

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

Дәріс кешені

Пәні: Молекулалық биология және медициналық генетика

Пән коды: MBMG 1203

ББ атауы және шифры: 6В10117 «Стоматология»

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/ 1беттің 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).

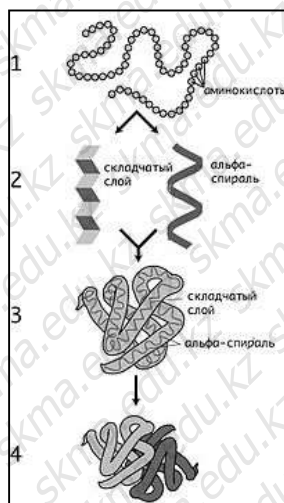
Генетика (грек тілінен.γενητικός-біреуден шыққан) — тұқым қуалаушылық пен өзгергіштік заңдылықтары туралы ғылым. Зерттеу объектісіне байланысты өсімдіктердің, жануарлардың, микроорганизмдердің, адамдардың және басқалардың генетикасы жіктеледі; басқа пәндердің қолданылатын әдістеріне байланысты —молекулалық 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



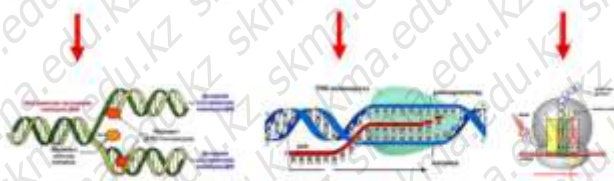
ОҢТҮСТІК-ҚАЗАҚСТАН MEDISINA AKADEMIASY «Оңтүстік Қазақстан медицина академиясы» АҚ		SOUTH KAZAKHSTAN MEDICAL ACADEMY АО «Южно-Казахстанская медицинская академия»
Химиялық пәндер, биология және биохимия кафедрасы		46/ 1 беттің 1 беті

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.

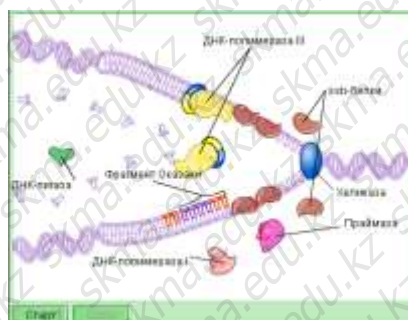
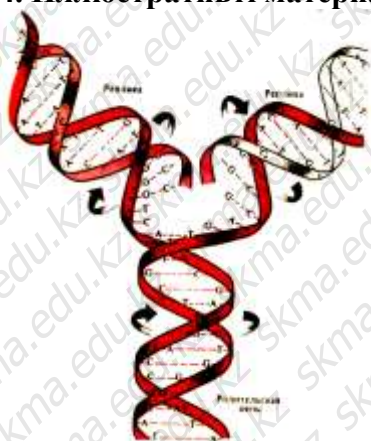
аРНҚ трансляциясы-ақпаратты мРНҚ нуклеотидтерінің реттілігінен сәйкес ақуыздың белгілі бір аминқышқылдарының тізбегіне тасымалдау процесі. Ақпаратты осындай тасымалдау процесінде аминқышқылдары (полимерлеу) аРНҚ кодондарының тізбегіне сәйкес өсіп келе жатқан пептидтік тізбектерге қосылады, басқаша айтқанда, 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.

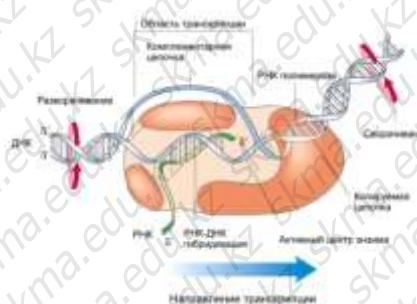
Генетикалық код-бұл ақпаратты нуклеин қышқылдарының алфавитінен ақуыздардың аминқышқылдарының алфавитіне ауыстыратын генетикалық ақпаратты жазу жүйесі.

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

4. Иллюстративті материал: шолу



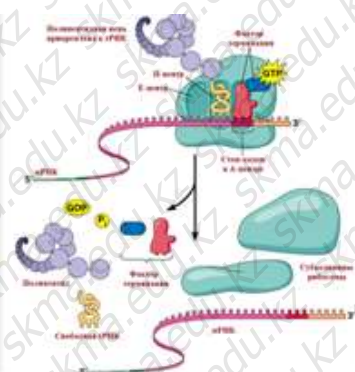
Жартылай консервативті ДНҚ репликациясы



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%).

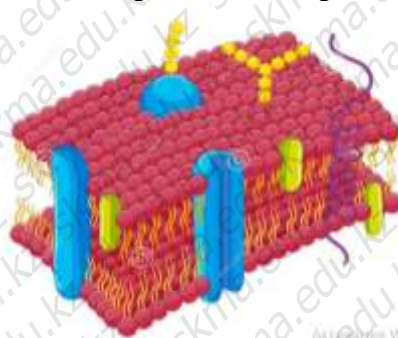
Липидтер (грек.lipos-май)-суда өспейтін, бірақ полярлы емес еріткіштерде (хлороформ, эфир және т.б.) еритін табиғи заттар тобы. Липид молекулалары амфифильді, яғни әрбір липид молекуласының гидрофильді (суда еритін) "басы" және екі гидрофобты (суда ерімейтін) "күйрығы" болады (сурет.6, А). "Күйрық" молекулалары 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 ДНК-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

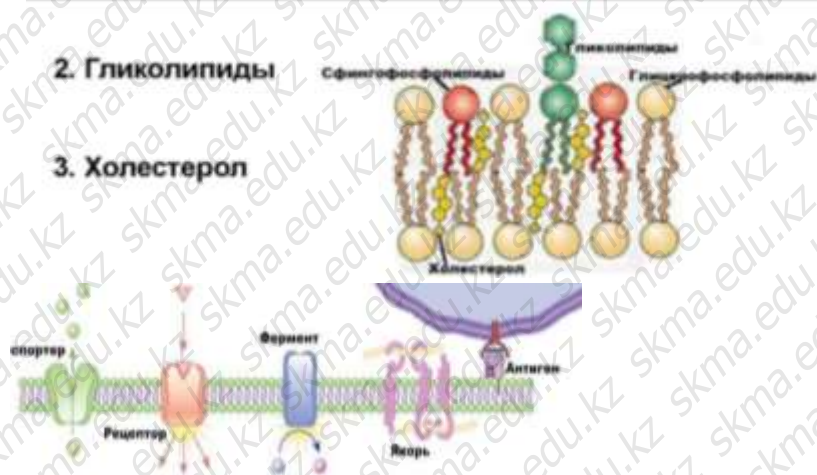
ONTÜSTİK-QAZAQSTAN MEDISINA AKADEMIASY «Оңтүстік Қазақстан медицина академиясы» АҚ		SOUTH KAZAKHSTAN MEDICAL ACADEMY АО «Южно-Казахстанская медицинская академия»
Химиялық пәндер, биология және биохимия кафедрасы		46/ 1беттің 1 беті
Дәріс кешені		

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 Дәріс кешені		46/ 1беттің 1 беті

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

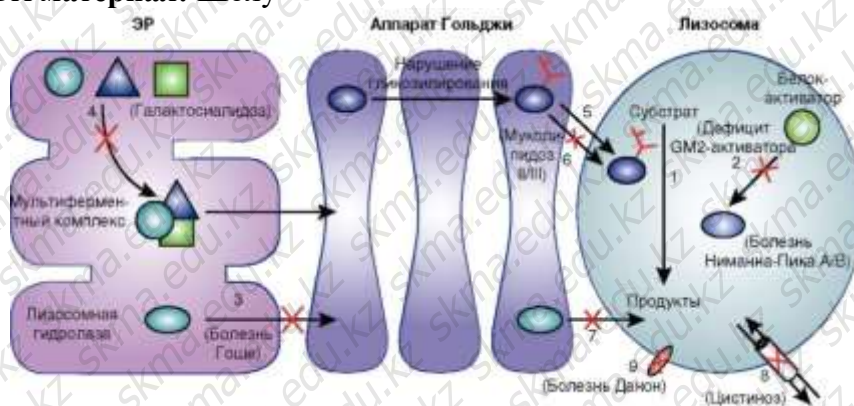
3. Дәріс тезистері: Жинақтаудың лизосомалық аурулары (ағылш. Lysosomal Storage Diseases) - лизосомалардың жасушаішілік органеллалар функциясының бұзылуынан туындаған өте сирек кездесетін тұқым қуалайтын аурулар тобының жалпы атауы. Бұл бір мембраналы органоидтар жасушаның эндомембраналық жүйесінің бөлігі 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

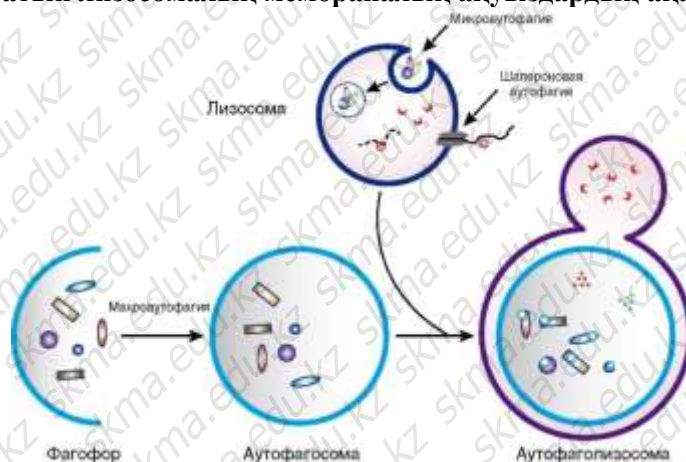
ОҢТҮСТІК-ҚАЗАҚСТАН MEDISINA AKADEMIASY «Оңтүстік Қазақстан медицина академиясы» АҚ		SOUTH KAZAKHSTAN MEDICAL ACADEMY АО «Южно-Казахстанская медицинская академия»
Химиялық пәндер, биология және биохимия кафедрасы		46/ 1 беттің 1 беті
Дәріс кешені		

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 hiighereducationalinstitutions 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.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. 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.

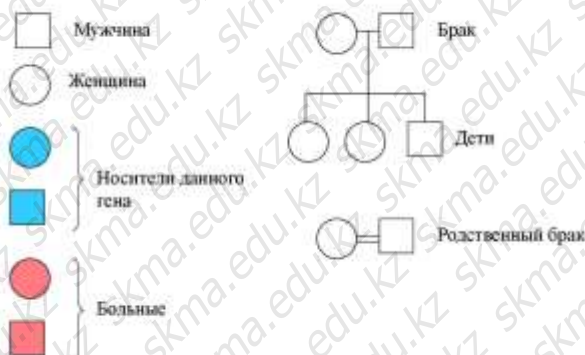
Тұқым қуалайтын аурулар көп (6000-нан астам белгілі) және көріністері әртүрлі. Мұндай аурулар өте сирек кездеседі, бірақ олардың көптігіне байланысты олардың жалпы жиілігі өте жоғары. Олар басқа аурулардан ерекшеленеді, өйткені әдетте тұқым қуалайтын аппараттың зақымдалуымен байланысты аурудың нақты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

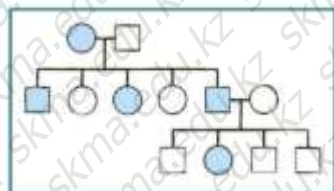
Генетика әдістері

Условные обозначения

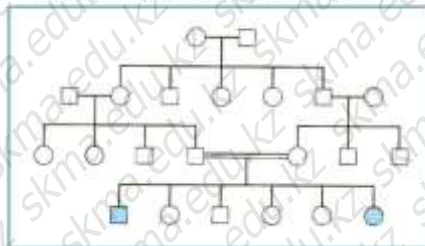


ONTÜSTİK-QAZAQSTAN MEDISINA AKADEMIASY «Оңтүстік Қазақстан медицина академиясы» АҚ		SOUTH KAZAKHSTAN MEDICAL ACADEMY АО «Южно-Казахстанская медицинская академия»
Химиялық пәндер, биология және биохимия кафедрасы		46/ 1беттің 1 беті
Дәріс кешені		

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-генеологиялық. 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:
- * генеологиялық (асыл тұқымды талдау әдісі),
- * егіздік,
- * цитогенетикалық,
- * биохимиялық,

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

- * 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.

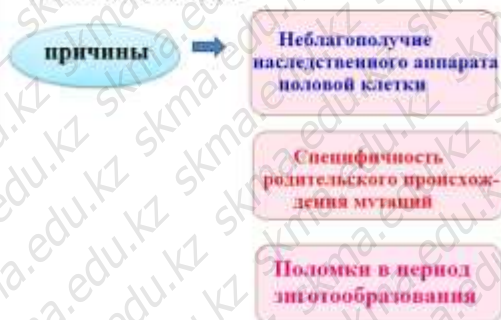
Тұқым қуалаудың дәстүрлі емес түрі бар ауруларға мыналар жатады: митохондриялық гендік мутациялардан туындайтын митохондриялық аурулар. Геномдық импринтинг аурулары. Тринуклеотидтердің қайталануының кеңею аурулары, гендердің реттеуші немесе транскрипцияланған бөліктерінде. Гендік экспрессияның эпигенетикалық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

4. Иллюстративті материал: Шолу



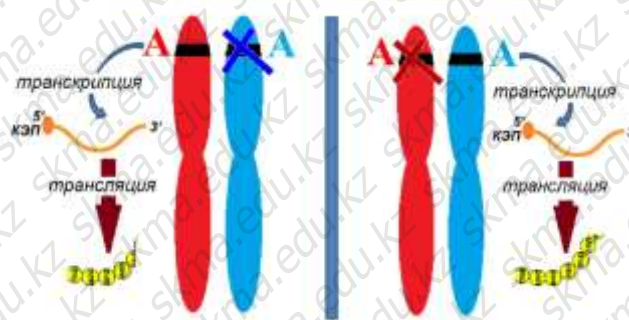
ONTÜSTİK-QAZAQSTAN MEDISINA AKADEMIASY «Оңтүстік Қазақстан медицина академиясы» АҚ		SOUTH KAZAKHSTAN MEDICAL ACADEMY АО «Южно-Казахстанская медицинская академия»
Химиялық пәндер, биология және биохимия кафедрасы Дәріс кешені		46/ 1беттің 1 беті

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 тесттер, нәтижелері туралы және генетикалық профилактикалық диагностика

Тестің атауы	Тесттің нәтижесі	Тесттің нәтижесі туралы	Комментарий
Анализаторлық тест	7-14 күн	Хромосомалық кариотиптің нормасы (46, XY)	Хромосомалық кариотиптің нормасы (46, XY)
PGT - Пренатальды генетикалық тест (PGT)	3-40 күн	Бастапқы сәттегі кариотиптің нормасы (46, XY) (18, 21, X, Y)	PGT - пренатальды генетикалық тесттің нормасы (46, XY) (18, 21, X, Y)
PGT - Пренатальды генетикалық тест (PGT)	7-14 күн	Диагностикалық кариотиптің нормасы (46, XY)	Диагностикалық кариотиптің нормасы (46, XY)
PGT - Пренатальды генетикалық тест (PGT)	7-14 күн	Диагностикалық кариотиптің нормасы (46, XY)	Диагностикалық кариотиптің нормасы (46, XY)
Пренатальды генетикалық тест (PGT)	7-14 күн	Диагностикалық кариотиптің нормасы (46, XY)	Диагностикалық кариотиптің нормасы (46, XY)
Пренатальды генетикалық тест (PGT)	7-14 күн	Диагностикалық кариотиптің нормасы (46, XY)	Диагностикалық кариотиптің нормасы (46, XY)
Пренатальды генетикалық тест (PGT)	7-14 күн	Диагностикалық кариотиптің нормасы (46, XY)	Диагностикалық кариотиптің нормасы (46, XY)
Пренатальды генетикалық тест (PGT)	7-14 күн	Диагностикалық кариотиптің нормасы (46, XY)	Диагностикалық кариотиптің нормасы (46, XY)
Пренатальды генетикалық тест (PGT)	7-14 күн	Диагностикалық кариотиптің нормасы (46, XY)	Диагностикалық кариотиптің нормасы (46, XY)
Пренатальды генетикалық тест (PGT)	7-14 күн	Диагностикалық кариотиптің нормасы (46, XY)	Диагностикалық кариотиптің нормасы (46, XY)

Рис. 1. Алгоритм пренатальды генетикалық профилактикалық 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. Казахстан, 2017. - 556 с.
3. Қуандықов, Е. Ә. Негізгі молекулалық-генетикалық терминдердің орысша-қазақша сөздігі - Алматы: Эверо, 2012. - 112 бет
4. Муминов, Т. Основы молекулярной биологии: курс лекций. - Алматы: Эффект, 2007

6. Бақылау сұрақтары: (кері байланыс)

1. 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, аллергияны дұрыс анықтау 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/ 16беттің 1 беті
Дәріс кешені	

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