясындағы концентрация 20-200 миллион/мл, ал олардың жалпы саны 150 миллион/мл болуы керек.

Ұрықтану процесі үш фазадан тұрады:

- * гаметалардың қашықтықтан өзара әрекеттесуі және жақындасуы;
- * жұмыртқаны белсендірумен байланыс өзара әрекеттесуі;
- * сперматозоидтың жұмыртқаға енуі, содан кейін сингамия (синтез). Қашықтықтан өзара әрекеттесу химотаксисті қамтамасыз етеді - ерлер мен әйелдердің жыныс жасушаларының кездесу ықтималдығын арттыруға жауап беретін нақты факторлардың жиынтығы. Бұл процесте жыныс жасушалары шығаратын химиялық заттар маңызды рөл атқарады. Эякуляциядан кейін бірден капацитация процесі жүреді-сперматозоидтар әйел жыныс жолдарының секрециясының әсерінен ұрықтандыру қабілетіне ие болады. Капацитация механизміне фаллопиялық түтіктердің секрециясын белсендіретін гормоналды факторлар (мысалы, прогестерон) үлкен әсер етеді. Ұрықтану фаллопиялық түтіктерде жүреді, оның алдында химотаксиске байланысты ұрықтандыру жүреді. Байланыс өзара әрекеттесу кезінде сперматозоидтар жұмыртқаға жақындайды, содан кейін оның қабығымен байланысқа түседі. Әрі қарай, сперматозоидтардың басы мен құйрығының овоплазмаға ену процесі жүреді. Овоплазманың шетінде ұрықтандыру қабығы пайда болады. Әйел денесінде ерлер мен әйелдердің пронуклеустары жақындағаннан кейін 12 сағат ішінде бір жасушалы эмбрион – зигота пайда болады.

Эмбриология: бластоцистаның ұсақталу және түзілу кезеңі:

Ұсақтау–бұл бластомерлердің өсуінсіз зиготаны бөлудің дәйекті процесі. Адамда ұсақтау толық, асинхронды және біркелкі емес. Алғашқы ұсақтаудан кейін әйелдің денесінде екі бластомер пайда болады. Бластомерлердің бірі үлкенірек және қою түсті, екіншісі жеңіл және кішірек. Үлкен бластомерден эмбрион және көптеген провизорлық органдар пайда болады: плацентаның ұрық бөлігі және хорионның дәнекер тіндері, сарысы қапшығы, амнион, аллантоис. Екінші бластомерден трофобласт дамиды.

Бластуланың түзілуі: ұсақтау процесінде ұсақ жасушалар үлкендерге қарағанда тезірек бөлініп, оларды сыртынан өсіреді. Осылайша, морула түзіледі-жасушалардың кластері. Оның ішінде эмбриобласт деп аталатын үлкен жасушалар, ал сыртында трофобласт деп аталатын кішкентай жасушалар бар. Жасушалардың бөлінуі кезінде морула мөлшері ұлғаяды, эмбрионның жасушалары сұйықтық бөліп, трофобласт астында жинала бастайды. Болашақта сұйықтық көлемі артады, эмбрионның ішінде осындай сұйықтықпен толтырылған қуыс пайда болады, эмбриобласт периферияға итеріліп, трофобластка жабысады. Бластоциста түзіледі. Трофобласт өсінділер-виллалар түзеді, нәтижесінде бластуланың беті тегіс емес. Трофобласт-эмбрионнан пайда болатын алғашқы провизорлық орган. Болашақта трофобласт плацентаның құрамына кіреді. Трофобласт арқылы эмбрион жатырдың ішкі қабатына имплантацияланады.

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

Эмбриология: гастрүляция кезеңі: бластула пайда болғаннан кейін жасушалардың қозғалысы нәтижесінде Гастрүла пайда болады – екі қабатты эмбрион. Гастрүланың пайда болу процесі гастрүляция деп аталады. Гастрүляция процесінде жасушалардың қарқынды қозғалысы жүреді-болашақ тіндердің рудименттері болашақ толыққанды ағзаның құрылымдық ұйымының жоспарына сәйкес қозғалады. Гастрүляция кезеңінде эмбрион ұрық қабаттарынан тұрады-жасушалардың бөлінген қабаттары. Сыртқы қабаты – эктодерма, ішкі қабаты-эндодерма.

Омыртқалы жануарларда үшінші қабат (орта) – мезодерма түзіледі.

Эктодермадан дамиды:

- * тері эпителийі;
- * жүйке жүйесі;
- * тіс эмалы;
- * сезім мүшелері.

Эндодермадан дамиды:

- * өкпе эпителийі;
- * ас қорыту бездері;
- * ортаңғы ішектің эпителийі.

Мезодермадан дамиды:

- * қанайналым жүйесі;
- * дәнекер және бұлшықет тіндері;
- * жыныс бездері;
- * бүйрек және т. б.

Гастрүляцияның бірнеше әдісі бар:

- * инвагинация-бластула қабырғасын бластоцельге тарту арқылы жүзеге асырылады;
- * деламинация-сыртында орналасқан жасушалар эктодерманың эпителий қабатына айналады, ал қалғандары эндодерманы құрайды.

Деламинация целентераттарға тән;

- * эпиполия - Сарысының ішкі массасы толық бөлінбеген кезде жасушалардың көбеюі немесе басқа тез бөлінетін жасушалардың жасушалардың көбеюі;
- * иммиграция-бластула қабырғасының жасушаларының бір бөлігінің бластоцеліне көшу;
- * инволюция-эмбрионның ішіне үлкейтетін жасушалардың сыртқы қабатын орау.

Эмбриология: гистогенез және органогенезден тыс және жыныс мүшелерінің сатысы

Органогенез-бұл органдардың примордиясының қалыптасуына және олардың эмбриональды даму процесінде кейінгі саралануына әкелетін процестердің жиынтығы.

Органогенезде:

- * нейрүляция-нейрүланың түзілу процесі. Нейрүлада мезодерма салынады, ол өз кезегінде ұрық қабаттарынан және мүшелердің осьтік кешенінен тұрады – аккорд, жүйке түтігі және ішек. Мүшелер кешенінің жасушалары бір-біріне әсер етеді. Бұл әсер эмбриональды индукция деп аталады.

- * гистогенез-онтогенез кезінде тіндердің түзілуі мен қалпына келуін қамтамасыз ететін бірқатар процестер.

Бүгінгі таңда эмбриология ғылымның маңызды бағыттарының біріне айналды. Медицинада оны қолдану тек гистология және анатомия салаларымен шектелмейді. Эмбриология жаңа медициналық препараттарды әзірлеуге және сынауға, тұқым қуалайтын аурулармен күресуге бағытталған профилактикалық медицинаны дамытуда маңызды. Эмбриологияның генетика мен басқа да бірқатар ғылымдардың дамуына байланысты үлкен перспективалары бар. Сондай-ақ, эмбриология ЭКҰ-мен тығыз байланысты, өйткені эмбриологиялық кезең экстракорпоральды ұрықтандыру бағдарламасының маңызды кезеңдерінің бірі болып табылады. Клиникалық эмбриология эмбриональды дамудың бұзылуының себептерін, деформацияның даму

механизмдерін, сондай-ақ эмбриогенезге әсер ету жолдарын зерттейді. ЭКҰ саласындағы әзірлемелер жоғары технологиялық медицинаны қолдану және клиникалық эмбриологияны дамыту арқасында мүмкін болды. Экстракорпоральды ұрықтандырудың нәтижесі көбінесе эмбриологтың білімі мен тәжірибесіне байланысты.

4. Иллюстративті материал: Шолу



Әр түрлі түрлердегі эмбриондардың ерте дамуын салыстыру

5. Әдебиет: Қолданба 1 қараңыз

6. Бақылау сұрақтары: (кері байланыс)

1. Эмбриология дегеніміз не? Эмбриология-ұрықтанған жұмыртқадан (зиготадан) бастап туылғанға дейін тірі организмдердің дамуын зерттейтін ғылыми пән.
2. Дене дамуының негізгі кезеңдері: ұсақтау: - бір жасушалы зигота көптеген жасушаларға бөлінетін бастапқы кезең. Гастрүляция: - барлық ұлпалар мен мүшелерді тудыратын үш ұрық қабатының пайда болу процесі. Нейруляция: - ми мен жұлын дамитын жүйке түтігінің пайда болуы. Органогенез: - дененің барлық ішкі мүшелері мен жүйелерінің қалыптасуы.
3. Ерлер мен әйелдердің жыныс жасушаларының бірігуі қалай жүреді? Ұрықтану
4. Мүшелердің қалыптасуындағы ұрық қабаттарының рөлі қандай? Ұрық жапырақтары:
5. Гендер эмбрионның дамуына қалай әсер етеді? Генетика:
6. Дененің әртүрлі мүшелері мен жүйелері қалай қалыптасады және жұмыс істейді? Органдардың дамуы:
7. Эмбриология бедеулікті емдеуге және ЭКҰ жүргізуге қалай көмектеседі? Репродуктивті денсаулық:
8. Эмбриональды даму түрлердің эволюциясын түсінуге қалай көмектеседі? Эволюция:

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/ 1 беттің 1 беті
Дәріс кешені		

Дәріс №2

1. Тақырыбы: Адам эмбриогенезінің нақты эмбриональды кезеңі

2. Мақсаты: адам ағзасының ұрықтанған жұмыртқадан (зиготадан) туылғанға дейін қалыптасуы, оның бөліну кезеңдері, ұрық қабаттарының түзілуі (гастроляция), мүшелер мен жүйелердің қалыптасуы (органогенез), сондай-ақ плацента сияқты эмбрионнан тыс мүшелердің қалыптасуы. Бұл кезеңде пайда болатын негізгі процестер-ұрықтандыру, ұсақтау, имплантация, гастроляция және органогенез, бұл болашақ адамның негізгі өмірлік жүйелерін құруға әкеледі.

3. Дәріс тезистері: Адам эмбриогенезі-адам эмбрионының дамуы мен қалыптасуы. Ол дамудың алғашқы кезеңдерінде пайда болатын эмбрионның жасушалық бөліну және жасушалық дифференциация процесімен сипатталады. Биологиялық шеңберлерде адамның дамуы бір жасушалы зиготадан ересек адамға дейін өсуді білдіреді. Ұрықтану сперматозоидты жасуша сәтті еніп, жұмыртқаға қосылғанда пайда болады. Содан кейін сперматозоидтар мен жұмыртқалардың генетикалық материалы зигота деп аталатын бір жасушаға біріктіріледі. Эмбриогенез дамудың алғашқы сегіз аптасын қамтиды; тоғызыншы аптаның басында эмбрион ұрық деп атала бастайды. 8 апта жиырма үш кезеңнен тұрады.

Адам эмбриологиясы-ұрықтанғаннан кейінгі алғашқы сегіз аптадағы ұрықтың дамуын зерттеу. Жүктіліктің қалыпты кезеңі шамамен 9 ай немесе 40 апта. Ұрық сатысы эмбрион жатырда орныққанға дейін ерте эмбрионның дамуы арқылы ұрықтандырудан басталатын кезеңге жатады. Ұрық кезеңі шамамен 10 күнді алады. Бұл кезеңде зигота бөліне бастайды. Бұл процесс бөліну деп аталады. Содан кейін бластоцист пайда болады, содан кейін ол жатырға имплантацияланады. Эмбриогенез келесі кезеңмен жалғасады-гастроляция, гистогенез процесінде 3 ұрық қабаты пайда болған кезде. Содан кейін нейруляция және органогенез процестері жүреді. Эмбрионмен салыстырғанда ұрықтың сыртқы түрі және ішкі мүшелерінің толық жиынтығы бар. Бүкіл эмбриогенез процесі ген экспрессиясындағы, жасушалардың өсуі мен дифференциациясындағы дәйекті кеңістіктік және уақыттық өзгерістерді қамтиды.

Бөлшектеу-ұрықтанған немесе жұмыртқаның дамуына басталатын митоздық бөліністер қатары. Ұсақтау барлық көп жасушалы жануарлардың онтогенезінде болатын эмбриональды дамудың алғашқы кезеңін білдіреді. Бұл жағдайда эмбрионның массасы мен оның көлемі өзгермейді, ұсақтаудың басындағыдай қалады. Жұмыртқа барған сайын кішірек бластомер жасушаларына бөлінеді. Бөлінудің тән ерекшелігі-дамудағы цитоплазманың жетекші реттеуші рөлі. Ұсақтау сипаты сарысы мөлшеріне және оның жұмыртқадағы орналасуына байланысты.

Гастроляция-барлық көп жасушалы жануарлардың эмбриональды дамуындағы екі бастапқы ұрық қабатының (эктодерма және энтодерма) бөлінуі. Ұсақталғаннан кейінгі екінші кезең-Онтогенез. Гастроляция кезінде бластуладан гастрұла түзіледі. Үшінші ұрық қабаты-мезодерма-гастроляция кезінде немесе (ланцет тәрізді) кейінірек пайда болуы мүмкін. Бұл эктодерма мен энтодерма арасында орналасқан жасушалардың жиынтығы. Мезодерманың пайда болуына байланысты эмбрион үш қабатты болады. Губкалар мен екі қабатты (шырылдаған және тарак тәрізді) мезодерма жоқ.

Гастрұль және гастроляция туралы түсінік

- **Гастроляция**-бұл үш ұрық қабатының пайда болу процесі:

- **Эктодермалар:** (сыртқы қабат), одан жүйке жүйесі, терінің эпидермисі және сезім мүшелері дамиы.

- **Энтодермалар:** (ішкі қабат), одан ас қорыту жолдарының, тыныс алу жолдарының және бездердің эпителийі түзіледі.

- **Мезодермалар:** (ортаңғы қабат), одан сүйек және бұлшықет жүйелері, қанайналым жүйесі және бүйрек пайда болады.

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/ 1 беттің 1 беті
Дәріс кешені		

Органогенез, гистогенез және морфогенез - бұл ағзалардың, тіндердің және дененің жалпы формасының пайда болуымен байланысты эмбриональды даму кезеңдері.

Гистогенез-бұл ұрық қабаттарынан тіндердің түзілуі, органогенез-бұл тіндерден органдардың кейінгі түзілуі, ал морфогенез - ағзаның және оның бөліктерінің қалыптасуының кең процесі, оның ішінде гисто - және органогенез және басқа кезеңдер.

Гистогенез-ұрық қабаттарынан (эктодерма, мезодерма және энтодерма) тіндердің (құрылымы мен қызметі ұқсас жасушалар жиынтығы) түзілу процесі.

Қашан болады: гастрюляция аяқталғаннан кейін басталады, сол үш ұрық қабаты пайда болады.

Мысал: мезодермадан бұлшықеттер мен дәнекер тіндер, ал эктодермадан тері мен жүйке жүйесі пайда болады.

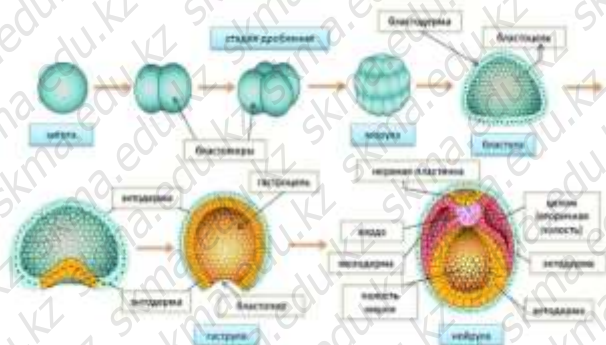
Органогенез-бұл әртүрлі ұлпалардан тұратын күрделі құрылымдар болып табылатын органдардың қалыптасу процесі. Болған кезде: гистогенезден кейін, осы кезеңде эмбрионда органдар мен жүйелер бар.

Мысал: қазірдің өзінде қалыптасқан тіндерден (мысалы, жүйке тінінен) орталық жүйке жүйесі қалыптаса бастайды.

Морфогенез-бұл организмнің белгілі бір формасы мен құрылымын алатын барлық процестерді қамтитын жалпы термин.

Не кіреді: Морфогенез гистогенезді, органогенезді және жасушалардың дифференциациясы, органдар мен тіндердің өсуі мен қалыптасуы сияқты басқа процестерді қамтиды.

4. Иллюстративті материал: Шолу



Эмбриональды (эмбриональды) даму

5. Әдебиет: Қолданба 1 қараңыз

6. Бақылау сұрақтары: (кері байланыс)

1. Гистогенез? Ұрық қабаттарынан (эктодерма, мезодерма және энтодерма) тіндердің (құрылымы мен қызметі ұқсас жасушалар жиынтығы) түзілу процесі.
2. Органогенез? Әр түрлі ұлпалардан тұратын күрделі құрылымдар болып табылатын органдардың қалыптасу процесі.
3. Морфогенез? Ағзаның белгілі бір формасы мен құрылымын алатын барлық процестерді қамтитын жалпы термин.
4. Гастрюляция? Бұл үш ұрық қабатының пайда болу процесі:
5. Эктодерма? (сыртқы қабат), одан жүйке жүйесі, терінің эпидермисі және сезім мүшелері дамыды.
6. Энтодермалар? (ішкі қабат), одан ас қорыту жолдарының, тыныс алу жолдарының және бездердің эпителийі түзіледі.

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

7. Мезодермалар? (ортанғы қабат), одан сүйек және бұлшықет жүйелері, қанайналым жүйесі және бүйрек пайда болады.

8. Ұсақтау? Ұрықтанған немесе жұмыртқаның дамуына бағытталған бірқатар дәйекті митоздық бөліністер.

Дәріс №3

1. Тақырыбы: Эмбриональды даму генетикасы

2. Мақсаты: ағзаның қалыптасуының барлық кезеңдерінде тұқым қуалайтын ақпаратты зерттеу, туа біткен генетикалық ауытқулар мен ауруларды анықтау және алдын алу және сау ұрпақтың туылуын қамтамасыз ету үшін эндогендік және экзогендік факторлардың эмбрионның дамуына әсерін зерттеу.

3. Дәріс тезистері: **Эмбрионның дамуы** эмбрионның дамуына 8 апта кетеді. адам эмбрионының дамуы дің жасушаларына байланысты. Эмбриональды даму кезінде жасушалар бөлінеді, қоныс аударады және мамандандырылады. Дамудың алғашқы кезеңдерінде дененің барлық тіндерін шығаруға қабілетті ішкі жасуша массасы деп аталатын жасушалар тобы пайда болады. Кейінірек, гаструляция кезеңінде үш ұрық қабаты пайда болады және жасушалардың көпшілігі олар шығаратын жасуша түрімен шектеледі.

Эмбриональды даму генетикасы гендердің ұрықтанған жұмыртқадан көп жасушалы организмнің пайда болуына әкелетін жасушаның бөліну, көші-қон және мамандану процестерін қалай басқаратынын зерттейді. Дамудың ерте кезеңдеріне жауап беретін гендер - ұсақтау, гаструляция, нейруляция және органогенез - тұқым қуалайды және экспрессияланады, содан кейін органдар мен тіндердің түзілуі. PGD және NIPT сияқты заманауи технологиялар хромосомалық ауытқулар мен тұқым қуалайтын ауруларды диагностикалау үшін эмбрион мен ана ағзасының генетикалық деректерін зерттеуге мүмкіндік береді.

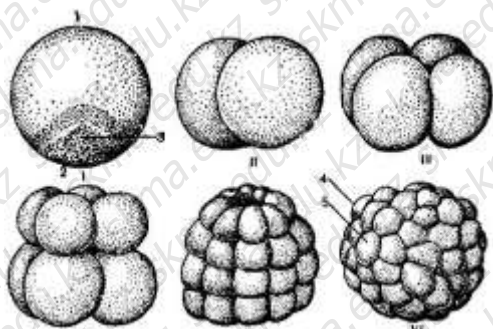
Гендермен басқарылатын негізгі процестер: эмбриональды даму кезінде гендермен реттелетін оқиғалардың күрделі тізбегі жүреді:

- Ұсақтау: ұрықтанғаннан кейін зигота бөлініп, бластомерлер түзе бастайды. Гендер осы бөлінулердің синхрондылығын және жасуша дифференциациясының басталуын анықтайды.
- Гаструляция: бұл кезең дененің барлық тіндері мен мүшелерін тудыратын ұрық қабаттарының (эктодерма, мезодерма және эндодерма) түзілуін қамтиды.
- Нейруляция: жүйке жүйесінің прекурсорлық жүйке түтігінің қалыптасуы генетикалық бағдарламалармен де бақыланады.
- Органогенез: гендік реттеудің күрделі процесі болып табылатын ұрық қабаттарынан ағзаның негізгі мүшелері мен жүйелерінің қалыптасуы мен дамуы. Генетикалық бақылаудың маңызы:
- Түрдің ерекшелігі: гендер дамып келе жатқан организмнің қандай болатынын анықтайды, оған түр береді Ерекше белгілер.
- Жасушалардың дифференциациясы: гендер бірдей жасушалардан әртүрлі, мамандандырылған жасушалар, тіндер мен мүшелер пайда болатын процесті басқарады.
- Дамуды реттеу: генетикалық бағдарламалар дамудың барлық кезеңдерінің дұрыс реттілігі мен уақтылығын қамтамасыз етеді.

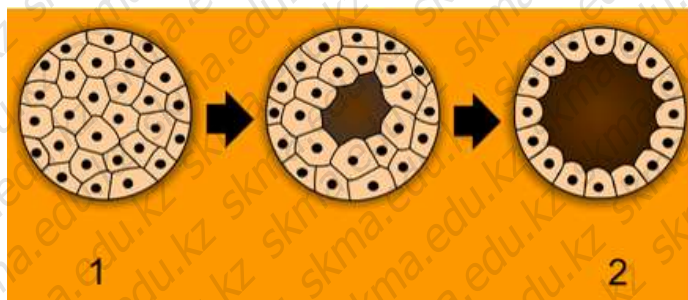
Эмбриология және репродуктивті медицинадағы Генетика:

- **Имплантацияға дейінгі** генетикалық диагностика (PGD): эмбрионның генетикалық материалын жатырға отырғызар алдында ерте сатысында зерттеу. Генетикалық патологияларды анықтауға және сау баланың туылу мүмкіндігін арттыруға мүмкіндік береді.
- **Инвазивті емес** пренатальды тест (NIPT): жүктілік кезінде ананың қанына генетикалық талдау. Даун синдромы сияқты ұрықтың хромосомалық ауытқуларын эмбрионға зиян келтірместен анықтауға мүмкіндік береді.

4. Иллюстративті материал: Шолу



Зиготаны ұсақтау



1) Морула, 2) Бластула (ішінде бластоцель = кеңістік)

5. Әдебиет: Қолданба 1 қараңыз

6. Бақылау сұрақтары: (кері байланыс)

1. Эмбриональды даму кезеңінің мәні неде? - Эмбриональды кезең зиготаның пайда болуынан басталып, жас адамның жұмыртқа немесе ұрық қабығының туылуымен немесе шығуымен аяқталады. Ол төрт кезеңнен тұрады: ұсақтау, гастрюляция, нейруляция және органогенез. Ұсақтау-ұрықтанған жұмыртқаның дамуының бастапқы кезеңі.

2. Генетика ұрықтың дамуында қандай рөл атқарады? - Эмбриональды даму барысында жасушалардың өсуіне және дененің әртүрлі тіндері мен мүшелерінің қалыптасуына көмектесетін әртүрлі гендер белсендіріледі. Алайда, кейбір гендер дұрыс жұмыс істемесе, бұл қалыпты дамуды бұзып, туа біткен ақауларға әкелуі мүмкін.

3. Эмбриональды кезеңнің негізгі қызметі қандай? - Эмбриональды деп аталатын екінші кезең эмбрионның ерте өсуін, соның ішінде ми мен жұлынға айналатын жүйке түтігінің пайда болуын қамтиды. Ұрық кезеңі-бұл пренатальды дамудың ең ұзақ кезеңі, оның барысында органдардың, тіндердің және бүкіл дененің өсуі жүреді.

4. Эмбриональды даму кезеңінің мәні неде? - Эмбриональды кезең ұрықтанудан дамудың 56 күніне дейін созылады (8 апта), осы кезеңде дамып келе жатқан адам ағзасы эмбрион немесе эмбрион деп аталады. Дамудың 9-шы аптасынан туылғанға дейінгі кезең медициналық терминологияда ұрық деп аталады, ал жатырышілік дамушы организм ұрық терминімен белгіленеді.

5. Эмбриональды даму кезінде не болады? - Эмбриогенез кезінде ұрықтандыру, эмбрионның ұсақталуы, оны имплантациялау, гастрюляция (ұрық қабаттарының пайда болуы), органдардың қалыптасуы, плацентация жүреді.

Дәріс №4

1. **Тақырыбы:** Адам эмбриогенезінің ұрық кезеңі

2. **Мақсаты:** дененің барлық мүшелері мен жүйелерінің түпкілікті қалыптасуы, құрсақтан тыс өмір сүруге қажетті ұрықтың мөлшері мен физиологиялық жетілуіне қол жеткізу және босануға дайындық.

3. **Дәріс тезистері:** Адам эмбриогенезінің ұрық кезеңі жүктіліктің 9-шы аптасынан басталады (8-ші апта аяқталғаннан кейін) және туылғанға дейін жалғасады. Бұл кезеңде жаңа органдардың қалыптасуы емес, органдар мен жүйелердің қалыптасқан рудименттерінің дамуы жүреді.

Белсенді өсу, мөлшердің ұлғаюы, ағзаның функционалды жүйелерінің қалыптасуы және адамның ерекшеліктерін түпкілікті игеру бар. Ұрық кезеңінің негізгі сипаттамалары:

Ағзалар мен жүйелердің дамуы: эмбриональды кезеңде қалыптасқан рудименттерден органдар мен жүйелер дамиды, олар функционалды болады.

Белсенді өсу және дифференциация: ұрықтың мөлшері тез артады, май шөгінділері пайда болады, Ми күрделене түседі.

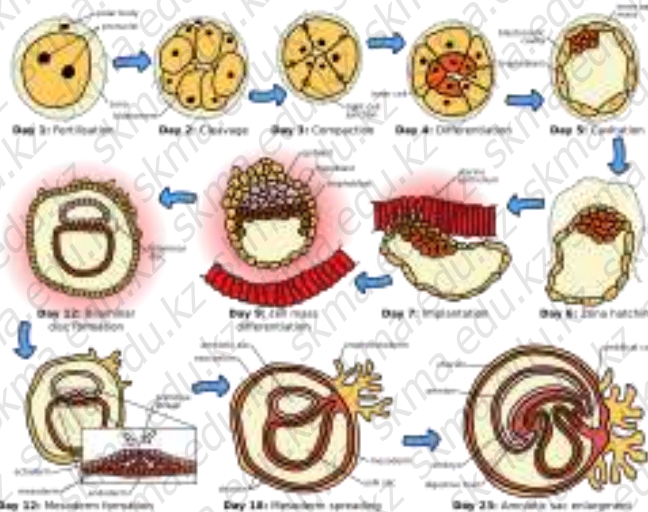
Функционалды жүйелердің қалыптасуы: бүйрек, бауыр, гипофиз жұмыс істей бастайды және олар мен гипоталамус арасында байланыс орнатылады.

Танылатын сыртқы түрі: Ұрық адам баласына ұқсас белгілерді алады: иықтар пайда болады, қолдар мен аяқтар дамиды, сыртқы жыныс мүшелері қалыптасады.

Эмбриональды кезеңнің аяқталуы: эмбриональды кезеңнің соңғы аптасында дененің негізгі жүйелерінің алғашқы қалыптасуы аяқталады.

Тәуелсіз өмірге көшу: ұрық кезеңінің соңына қарай құрсақтан тыс өмірді қамтамасыз ететін жүйелер қалыптасады, мысалы, өкпе жасанды жағдайда өмір сүруге мүмкіндік беретін деңгейге дейін дамыған.

4. Иллюстративті материал: Шолу



Период	Продолжительность	
Начальный	1-я неделя	
Зародышевый	2-8-я недели	
Плодный	С 9-й недели до рождения	

Адамдардағы эмбриогенездің бастапқы кезеңдері

Эмбриональды даму кезеңдері

5. Әдебиет:

Қолданба 1

Негізгі:

1. Биоморфология терминдерінің түсіндірме сөздігі/ - Алматы: "Сөздік-Словарь", 2009. ISBN 9965-822-54-9
2. Данилов, Р.К. Гистология, эмбриология, цитология [Текст]: учебник / Р.К. Данилов, Т.Г. Боровая. – М.: ГЭОТАР-Медиа, 2018. – 518 с.
3. Студеникина, Т.М. Эмбриология [Текст]: учебное пособие / Т.М. Студеникина, Б.А. Слука. – 2-е изд., перераб. и доп. – Минск: «Харвест», 2009. – 304 с.
4. Данилов, Р.К. Общая и медицинская эмбриология [Текст]: учебное пособие / Р.К. Данилов, Т.Г. Боровая. – Санкт-Петербург: СпецЛит, 2003. – 231 с.
5. Баранчугова, Л.М. Эмбриология человека [Электронный ресурс] / Л.М. Баранчугова, М.А. Джулай, А.В. Патеюк. – Чита: Издательство ЧГМА, 2015. – 117 с.: Режим доступа: <https://www.booksup.ru>
6. Колесников, Л.Л. Terminologia Embryologica. Международные термины по эмбриологии человека с официальным списком русских эквивалентов [Электронный ресурс] / Л.Л.

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

Колесников, Н.Н. Шевлюк, Л.М. Ерофеева – М.: ГЭОТАР-Медиа, 2014. – 417 с.: Режим доступа: <http://www.studentlibrary.ru>

7. Гистология, эмбриология, цитология [Электронный ресурс]: учебник / Ю.И. Афанасьев, Н.А. Юрина, Е.Ф. Котовский и др.; под ред. Ю.И. Афанасьева, Н.А. Юриной. – 6-е изд., перераб. и доп. – М.: ГЭОТАР-Медиа, 2018. – 800 с.: Режим доступа: <http://www.studentlibrary.ru>

8. Гистология, эмбриология, цитология [Электронный ресурс]: учебник для вузов / под ред. Э.Г. Улумбекова, Ю.А. Чельшева. – 3-е изд. – М.: ГЭОТАР-Медиа, 2012. – 480 с.: Режим доступа: <http://www.studentlibrary.ru>

Қосымша

1. Әбилаев, С. А. Молекулалық биология және генетика: оқулық / С. А. Әбилаев. - 2-бас. түзет., және толықт. - Шымкент : ЖШС "Кітап", 2010. - 388 бет с.

2.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.

3. 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.

4. Қуандықов,Е.Ө. Негізгі молекулалық–генетикалық терминдердің орысша-қазақша сөздігі - Алматы:Эверо, 2012. - 112 бет

6. Бақылау сұрақтары: (кері байланыс)

1. Эмбриогенездің ұрық кезеңінде адамда не болады? - Эмбриогенез кезінде ұрықтандыру, эмбрионның ұсақталуы, оны имплантациялау, гастрюляция (ұрық қабаттарының пайда болуы), органдардың қалыптасуы, плацентация жүреді. Сондықтан эмбриогенез және жалпы жүктіліктің бірінші триместрі, болашақ адамның өмірлік белсенділігінің негізгі жүйелері қалыптасқан кезде маңызды болып саналады.

2. Ұрық табыны? – Ұрықтану – бөліну-Бластоцистаның түзілуі :изамдау және кавитация-Имплантация - эмбриональды диск

3. Ұрықтың дамуының негізгі кезеңдері?

- Жатырішілік даму кезеңі (тұжырымдамадан туылғанға дейін-40 апта)

- Герминальды (немесе нақты ұрық кезеңі).

- Имплантация кезеңі-ұзақтығы 2 күн. ...

- Эмбриональды (ұрық) – ұзақтығы 2 апта ...

- Ұрық (ұрық) – 9-дан 40-42 аптаға дейін созылады. ...

- Дамудың интранатальды кезеңі.