

ОҢТҮСТІК ҚАЗАҚСТАН <b>MEDISINA</b> <b>AKADEMIASY</b> «Оңтүстік Қазақстан медицина академиясы» АҚ		SOUTH KAZAKHSTAN <b>MEDICAL</b> <b>ACADEMY</b> АО «Южно-Казахстанская медицинская академия»
Жалпы білім беретін пәндер кафедрасы	Әдістемелік өңдеу	044-73/11-275 100 беттің 1 беті

**«Оңтүстік Қазақстан Медицина академиясы» АҚ  
жанындағы медицина колледжі**

**Жалпы білім беретін пәндер кафедрасы**

**АУДИТОРИЯЛЫҚ САБАҚҚА АРНАЛҒАН  
ӘДІСТЕМЕЛІК ӨНДЕУ**

Пән коды: ЖКП 03

Пәні: «Медициналық генетика негіздерімен молекулалық биология»

Мамандықтары: 09160100 «Фармация»

Біліктілігі: 4S09160101 «Фармацевт»

Оқу сағатының / кредит көлемі: 72/ 3

Аудиториялық: 72с.

Курс: 1

Оқу семестрі: 1

Бақылау түрі: диф.сынақ

Шымкент, 2023 ж.

«Жалпы білім беретін пәндер» кафедрасының мәжілісінде қаралды.

Хаттама № 13 «27» 06 2023 ж.

Кафедра меңгерушісі:  А.Т. Сатаев

## №1 Сабақ

**5.1. Тақырыбы:** Кіріспе. Жасушаның молекулалық биологиясы.

**Сағат саны:** 2 сағ. 90 мин.

**5.2. Мақсаты:** Білім алушыларға молекулалық биологияның қазіргі заманғы білімін, комплексі пән ретінде, ДНҚ технология және жануар жасушасының молекулалық ұйымының жаңа білімдерін біріктіретін, сондай-ақ жоғарғы технология және қазіргі заманғы биологияның, клиникалық тәжірибеде және жалпы кәсіби пәнді меңгеру үшін қалыптастыру.

**5.3. Оқу міндеттері:** Білім алушыларға молекулалық биологияның даму тарихын, мақсаты мен міндетін, әдістерін білу.

**Ұйымдастыру кезеңі:** 5 мин.

Білім алушылардың сабаққа қатысуын тексеру.

Білім алушылардың сабаққа дайындығын тексеру.

**Білім алушылардың өтілген тақырып бойынша білімін тексеру:** 30 мин.

**Жаңа сабақ түсіндіру:** 30 мин.

**5.4. Дәріс тезісі. Молекулалық биология** - тірі жүйедегі молекулалармен айналысатын зерттеу саласы. Қазіргі уақытта молекулалық биология негізінен генетикалық материал мен ақуыздарды зерттеуге бағытталған. Молекулалық биологтар өмірдің орталық догмасының заңдылықтарын зерттейді. Бұл генетикалық құрылымды, мРНҚ экспрессиясын және ақуыз синтезін зерттеуге қатысты. Молекулалық биология жасушаның немесе ағзаның мінез-құлқын талдау үшін өте сенімді зерттеу саласы деп аталады. Молекулалық биология организмдердің көптеген метаболикалық және құрылымдық жағдайларын растау үшін қолданылған. Сонымен қатар, молекулалық биология әдістері диагностикада кеңінен қолданылады. Қазіргі кезде генетикалық диагностикада электрофорез, полимеразды тізбекті реакция және гендер мен ақуыздардың реттілігі сияқты әдістер кеңінен қолданылады. Сонымен қатар, олар әртүрлі биомаркерлер мен патологиялық жағдайларды анықтаудың сенімді әдістері. жасуша биологиясы Бұл жасуша тіршілігіне қатысты барлық аспектілерді зерттейтін биология саласы. Яғни, жер бетіндегі тіршілік иелерін құрайтын жасушалардың құрылымымен, функциясымен, эволюциясымен және мінез-құлқымен; басқаша айтқанда, оның дүниеге келуіне, өміріне және өліміне тән барлық нәрсе. Бұл үлкен көлемдегі білімді біріктіретін ғылым, олардың арасында биохимия, биофизика, молекулалық биология, есептеу ғылымдары, даму және мінез-құлқы биологиясы және эволюциялық биология ерекше көзге түседі, олардың әрқайсысы өзіндік көзқараспен және нақты сұрақтарға жауап беру үшін өздерінің эксперименттік стратегиялары. Жасуша теориясы барлық тіршілік иелері жасушалардан тұрады деп тұжырымдайтын болғандықтан, жасуша биологиясы жануарларды, өсімдіктерді, бактерияларды, археяларды, балдырларды немесе саңырауқұлақтарды ажыратпайды және жеке жасушаларға немесе ұлпалар мен ағзаларға жататын жасушаларға назар аудар алады. сол көпжасушалы жеке тұлға. Осылайша, бұл эксперименталды ғылым (сипаттамалық емес) болғандықтан, биологияның осы саласындағы зерттеулер жасушалардың ультрақұрылымын және оның функцияларын (микроскопия, центрифугалау, культура) зерттеу әдістеріне байланысты. in vitro және т.б.)

Жасуша биологиясының тарихы. Кейбір авторлар жасуша биологиясының тууы 1839 жылы Шлейден мен Шванн ұсынған жасуша теориясының пайда болуымен болды деп санайды. Алайда, бұл жасушалар көптеген жылдар бұрын сипатталған және зерттелген, 1665 жылы тығын парағының өлі ұлпасын құрайтын жасушаларды алғаш рет көрген Роберт Гуктың алғашқы тұжырымдарынан басталғанын ескеру маңызды; және Антони ван Ливенгукпен жалғастырды, ол жылдар өткен соң микроскопта әртүрлі микроорганизмдермен сынамалар байқады. Гук, Ливенгук Шлейден мен Шваннның еңбектерінен кейін көптеген авторлар жасушаларды зерттеу міндетіне өздерін арнады, олардың көмегімен олардың ішкі құрылымы мен жұмысына қатысты мәліметтер нақтыланған: эукариоттық жасушалардың ядросы, ДНҚ және хромосомалар, митохондриялар,

эндоплазмалық тор, Гольджи кешені және т.б.20 ғасырдың ортасында молекулалық биология саласы айтарлықтай алға басуды байқады. Бұл 1950 жылдардың ішінде жасуша биологиясының да айтарлықтай өсуіне әсер етті, өйткені сол жылдары жасушаларды ұстап тұруға және көбейтуге болатын in vitro, тірі организмдерден оқшауланған.Микроскопиядағы жетістіктер, центрифугалау, қоректік орталарды қалыптастыру, ақуызды тазарту, мутантты жасушалық линияларды анықтау және манипуляциялау, хромосомалармен және нуклеин қышқылдарымен тәжірибе жасау, басқалармен қатар, жасуша биологиясының жылдам алға жылжуына үлгі болды қазіргі дәуір.

**Жаңа тақырыпты бекіту:** 10 мин.

**5.5. Көрнекілік құралдар:** мультимедиялық проектор (презентация).

**5.6.Негізгі әдебиеттер:**

1. Медициналық генетика : мед. училищелер мен колледждерге арналған оқулық = Медицинская генетика : учебник для мед. училищ и колледжей / ред. Н. П. Бочков; қазақ тіліне ауд. Б. Н. Дюсенбекова. - М. : ГЭОТАР - Медиа, 2015.
2. Қуандықов, Е. Ө. Медициналық биология және генетика [Мәтін] : оқулық / Е. Ө. Қуандықов. - Алматы : Эверо, 2014. - 312 б. С
3. Акуленко, Л. В. Биология медициналық генетика негіздерімен [Текст] : мед. училищелер мен колледждерге арналған оқулық / Л. В. Акуленко, И. В. Угаров ; қазақ тіліне ауд. Қ. А. Естемесова. - М. : ГЭОТАР - Медиа, 2016. - 416 бет с
4. Бурунбетова, Қ. Қ. Генетика негіздері [Мәтін] : оқулық / Қ. Қ. Бурунбетова ; ҚР БҒМ. - Алматы : Дәуір, 2013. - 264 бет. с.
5. Қоштаева С.Қ., Шынпейсова Г.П., Исмаилова А.А. Молекулалық биология, медициналық генетика. Оқу құралы. , 2019
6. Қазымбет, П. Медициналық және биологиялық терминдердің түсіндірме сөздігі. Т. 1 [Мәтін] : сөздік / П. Қазымбет, Даленов, А. Жақанов. - Астана : ЖШС "Медициналық Радиобиология Ғылыми Орталығы" ; Алматы : Эверо, 2014. - 220 бет. С
7. Ньюссбаум, Р. Л. Медициналық генетика [Текст] : оқу құралы / Р. Л. Ньюссбаум, Р. Р. Мак-Иннес, Х. Ф. Виллард; орыс тіліндегі ред. Н. П. Бочков ; Қазақ тіліне ауд. А. А. Төребеков. - М. : ГЭОТАР - Медиа, 2014. - 528 бет. +эл. опт. диск (CD-ROM)

**Электронды басылымдар:**

1.Биология медициналық генетика негіздерімен [Электронный ресурс] : мед. училищелер мен колледждерге арн. оқулық / Л. В. Акуленко, И. В. Угаров ; қазақ тіл. ауд. Қ. А. Естемесова. - Электрон. текстовые дан. (43.6Мб). - М. : ГЭОТАР - Медиа, 2016. - 416 б. с. - ISBN 978-5-9704-3463-5 :

2.Медициналық биология, генетика және радиобиология. Шынпейсова Г.П. , 2019  
<https://aknurpress.kz/login>

3.Медициналық биология және генетика. Уалшерова А.Н., Исмаилова А.А. , 2019  
<https://aknurpress.kz/login>

4.Генетика негіздері: Оқулық. / ҚР Білім және ғылым министрлігі, ҚР Жоғары оқу орындарының қауымдастығы . - Алматы: Дәуір, 2013. - 264б. <http://rmebrk.kz/>

**Сабақты қорытындылау:** 15 мин.

**5.7. Бақылау сұрақтары** (кері байланыс)

- 1.Молекулалық биология ғылымы туралы түсінік.
- 2.Жасушалы биология дегеніміз не?
3. Молекулалық биология ғылымының негізгі принциптері.

## №2 Сабақ

**5.1.Тақырыбы:** Медициналық генетика пәні және оның міндеттері, негізгі даму кезеңдері.

**Сағат саны:** 2 сағ. 90 мин.

**5.2.Мақсаты:** Медициналық генетиканың басты мақсаттарын және міндетерін білу.

**5.3. Оқу міндеттері:** Білім алушыларға медициналық генетиканың даму тарихын, мақсаты мен міндетін, әдістерін білу.

**Ұйымдастыру кезеңі:** 5 мин.

Білім алушылардың сабаққа қатысуын тексеру.

Білім алушылардың сабаққа дайындығын тексеру.

**Білім алушылардың өтілген тақырып бойынша білімін тексеру: 30 мин.**

**Жаңа сабақ түсіндіру: 30 мин.**

**5.4. Дәріс тезісі. Медициналық генетика** — тұқым қуалайтын аурулар, олардан сақтану, оларды анықтау және емдеу туралы ғылым, генетиканың бір саласы. Медициналық генетиканың дамуына молекулалық генетика ашқан ғылыми жаңалықтардың тигізетін әсері зор. Осы заманның молекулалық генетиканың негізгі шешетін мәселесі — тұқым қуалаушылықтың молекулалық негізін анықтап, оның механизмін зерттеу. Бұл — жасуша тіршілігін және тірі жүйедегі организмдердің барлық деңгейдегі биологиялық бағыну тәртібін анықтайды. Бүгінгі таңда тұқым қуалайтын 1 мыңнан аса ауру түрлері бар, соның 400-ден астамы бір ғана ген мутациясының себебінен болады. Жаңа туған нәрестелердің орта есеппен 5%-ындағы кемтарлық олардың генетикалық материалына тікелей байланысты. Гендік терапия ауру адамның соматикалық немесе ұрықтық (алғашқы дамуы стадиясында) клеткасындағы кемістікті түзетумен байланыстырыла жүргізіледі. Бірақ мұндай емдеудің қиыншылығы — геннің жеткізілу механизмімен тығыз байланысты, яғни ген қажетті жасушаға дұрыс жеткізіліп, организмнің жұмыс істеу қабілеті жақсарып, оған ешқандай қауіп-қатер төнбеуі керек. Қазіргі уақытта гендік терапия тұқым қуалайтын ауруларға бейім адамдарды, жұқпалы, тағыда басқа ауруларды емдеуде жиі қолданылады. Мысалы, меланома, гемофилия, анемия, гиперхолестеринемия, Паркинсон ауруы, Дюшени бұлшық ет дистрофиясы, атеросклероз. Болашақта молекулалық генетиканың жетістіктерін тек тұқым қуалайтын ауруларды ғана емес, қатерлі ісік және созылмалы вирустық инфекция ауруларын емдеуде қолдану көзделіп отыр. Мысалы, осы күні меланоманы емдеуде лимфоцитті пайдаланады, себебі, зақымданған органға лимфоцит енгізу — жақсы нәтиже беруде. Қазақстандағы медициналық генетика саласындағы зерттеулер 20 ғасырдың басынан басталады. Қазір медициналық генетикамен Ана мен баланың денсаулығын қорғайтын ғылыми-зерттеу орталығы, ҚазҰМУ, Ақмола, Семей, Қарағанды, Батыс Қазақстан медицин академиялары, Жалпы генетика және цитология, Қазақ онкология және радиология ғылыми-зерттеу институттары, тағыда басқа мекемелер шұғылданады.

#### **Тұқым қуалайтын аурулар**

Тұқым қуалайтын аурулар - ата-аналарынан ұрпақтарына берілетін аурулар. Тұқым қуалайтын аурулар гендік, хромосомалық және геномдық мутациялардың әсерінен генетикалық материалдың өзгеруіне байланысты қалыптасады. Генетикалық жіктеу бойынша тұқым қуалайтын аурулар:

моногендік;

хромосомалық;

мультифакторлық (полигендік) болып бөлінеді.

Моногенді аурулар генетикалық ақпарат жазылған құрылымдық гендердің мутацияға ұшырауынан туындайды. Бұл аурулардың ұрпақтарға берілуі Г. Мендельдің тұқым қуалау заңдылықтарына сәйкес жүретіндіктен мендельденуші тұқым қуалайтын ауру деп аталады. Моногенді түрі аутосом.-доминантты (арахнодактилия, брахидактилия, полидактилия, т.б. дерттер), аутосом.-рецессивті (екі, кейде үш немере ағайынды некелескен адамдар арасында жиі кездеседі; агаммаглобулинемия, алкаптонурия, т.б. дерттер) және жыныстық Х- және У-хромосомалармен тіркескен (генге байланысты еркек ауырады, ал ауруды әйел адам тасымалдайды; гемофилия, т.б. дерттер) тұқым қуалайтын аурулар болып бөлінеді. Хромосомалық аурулар геномдық (хромосомалар санының өзгеруі) және хромосомалық (хромосомалар құрылысының өзгеруі) мутацияларға байланысты қалыптасады. Жиі кездесетін хромосома ауруларының қатарына трисомиялар жатады. Бұл кезде хромосома жұптарының бірінде қосымша 3-хромосома пайда болады. Мысалы, Даун ауруында аутосом. 21-жұп бойынша трисомия болса, Патау синдромында 13-жұпта, Эдварс синдромында 18-жұбында болады. Гаметогенезде мейоздық

бөлінудің бұзылуына байланысты әйелдерде жыныстық X – хромосомалардың біреуі болмаса, Шершевский-Тернер синдромы, керісінше бір хромосом артық болса – трипло-X (ер адамдарда Клайнфельтер) синдромының қалыптасуына әкеледі. Жасы 35-тен асқан әйелдердің бала көтеруінде нәрестелердің хромосом. аурумен туу қауіптілігі жоғары болады.

Мультифакторлық аурулар бірнеше геннің мутацияға ұшырауы мен өзара әрекеттесу нәтижесінде, ауруға бейімделуі артқан кезде және қоршаған орта факторларының әсеріне байланысты туындайды.

Мұндай ауруларға:

подагра;

кант диабеті;

гипертония;

асқазан және ішектің ойық жарасы;

атеросклероз;

жүректің ишемия ауруы, т.б. жатады.

Тұқым қуалайтын аурулардың бұл түрінің пайда болу себебі әлі толықтай анықталған жоқ. Тұқым қуалайтын ауруларды клиникалық жіктеу патологиялық өзгерістерге ұшыраған органдар мен жүйелер бойынша жүргізіледі. Мысалы, жүйке және эндокриндік жүйенің, қан айналым жүйесінің, бауырдың, бүйректің, терінің, т.б. органдардың тұқым қуалайтын аурулары деп жіктеледі. Республикада тұқым қуалайтын ауруларды анықтау, емдеу жұмыстарымен неврология, терапия, хирургия клиникалар мен ауруханалар айналысады.

Медициналық генетика және кейбір тұқым қуалайтын аурулардың алдын алу мен емдеу.

Медициналық генетика адамда болатын түрлі тұқым қуалайтын ауруларды, оларға диагноз қоюдың және емдеудің жолдарын зерттейді. Бүкіл дүниежүзілік статистика бойынша дүниеге келіп жатқан сәбилердің шамамен 7—8%-ы түрлі тұқым қуалайтын аурулармен ауырады. Сондықтан сол ауруларды жан-жақты зерттеу, олардан алдын ала сақтандыру және емдеу жалпы адам генетикасының, соның ішінде, медициналық генетиканың негізгі проблемасы болып табылады. Генетиканың бұл саласы бойынша зерттелетін келесі маңызды бір мәселе — адамда тұқым қуалайтын өзгерісті қандай факторлардың тудыратынын және адамзатты көптеген ауыр зардаптардан құтқару үшін оларға шара қолданудың жолдарын зерттеу. Медициналық генетиканың негізінде хромосомалардың өзгеруіне байланысты болатын бірнеше тұқым қуалайтын аурулар анықталды. Олар хромосомалық аурулар деп аталады. Ондай ауруларға Клайнфельтер, Шершевский-Тернер, Даун аурулары және т.б. жатады. Клайнфельтер ауруымен тек ер адамдар ауырады. Оның белгісі: жыныс бездері дұрыс жетілмейді, ақылы кем болады және аяқ-қолы шамадан тыс ұзын, денесіне сәйкес келмейді. Бұл аурудың болу себебі жыныстық хромосомаға бір X-тың артық қосылуына байланысты. Ауру адамның хромосомаларының жалпы диплоидты жиынтығы — 47, жыныс хромосомасы — XXУ. Дүниежүзілік санақ бойынша 1000 ер баланың екеуі осы аурумен ауыратындығы анықталды.

Шершевский-Тернер ауруы әйелдерде кездеседі. Мұнда жыныстық жағынан пісіп-жетілуі баяулайды, сондықтан бедеу болады, әрі бойы тапал келеді. Ақыл-есі кем, ашуланшақ, жұмысқа қабілеттілігі төмен болады. Аурудың хромосомаларының диплоидты жиынтығы — 45, жыныс хромосомасы біреу — XO. Дүниежүзілік санақ бойынша 1000 қыздың төртеуі осы аурумен ауыратындығы дәлелденді. Жүргізілген зерттеулердің нәтижесінде бұл екі аурудың да гаметалардың даму барысында жыныстық хромосомалардың дұрыс ажырамауына байланысты болатындығы анықталды. Сол сияқты, X хромосоманың артық қосылуына байланысты әйелдер арасында трисомия ауруы кездеседі. Жыныс хромосомасы — XXX, ал жалпы хромосомалардың саны — 47. Ауруды “алып әйел” деп атайды. Ауру белгілері: жыныстық жағынан пісіп-жетілуі баяулайды, ақыл-есі кем болады. Артық У хромосоманың қосылуына байланысты, жыныс хромосомалары ХУУ болып келетін ауру кездеседі. Оны “алып еркек” деп атайды. Бұл аурудың



белгісі: адамның бойы шамадан тыс ұзын, әлсіз, жүйке жүйесінің дамуында үлкен кемістік болады. Сол сияқты кейбір хромосомалық аурулар аутосомалардың дұрыс ажырамауына байланысты болады. Мысалы, Даун ауруының белгісі: адамның ақылы кем, бойы аласа, беті дөңгелек, көздері қысыңқы, әрі бір-біріне жақын орналасқан және кішкентай аузы үнемі жартылай ашық жүреді. Бұл ауру 21-ші хромосоманың екеу емес, үшеу болатындығына байланысты. Сонда ондай баланың барлық клеткаларында 46 хромосоманың орнына 47 хромосома болады.

### Тұқым қуалайтын ауруларды емдеу

Медициналық генетиканың алдында тұрған негізгі мәселелердің бірі — тұқым қуалайтын аурулардың биохимиялық механизмдерін анықтап, соның негізінде оларды емдеудің жолдарын іздестіру. Мысалға, қантты диабет ауруын алайық. Бұл ауру ұйқы безінің гормоны — инсулиннің түзілмеуіне байланысты болады, оны рецессивті ген анықтайды. Қантты диабетті организмге инсулин енгізу арқылы ғана емдейді. Бұл жағдайда тек ауру ғана, яғни “зиянды” геннің фенотиптік көрінісі емделеді. Емделіп жазылған адам ол генді өзінде сақтап, келесі ұрпағына береді. Қазіргі кезде көптеген тұқым қуалайтын аурулардың биохимиялық механизмдері анықталған. Соның бірі шизофрения ауруының бір түрі — фенилкетонурия. Бұл аурудың биохимиялық негізін зерттегенде белок құрамына кіретін фенилаланин аминқышқылы триптофанға айналуы керек. Оған арнайы фермент қатысады. Ал ол ферменттің қызметін белгілі бір ген бақылайды. Егер ол ген өзгеріске ұшыраса, аталған биохимиялық алмасулар дұрыс жүрмейді, яғни фенилаланин триптофанға айналмайды. Сондықтан оның концентрациясы артып кетеді. Мұндай жағдайда адамның миы мен жұлыны зақымдалып, психикалық ауруға ұшырайды. Осындай механизмдері анықталғаннан кейін фенилкетонурияны емдеудің де жолдары табылды. Ол үшін құрамында фенилаланин аминқышқылы аз тағамдармен тамақтану керек немесе қажетті ферментті организмге егу қажет. Адамда жақсы зерттелген мәселелердің бірі — қан топтарының тұқым қуалауы. Соның ішінде резус-факторды алайық. Резус-фактордың қанның құрамында болуын анықтайтын ген екі түрлі жағдайда болады: біреуі оң резус “+”, екіншісі теріс резус “—”. Резусы “теріс” әйел, резусы “оң” ер адаммен некелескенде оң резус болуды анықтайтын геннің доминантты болуына байланысты ұрық әкесінен осы қасиетті алады. Сөйтіп анасының қанына ерекше зат — антиген жасап шығарады. Ал анасының организмінде оған қарсы антиденелер түзіледі. Олар ұрықтың қан жасалу жүйесін бұзады. Нәтижесінде ана организмі мен ұрық уланады. Бұл ұрықтың өліміне апарып соғады.

### Туыстық неке

Туыстық некенің тиімсіздігі. Тұқым қуалаушылықтың заңдылықтары тұрғысынан алғанда туыс адамдардың (немере, шөбере және т.б.) некелесуі дұрыс емес. Себебі, ондай адамдардың генотиптерінде ұқсастық болады. Ал тұқым қуалайтын аурулар мен түрлі кемістіктерді көбінесе рецессивті гендер анықтайтындығы белгілі. Олар тек рецессивті гомозигота жағдайында ғана білінеді. Туыстық некеде ондай мүмкіншілік мол болады. Сондықтан олардан туатын ұрпақта кемістік көп кездеседі. Керісінше, туыс емес ерлі-зайыптыларда ондай жағдай өте сирек кездеседі және ұрпақтың тіршілік қабілеті жоғары болады. Себебі, олар көбінесе гетерозиготалы жағдайда болатындықтан, Мендель заңына сәйкес ауру мен кемістікті анықтайтын рецессивті генді доминантты ген жеңіп кетеді. Біздің арғы ата-бабаларымыздан келе жатқан қалыптасқан дәстүр бойынша жеті атадан кейін ғана некелесуге рұқсат беріледі. Бұл біздің гендік қорымыздың мол әрі мықты болуына әсер етеді. Сондықтан мұндай дәстүрді сақтап отыруымыз қажет. Кейбір географиялық, әлеуметтік, экономикалық және т.б. себептерге байланысты тұрғын халықтың саны кеміп, оқшауланып қалады. Адамдардың ондай шағын популяциясында амалсыздан туыстық неке көбейеді. Соның салдарынан тұқым қуалайтын кемістіктер мен сәбилердің өлімі артады. Тіпті ондай халық жер бетінен жойылып кетуі де мүмкін.

### Медициналық-генетикалық кеңес

Болашақ ұрпақты тұқым қуалайтын түрлі ауыр зардаптардан сақтандыру үшін адам генетикасы мен медициналық генетикада жүргізілген зерттеулер қолданылады. Дүниеге ауру ұрпақты келтірмеу үшін ата-ананың екеуінің де дендері сау болу керек. Кейде ерлі-зайыптылардың екеуінің де дендері сау болғанымен, олардың тегінде тұқым қуалайтын ауру болса ол келесі ұрпаққа беріледі. Мысалы, жігіттің шешесі эпилепсия (қояншық) ауруымен ауырса, ал әкесі сау болса, ол жігіт эпилепсик болмайды. Себебі оның әкесінен алған доминантты гені эпилепсияны анықтайтын шешесінен алған рецессивті генді жеңіп шығады. Егер дәл осындай жағдайдағы қыз жоғарыда келтірілген жігітке тұрмысқа шықса, өздері ауру болмағанымен, олардан ауру балалар дүниеге келуі мүмкін. Себебі оларда эпилепсияның гені бар. Жалпы ауру немесе кеміс ұрпақтың дүниеге келуі отбасы мен ата-ана үшін үлкен қайғы-қасірет. Сондықтан отбасын құратын, әсіресе, тегінде тұқым қуалайтын кемістіктер бар адамдар медициналық-генетикалық кеңес алғаны жөн. Мұндай кеңес беретін орталықтар қазір Қазақстанның көптеген қалаларында бар. Қоршаған ортаның тазалығын сақтауға, әсіресе, судың, ауаның және азық-түліктің мутагендік және канцерогендік әсерлері бар заттармен ластанбауына соңғы кездері көп көңіл бөлінуде. Сонымен қатар, дәрі-дәрмектер мен тұрмыстық химиялық препараттардың және түрлі косметикалық заттардың “генетикалық залалсыздығы” мұқият тексеріледі. Сайып келгенде, мұның барлығы адамда тұқым қуалайтын кемістіктердің мөлшерін азайту мақсатында жасалады. Тағы бір ескертетін нәрсе, алкогольді ішімдіктерді ішу мен темекі тарту, әсіресе, есірткіні қабылдау болашақ ұрпақ үшін өте қауіпті. Себебі, олар гендер мен хромосомаларды улап, өзгертеді. Соның салдарынан тұқым қуалайтын аурулар мен кемістіктер пайда болады. Тұқым қуалаушылық дегеніміз организмнің көбеюі кезінде өзінің, қасиеттері мен даму ерекшеліктерін ұрпаққа беруі. Тұқым қуалаушылықтың нәтижесінде кейбір организм түрлері көптеген ұрпақтарды өмірге келтіре отырып жүздеген миллион жылдар бойында біршама ғана өзгеріске ұшырады. Мысалы, қазіргі опоссумның, (*Didelphys*) байырғы бор дәуіріндегі опоссумнан айырмашылығы шамалы, сол сияқты саусақ қанатты балық латимерияның да (*Latimeria*) өздерінің девондық ата-тегінен кеп айырмасы жоқ. Организмдер белгілі бір жүйеге тұр, туыс, тұқымдас т. с. с. болып топтасады. Бұл жүйелілік әр топтағы организмдері ішіндегі ұқсастық белгілерін ғана емес, олардың, арасындағы айырмашылықты сақтайтын тұқым қуалаушылық, жүзеге асқанда ғана мүмкін болады. Белгілердің, бірнеше ұрпақ бойы тұрақты (константты) сақталуы тұқым қуалаушылықтың бір жағы ғана, оның екінші жағы—онтогенезде белгілі бір түрдің дамып жетілуі мен зат алмасу ерекшелігін қамтамасыз етуі. Организмнің әрбір түріне белгілі даму сатылары мен фазалар реті тән. Мысалы, адам зиготасының бөлшектенуі тұқым жолында басталады, ал ұрықтанудан кейінгі 5—6 күнде имплантация жүреді, бұдан кейін жеке тканьдер жіктеледі (дифференциланады), ал сонан соң, ғана органдар қалыптаса бастайды. Бұлардың бәрі клеткада жазылған программаға сәйкес жүреді, ЯҒНИ тұқым қуалаушылық арқылы іске асып отырады. Жынысты көбейгенде жұмыртқа клеткасы мен сперма соматикалық клетка және жыныссыз көбейгенде жекелеген екі ұрпақты байланыстырушы көпірше, яғни тұқым қуалаушылықтың материалдық негізгі болып табылды. Организм клеткаларында ересек особьтар белгілерінің дайын ұрығы болмайды, оларда ген деп аталатын белгілер мен қасиеттердің даму мүмкіндігін қамтамасыз ететін бастама ғана болады. Ген тұқым қуалаушылықтың бірлігі, ол бөлек молекуласының, құрылымына немесе организмнің қарапайым реакциясына қатысты бола ма, бәрібір жеке қарапайым қасиеттерді белгілі Тұқым қуалаушылықты Тірі организмдер қасиеттерінің бірі ретінде зерттегенде мынадай екі ұғымды ажырата білу керек: жеке тұқым қуалаушылық және тұқым қуалау. Тұқым қуалаушылық деген ұғымға гендердің не тән ерекше қасиеттері бар белок молекуласын, белгілердің дамуын және организм құрылысының жоспарын детерминациялау кіреді. Тұқым қуалау организмнің тұқым қуалаушылық, қасиеттерінің бір ұрпақтан екінші процессінің заңдылықтарын білдіреді. Жынысты көбейгенде тұқым қуалау жыныс клеткалары, ал жыныссыз. Және вегетативті көбейгенде соматикалық клеткалардың бөлінуі арқылы іске асады.



Осыған орай белгілердің ұрпақтан ұрпаққа берілу механизмдерінің де ор түрлі болуы мүмкін. Шешесінің организмінде өсіпжетілетін ұрпақ жатырда жатқан кезінде кейбір тұқым қуаламайтын қасиеттерді (мысалы, жұқпалы ауруларды) қабылдай алады. Мұндай белгілер туа пайда болған деп аталады. Нерв жүйесі бар жануарлардың ұрпақтары арасында біз бейімделу реакцияларының, ерекше тағи—функционалды (қызметтік) сабақтастылықты (преемственность) кездестіреміз, яғни ұрпақтарда ата-аналарына еліктеу ретінде немесе тәрбие процесінде, ата-аналарының жеке өмірінде болғандай шартты рефлексстер жасалады. Мұндай сабақтастықтың негізінде шартты рефлекс механизмі жатқандықтан ол хабарлаушы тұқым қуалаушылық деп аталуы мүмкін. Хабарлаушы тұқым қуалау эволюция процесінде организмнің жеке басының бейімделуінің арнаулы механизмі ретінде туды. Оқыту мен тәрбиелеу процесстершің непзгнде, атап айтқанда тұқым қуалаудың дәл осы типі жатыр, ол адамзат қоғамының, прогрессивті дамуын қамтамасыз етеді.

**Жаңа тақырыпты бекіту:** 10мин.

**5.5.Көрнекілік құралдар:** мультимедиялық проектор (презентация).

**5.6.Негізгі әдебиеттер:**

1. Медициналық генетика : мед. училищелер мен колледждерге арналған оқулық = Медицинская генетика : учебник для мед. училищ и колледжей / ред. Н. П. Бочков; қазақ тіліне ауд. Б. Н. Дюсенбекова. - М. : ГЭОТАР - Медиа, 2015.
2. Қуандықов, Е. Ө. Медициналық биология және генетика [Мәтін] : оқулық / Е. Ө. Қуандықов. - Алматы : Эверо, 2014. - 312 б. С
3. Акуленко, Л. В. Биология медициналық генетика негіздерімен [Текст] : мед. училищелер мен колледждерге арналған оқулық / Л. В. Акуленко, И. В. Угаров ; қазақ тіліне ауд. Қ. А. Естемесова. - М. : ГЭОТАР - Медиа, 2016. - 416 бет с
4. Бурунбетова, Қ. Қ. Генетика негіздері [Мәтін] : оқулық / Қ. Қ. Бурунбетова ; ҚР БҒМ. - Алматы : Дәуір, 2013. - 264 бет. с.
5. Қоштаева С.Қ., Шынпейсова Г.П., Исмаилова А.А. Молекулалық биология, медициналық генетика. Оқу құралы. , 2019
6. Қазымбет, П. Медициналық және биологиялық терминдердің түсіндірме сөздігі. Т. 1 [Мәтін] : сөздік / П. Қазымбет, Даленов, А. Жақанов. - Астана : ЖШС "Медициналық Радиобиология Ғылыми Орталығы" ; Алматы : Эверо, 2014. - 220 бет. С
7. Ньюссбаум, Р. Л. Медициналық генетика [Текст] : оқу құралы / Р. Л. Ньюссбаум, Р. Р. Мак-Иннес, Х. Ф. Виллард; орыс тіліндегі ред. Н. П. Бочков ; Қазақ тіліне ауд. А. А. Төребеков. - М. : ГЭОТАР - Медиа, 2014. - 528 бет. +эл. опт. диск (CD-ROM)

**Электронды басылымдар:**

1.Биология медициналық генетика негіздерімен [Электронный ресурс] : мед. училищелер мен колледждерге арн. оқулық / Л. В. Акуленко, И. В. Угаров ; қазақ тіл. ауд. Қ. А. Естемесова. - Электрон. текстовые дан. (43.6Мб). - М. : ГЭОТАР - Медиа, 2016. - 416 б. с. - ISBN 978-5-9704-3463-5 :

2.Медициналық биология, генетика және радиобиология. Шынпейсова Г.П. , 2019  
<https://aknurpress.kz/login>

3.Медициналық биология және генетика. Уалшерова А.Н., Исмаилова А.А. , 2019  
<https://aknurpress.kz/login>

4.Генетика негіздері: Оқулық. / ҚР Білім және ғылым министрлігі, ҚР Жоғары оқу орындарының қауымдастығы . - Алматы: Дәуір, 2013. - 264б. <http://rmebrk.kz/>

**Сабақты қорытындылау:** 15мин.

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

- 1.Медициналық генетика дегеніміз?
- 2.Медициналық-генетикалық кеңес.
- 3.Туыстық неке.

### №3 Сабақ

**5.1. Тақырыбы:** Ақуыздардың құрылысы және атқаратын қызметі.

**Сағат саны:** 2 сағ. 90 мин.

**5.2. Мақсаты:** Ақуыз құрылымы, биологиялық активті төмен молекулалы пептидтер, жоғары молекулалы пептидтерді білу.

**5.3. Оқу міндеттері:** Білім алушыларға ақуыз құрылымы, биологиялық активті төмен молекулалы пептидтерді білу.

**Ұйымдастыру кезеңі:** 5 мин.

Білім алушылардың сабаққа қатысуын тексеру.

Білім алушылардың сабаққа дайындығын тексеру.

**Білім алушылардың өтілген тақырып бойынша білімін тексеру:** 30 мин.

**Жаңа сабақ түсіндіру:** 30 мин.

**5.4. Дәріс тезисі. Ақуыздардың құрылысы мен қызметі.** Клеткалар негізінен ақуыздардан тұрады, олардың тірі затының жартысынан астамы ақуыздардың үлесіне келеді. Ақуыздар клетканың құрылымы мен пішінін анықтайды, олар катализдің молекулярлық тану құралы болып табылады. ДНК-да клетканы құруға қажетті барлық информация болғанымен, ол клеткалық процестердің жүруіне тікелей қатыспайды, тек «академиялық» сипаттама сақталады. Мысалы, оттегін тасымалдау гемоглобинге тән қасиет, бұл қасиет осы ақуызды кодтайтын генге тән емес. Компьютерлік терминологияны пайдалансақ нуклеин қышқылдары — программалық қамтамасыз ету — клетканың ата-аналарынан алатын инструкциясы, ал ақуыздар «аппараттық қамтамасыз ету-есте сақталған программаны жүзеге асыратын физикалық механизмдер». Нуклеин қышқылдары мен белоктардың функциясында мұндай өзгешеліктер оларды құрайтын суббірліктердің химиялық табиғатымен түсіндіріледі. ДНК мен РНК молекулалары химиялық жағынан ете ұқсас пуклсотидтерден тұрады. Олар ірі молекула түзгенімен, молекулалардың қасиеттері нуклеотидтердің кезектесуіне байланысты емес. Керісінше ақуыздар 20 әртүрлі, бір-біріне ұқсамайтын аминқышқылдарынан құралған, олардың әрқайсысы өзіне ғана тән ерекше химиялық қасиетімен көрінеді. Осы алуан түрлілігі әртүрлі ақуыздардың химиялық қасиеттерінің универсалдығының негізінде жатыр. Ақуыз молекуласының конформациясы ондғы амин қышқылдарының кезектесуіне тәуелді. Полипептидтік тізбекте кептеген байлапыстар бойынша еркін айналу мүмкін, сондықтан кез-келген ақуыз молекуласы көптеген пішінде бола алады (конформацияда). Бірақ биологиялық жағдайда полипептидтік тізбек солардың ішінен тек бір конформацияда бола алады. Бір белгілі- бір конформация ғана тұрақты болады, ал қайсысы — бұл полипептидтік тізбектегі амин қышқылдарының орналасуына байланысты. Ақуыздық молекуласын ашуға, яғни денатурациялауға болады, ол бастапқы конформациясын жоғалтып иілгіш полипептидтік тізбекке айналады (кейде жұмсақ жағдайда денатурация қайтымды). Полипептидтік тізбектің оралуын бағыттайтын негізгі фактордың бірі-полярылық және полярылық емес бүйір (жанама) топтардың орналасуы. Ақуыз синтезі барысында оның көптеген гидрофобты бүйір топтары ақуыз глобуласының ішінде орналасуға тырысады. Ал полярылық топтар ақуыз молекуласының бетінде орналасуға тырысады да су және басқа да полярылық топтармен әрекеттеседі. Полипептидтік тізбекті құрайтын аминқышқылдары пептидтік байланыстармен байланысқан. Ақуыздардың пептидтік топтары полярылық, олар сутектік байланыстар түзеді. Цитоплазмадан тыс калған ақуыздар, бір полипептидтік тізбектің әртүрлі бөліктерінің арасында қосымша коваленттік байланыстар туза алады. Мысалы, дисульфидтік байланыстардың (5-5 көшірме) түзілуі. Оралған полипептидтік тізбекте көршілес орналасын қалған цистеиннің екі 5Н- топтары арасында орын алады. Ол клеткадан тыс ақуыздардың кеністіктегі құрылымын тұрақтандырады. Амин қышқылдарының барлық жеке, өзара әсерлесуінің нәтижесінде ақуыз молекуласы спонтанды түрде өзіне тән конформацияға: әдетте жинақталған глобулярлы, кейде ұзынынан созылған фибриллярлы ие болады. Полипептидтік тізбектегі амин

қышқылдарының кезектессуінде оның оралуына қажетті барлық информация бар. Қазіргі уақытқа дейін ақуыздың кеңістіктегі құрылымын деталды түрде толық білу үшін бұл информацияны қалай оқу керек екендігін анықтаған жоқпыз. Ақуыздың пішіні тек өте қиын ақуыз кристалдарының рентгеноструктуралық анализ әдісімен анықтайды. Қазір осы әдіспені 200-деп астам ақуыздар зерттелген. Олардың әрқайсысының конфигурациясы өте күрделі.  $\beta$ -қатпарлы қабатының құрылымы көптеген глобулярлық ақуыздардың негізгі құрам бөлігін, яғни жүрегін (core) құрайды. Антапараллельді  $\beta$ -қабат полипептидтік тізбектің бірнеше рет  $180^\circ$ -қа иілуі нәтижесінде түзілген. Мұндай құрылым тізбектің көршілес бөліктерінің пептидтік топтарының арасында сутектік байланыстың түзілуінен беріктігінің жоғары болуымен сипатталады. Сондықтан антипараллельді  $\beta$ -қабат глобулярлы ақуыз жиналатын каркас (қанқа) болып табылады. Антипараллельді тізбекке жақын параллельді  $\beta$ -қатпарлы қабат әдетте екі жағынан  $\alpha$ -спиральдармен жабылған.  $\alpha$ -спираль полипептидтік тізбектің әрбір пептидтік тобының басқа пептидтік топтармен сутектік байланыстармен байланысуы нәтижесінде түзіледі.  $\alpha$ -спиральдың мұндай қысқа бөліктері көптеген глобулярлық ақуыздарда болады, ал көптеген структуралық (құрылымдық) ақуыздар (мысалы, терінің беріктігін арттыратын клетка ішілік  $\alpha$ -кератин) цилиндр тәрізді ұзын  $\alpha$ -спиральды бөліктерден тұрады (жібек материалының лизоцимі, шаш). Ақуыздардың құрылымы (структурасы) алуан түрлілігімен сипатталады. Амин қышқылдарының жанама (бүйір) топтарының ерекшеліктері ақуыздардың кеңістіктегі құрылымының мүмкін болатын пиптерін де әртүрлі болуын қамтамасыз етеді. Ақуыздардың кеңістіктегі әр алуан структурасының екі шекті жағдайы болады. Біріншісі-клеткашілік матриктің белоктарына жататын коллаген. Коллаген 3 жеке полипептидтік тізбектердеп құралған. Олар пролиппе бай және әрбір үшінші жағдайда глицин орналасады да үшеуі де бір бірін айналдырып, үштік спираль түзеді. Одан әрі молекулалардың регулярлық жинақталуы нәтижесінде дәнекер ұлпасы түзіледі. Мысалы, сіңір. Бұларда коллагеннің көршілес молекулаларының лизинді қалдықтары ковалентті байланыстармен тігілген. Нәтижесінде үлкен қысымды көтере алатын берік талшық түзілді. Коллаген фибрилласының қысқа бөлігі. Коллаген молекуласы. Коллагеннің үш спиралі. Екінші шекті жағдай-клеткадан тыс белок-эластин. Оның құрамындағы салыстармалы түрде структураланбаған полипептидтік тізбектер коваленттік байланыстар есебінен созылған материал түзеді. Коллаген тәрізді эластин клеткадан тыс кеңістікке шығарылады. Бұл қасиет артерияларға, өкпеге зиянсыз созылу мен жиырылуға мүмкіндік береді.

**Жаңа тақырыпты бекіту:** 10 мин.

**5.5. Көрнекілік құралдар:** Мультимедиялық проектор (презентация).

**5.6. Негізгі әдебиеттер:**

1. Медициналық генетика : мед. училищелер мен колледждерге арналған оқулық = Медицинская генетика : учебник для мед. училищ и колледжей / ред. Н. П. Бочков; қазақ тіліне ауд. Б. Н. Дюсенбекова. - М. : ГЭОТАР - Медиа, 2015.
2. Қуандықов, Е. Ө. Медициналық биология және генетика [Мәтін] : оқулық / Е. Ө. Қуандықов. - Алматы : Эверо, 2014. - 312 б. С
3. Акуленко, Л. В. Биология медициналық генетика негіздерімен [Текст] : мед. училищелер мен колледждерге арналған оқулық / Л. В. Акуленко, И. В. Угаров ; қазақ тіліне ауд. Қ. А. Естемесова. - М. : ГЭОТАР - Медиа, 2016. - 416 бет с
4. Бурунбетова, Қ. Қ. Генетика негіздері [Мәтін] : оқулық / Қ. Қ. Бурунбетова ; ҚР БҒМ. - Алматы : Дәуір, 2013. - 264 бет. с.
5. Қоштаева С.Қ., Шынпейсова Г.П., Исмаилова А.А. Молекулалық биология, медициналық генетика. Оқу құралы. , 2019
6. Қазымбет, П. Медициналық және биологиялық терминдердің түсіндірме сөздігі. Т. 1 [Мәтін] : сөздік / П. Қазымбет, Даленов, А. Жақанов. - Астана : ЖШС "Медициналық Радиобиология Ғылыми Орталығы" ; Алматы : Эверо, 2014. - 220 бет. С

7. Ньюссбаум, Р. Л. Медициналық генетика [Текст] : оқу құралы / Р. Л. Ньюссбаум, Р. Р. Мак-Иннес, Х. Ф. Виллард; орыс тіліндегі ред. Н. П. Бочков ; Қазақ тіліне ауд. А. А. Төребеков. - М. : ГЭОТАР - Медиа, 2014. - 528 бет. +эл. опт. диск (CD-ROM)

#### Электронды басылымдар:

1.Биология медициналық генетика негіздерімен [Электронный ресурс] : мед. училищелер мен колледждерге арн. оқулық / Л. В. Акуленко, И. В. Угаров ; қазақ тіл. ауд. Қ. А. Естемесова. - Электрон. текстовые дан. (43.6Мб). - М. : ГЭОТАР - Медиа, 2016. - 416 б. с. - ISBN 978-5-9704-3463-5 :

2.Медициналық биология, генетика және радиобиология. Шынпейсова Г.П. , 2019  
<https://aknurpress.kz/login>

3.Медициналық биология және генетика. Уалшерова А.Н., Исмаилова А.А. , 2019  
<https://aknurpress.kz/login>

4.Генетика негіздері: Оқулық. / ҚР Білім және ғылым министрлігі, ҚР Жоғары оқу орындарының қауымдастығы . - Алматы: Дәуір, 2013. - 264б. <http://rmebrk.kz/>

**Сабақты қорытындылау:** 15мин.

#### 5.7.Бақылау сұрақтары. (кері байланыс)

- 1.Ақуыз құрылысы.
2. Ақуыздардың атқаратын қызметі.
3. Жоғары молекулалы пептидтер.

### №4 Сабақ

#### 5.1.Тақырыбы:Ақуыз биосинтезі.

**Сағат саны:** 2 сағ. 90 мин.

**5.2.Мақсаты:** Транскрипция және трансляцияның атқаратын қызметін және бөлімдерін білу.

**5.3.Оқу міндеттері:**Білім алушылар транскрипция және трансляцияның атқаратын қызметін және әдістерін білу.

**Ұйымдастыру кезеңі:** 5 мин.

Білім алушылардың сабаққа қатысуын тексеру.

Білім алушылардың сабаққа дайындығын тексеру.

**Білім алушылардың өтілген тақырып бойынша білімін тексеру:** 30 мин.

**Жаңа сабақ түсіндіру:** 30 мин.

**5.4.Дәріс тезісі.** Матрицалық синтез реакцияларына ДНҚ репликациясы, ДНҚ-ға а-РНҚ синтезі (транскрипция) және а-РНҚ-ға ақуыз синтезі (трансляция), сонымен қатар РНҚ немесе ДНҚ-ны РНҚ вирустарына синтездеу жатады.Ақуыз биосинтезі-бұл ДНҚ гендерінде кодталған тұқым қуалайтын ақпарат ақуыз молекулаларындағы аминқышқылдарының белгілі бір тізбегіне енетін пластикалық алмасудың бір түрі. Ақуыз биосинтезінде екі негізгі кезең бөлінеді: транскрипция және трансляция.ДНҚ репликациясы.1953 жылы Дж. Уотсон мен Ф. Крик ашқан ДНҚ молекуласының құрылымы тұқым қуалайтын ақпаратты сақтаушы молекула мен таратқышқа қойылатын талаптарға жауап берді. ДНҚ молекуласы екі қосымша тізбектен тұрады. Бұл тізбектер ферменттердің әсерінен жырттылуға қабілетті әлсіз сутегі байланыстарымен ұсталады. ДНҚ-ны екі есе көбейту процесі жартылай консервативті түрде жүреді: ДНҚ молекуласы таралып, әр тізбекте комплементарлық принципі бойынша жаңа тізбек синтезделеді. ДНҚ молекуласының өзін-өзі көбейту процесі тұқым қуалайтын ақпараттың дәл көшірмесін және оны ұрпақтан-ұрпаққа беруді қамтамасыз етеді және ол репликация деп аталады.Ақпаратты беру және ақуыз синтезі типографиядағы баспахана жұмысымен салыстырылатын матрицалық принцип бойынша жүреді. Ақпарат ДНҚ-дан бірнеше рет көшіріледі. Егер көшіру кезінде қателер орын алса, онда олар барлық кейінгі көшірмелерде қайталанатын. Рас, ДНҚ молекуласымен ақпаратты көшірудегі кейбір қателіктер түзетілуі мүмкін. Бұл қателерді жою процесі репарация деп аталады. Ақпаратты беру процесінде реакциялардың біріншісі-ДНҚ молекуласының репликациясы және жаңа ДНҚ тізбегін синтездеу.Репликация-бұл ферменттердің бақылауымен жүзеге асырылатын ДНҚ молекуласының



өзін-өзі екі еселеу процесі. Сутегі байланысы үзілгеннен кейін пайда болған ДНҚ тізбегінің әрқайсысында ДНҚ полимераза ферментінің қатысуымен ДНҚ-ның аналық тізбегі синтезделеді. Синтез материалы-бұл жасуша цитоплазмасында болатын бос нуклеотидтер. Репликацияның биологиялық мәні тұқым қуалайтын ақпаратты аналық молекуладан келесі молекулаға дәл беру болып табылады, ол қалыпты жағдайда соматикалық жасушалардың бөлінуімен жүреді.

Ақуыз биосинтезінде екі негізгі кезең бөлінеді: транскрипция және трансляция.

Транскрипция-бұл ДНҚ-ның тиісті бөліктеріндегі а-РНҚ молекулаларының биосинтезі. Транскрипция тек бір ДНҚ тізбегінде жүреді, оны кодтау деп атайды, басқасынан айырмашылығы — кодталмайтын немесе кодогенділік. РНҚ полимеразасының арнайы ферменті қайта жазу процесін қамтамасыз етеді, ол РНҚ нуклеотидтерін комплементарлық принципі бойынша таңдайды. Ядродағы транскрипция процесінде синтезделген а-РНҚ молекулалары оны ядролық тері тесігі арқылы қалдырады, ал митохондриялық және пластидті а-РНҚ органоидтардың ішінде қалады. Транскрипциядан кейін аминқышқылдарының активтену процесі жүреді, оның кодында амин қышқылы тиісті бос т-РНҚ-ға қосылады. Трансляция-бұл а-РНҚ молекуласындағы полипептидтік тізбектің биосинтезі, онда генетикалық ақпарат полипептидтік тізбектің аминқышқылдарының тізбегіне аударылады. Ақуыз синтезінің екінші кезеңі көбінесе цитоплазмада, мысалы, кедір-бұдырлы ЭПТ-де болады. Оның өтуі үшін рибосомалардың болуы, тРНҚ-ны белсенуі қажет, оның барысында олар тиісті аминқышқылдарын қосады,  $Mg^{2+}$  иондарының болуы, сондай-ақ оңтайлы экологиялық жағдайлар (температура, рН, қысым және т.б.). Транскрипцияны (инициация) бастау үшін рибосоманың кіші бөлімі а-РНҚ молекуласына қосылады, содан кейін комплементарлық принципі бойынша амин қышқылы метионині бар тРНҚ АУГ бірінші кодонына таңдалады. Осыдан кейін рибосоманың үлкен бөлігі қосылады. Жиналған рибосоманың ішінде екі а-РНҚ кодоны бар, олардың біріншісі қазірдің өзінде бос емес. Онымен көршілес кодонға аминқышқылын тасымалдайтын екінші тРНҚ қосылады, содан кейін ферменттердің көмегімен аминқышқылдарының қалдықтары арасында пептидтік байланыс пайда болады. Рибосома бір а-РНҚ кодонына көшкен кезде, амин қышқылынан босатылған тРНҚ-ның біріншісі келесі амин қышқылынан кейін цитоплазмаға оралады, ал болашақ полипептидтік тізбектің фрагменті қалған тРНҚ-ға ілінеді. Рибосоманың ішінде пайда болған жаңа кодонға келесі тРНҚ қосылады, процесс қайталанады және полипептидтік тізбек біртіндеп созылады, яғни оның элонгациясы жүреді. Ақуыз синтезінің аяқталуы (терминация) а-РНҚ молекуласында аминқышқылын (стоп-кодон) кодтамайтын нуклеотидтердің белгілі бір тізбегі кездескенде пайда болады. Осыдан кейін рибосома, а-РНҚ және полипептидтік тізбек бөлініп, жаңадан синтезделген ақуыз тиісті құрылымды алады және жасушаның өз функцияларын орындайтын бөлігіне тасымалданады. Трансляция өте энергияны қажет ететін процесс, өйткені бір амин қышқылын тРНҚ-ға қосу үшін бір АТФ молекуласының энергиясы жұмсалады, ал кейбіреулері рибосоманы а-РНҚ молекуласы арқылы жылжыту үшін қолданылады. ДНҚ репликациясы және жасушадағы ақуыз синтезі матрицалық синтез принципі бойынша жүреді, өйткені нуклеин қышқылдары мен ақуыздардың жаңа молекулалары бірдей нуклеин қышқылдарының (ДНҚ немесе РНҚ) бұрыннан бар молекулаларының құрылымына енгізілген бағдарламаға сәйкес синтезделеді.

**Жаңа тақырыпты бекіту:** 10 мин.

**5.5. Көрнекілік құралдар:** Мультимедиялық проектор (презентация).

**5.6. Негізгі әдебиеттер:**

1. Медициналық генетика : мед. училищелер мен колледждерге арналған оқулық = Медицинская генетика : учебник для мед. училищ и колледжей / ред. Н. П. Бочков; қазақ тіліне ауд. Б. Н. Дюсенбекова. - М. : ГЭОТАР - Медиа, 2015.
2. Қуандықов, Е. Ө. Медициналық биология және генетика [Мәтін] : оқулық / Е. Ө. Қуандықов. - Алматы : Эверо, 2014. - 312 б. С



3. Акуленко, Л. В. Биология медициналық генетика негіздерімен [Текст] : мед. училищелер мен колледждерге арналған оқулық / Л. В. Акуленко, И. В. Угаров ; қазақ тіліне ауд. Қ. А. Естемесова. - М. : ГЭОТАР - Медиа, 2016. - 416 бет с
4. Бурунбетова, Қ. Қ. Генетика негіздері [Мәтін] : оқулық / Қ. Қ. Бурунбетова ; ҚР БҒМ. - Алматы : Дәуір, 2013. - 264 бет. с.
5. Қоштаева С.Қ., Шынпейсова Г.П., Исмаилова А.А. Молекулалық биология, медициналық генетика. Оқу құралы. , 2019
6. Қазымбет, П. Медициналық және биологиялық терминдердің түсіндірме сөздігі. Т. 1 [Мәтін] : сөздік / П. Қазымбет, Даленов, А. Жақанов. - Астана : ЖШС "Медициналық Радиобиология Ғылыми Орталығы" ; Алматы : Эверо, 2014. - 220 бет. С
7. Ньюссбаум, Р. Л. Медициналық генетика [Текст] : оқу құралы / Р. Л. Ньюссбаум, Р. Р. Мак-Иннес, Х. Ф. Виллард; орыс тіліндегі ред. Н. П. Бочков ; Қазақ тіліне ауд. А. А. Төребеков. - М. : ГЭОТАР - Медиа, 2014. - 528 бет. +эл. опт. диск (CD-ROM)

#### Электронды басылымдар:

1. Биология медициналық генетика негіздерімен [Электронный ресурс] : мед. училищелер мен колледждерге арн. оқулық / Л. В. Акуленко, И. В. Угаров ; қазақ тіл. ауд. Қ. А. Естемесова. - Электрон. текстовые дан. (43.6Мб). - М. : ГЭОТАР - Медиа, 2016. - 416 б. с. - ISBN 978-5-9704-3463-5 :

2. Медициналық биология, генетика және радиобиология. Шынпейсова Г.П. , 2019  
<https://aknurpress.kz/login>

3. Медициналық биология және генетика. Уалшерова А.Н., Исмаилова А.А. , 2019  
<https://aknurpress.kz/login>

4. Генетика негіздері: Оқулық. / ҚР Білім және ғылым министрлігі, ҚР Жоғары оқу орындарының қауымдастығы. - Алматы: Дәуір, 2013. - 264б. <http://rmebrk.kz/>

**Сабақты қорытындылау:** 15мин.

#### 5.7. Бақылау сұрақтары (кері байланыс)

1. Транскрипция.
2. Трансляция.

### №5 Сабақ

**5.1. Тақырыбы:** Нуклеин қышқылдарының қызметі мен құрылысы, биосинтезі.

**Сағат саны:** 2 сағ. 90 мин.

**5.2. Мақсаты:** ДНҚ және РНҚ құрылысын және қызметін білу.

**5.3. Оқу міндеттері:** Білім алушылар ДНҚ және РНҚ құрылысын білу қажет.

**Ұйымдастыру кезеңі:** 5 мин.

Білім алушылардың сабаққа қатысуын тексеру.

Білім алушылардың сабаққа дайындығын тексеру.

**Білім алушылардың өтілген тақырып бойынша білімін тексеру:** 30 мин.

**Жаңа сабақ түсіндіру:** 30 мин.

**5.4. Дәріс тезісі:** Алғашқы тіршілік нышандары бұдан 3,2 млрд жыл бұрын пайда болған. Ұзаққа созылған эволюция нәтижесінде табиғи сұрыпталу жолымен қазіргі тіршілік иелері — жануарлар, адам, өсімдіктер, микрооринизмдер дүниеге келді. Тірі ағзалардың аса ғажап қасиеті — ата тегіне ұқсас өзіндей жаңа ағзаны жарыққа шығаруы. Осы бір табиғаттың ұлы жұмбағы ғылым үшін әрқашанда аса маңызды проблема болып келді. Оны шешуге бүкіл дүние жүзінің ғалымдары ат салысты. Сөз жоқ, тірі ағзаның аса ғажап қасиеті — тұқым қуалайтын белгілерді өзінде сақтау және оны ұрпаққа беру ағзаның өз құрамындағы заттармен байланысты екені аян. Осыған орай, "Тұрақты түрде тұқым қуалайтын осы белгілерді ұрпақтан-ұрпаққа беру кілті қандай зат құрамында?" деген занды сұрақ туады. Тірі ағзада жоғары молекулалы үш қосылыс бар. Олар — нуклеин қышқылдары, белоктар және полисахаридтер. Қазіргі кезде аталған биологиялық жоғары молекулалардың әрқайсысының атқаратын қызметі дәл анықталып, тұқым қуалайтын қасиеттің

негізі, тірі ағзаның барлық ерекшеліктерін қайталап жарыққа шығарушы — нуклеин қышқылдары екені белгілі болды. Тұқым қуалаушылықтың материалдық негізі слетканың ядросында орналасады. XIX ғасырдың аяқ кезінде (1869ж) Ф.Мишер сельді балықтарының спермасы клеткасының ядролары құрамында С, О, Н, Р және N бар, белоктардан өзгеше затты бөліп шығарды. Ғалым ядролардан қышқыл қасиеттері бар затты (латын сөзі пислеос — ядро) бөліп алғандықтан, ол заттарды Нуклеин қышқылдары деп атады. Нуклеин қышқылдарының құрамы күрделі келеді.

Нуклеин қышқылының химиялық құрамы

Нуклеин қышқылдары (НҚ) дегеніміз нуклеотид қалдықтарынан тұратын жоғары молекулалы органикалық қышқылдар. Нуклеотидтер (мононуклеотидтер) пуриндік және пиримидиндік негізден, пентоза көмірсуынан (Д-рибоза немесе Д — дезоксирибозадан) және фосфор қышқылынан құралады. Нуклеин қышқылының құрамына кіретін пуриин негіздерінің ішінде әсіресе аденин (А) мен гуанин (О), пиримидин негіздерінің ішіндегі әсіресе маньздысы-урацил (1-1), тимин (Т) және цитозин (Ц). Нуклеотидтер құрамына енетін қанттар бір-бірінен рибозада 2-ші көміртегіндегі гидроксил (-ОН) тобының орнына, дезоксирибозада тек сутегі атомы алмастырылған болады. Пентозалардың (рибоза мен дезоксирибозаның) ашық (альдегидті) және циклды (р - фуранозаның) формаларын жазып көрсетейік. Нуклеин қышқылдарының құрамындағы мононуклеотидтердің молекулалары бір мононуклеотидтегі пентозаның 3-ші көміртегі атомындағы гидроксил (—ОН) тобы мен көршілес жатқан нуклеотидтің фосфор қышқылының гидроксилдері есебінен бір-бірімен оттекті көпірлер арқылы жалғасады. Сонымен ДНҚ-ға басқа да азотты негіздермен бірге тимин енсе, ал РНҚ-ға тиминнің орнына урацил кіреді. Мононуклеотидтер фосфор қышқылының бір және екі қалдығын қосып алады да, тиісінше нуклеозиддифосфаттар (АДР, АДР, УДР, СДР және ТДР) мен нуклеозид-трифосфаттар (АТР, ГТР, УТР, СТР және ТТР) түзеді. Бұл жағдайды төмендегі жазылған формулалар мен суреттерден көріп-білудің қисыны бар:

А. РНҚ-ның барлық түрлері синтезделетін төрт ри-бонуклеозидтрифосфаттар.

Б. ДНҚ молекуласын түзуге қатысатын төрт дезокси-рибонуклеозидтрифосфаттар. Мұнда пентозаның 2-ші көміртегі атомында гидроксил тобы жоқ, онда сутегі атомы ғана болғандықтан, ол квадратпен қоршалған. Құрамында рибоза бар нуклеотидтерді рибонуклеотидтер деп, ал құрамында дезоксирибоза барын — дезокси-рибонуклеотидтер деп атайды. Мыңдаған мононуклеотидтер (мономерлер) полимерленеді де, нуклеин қышқылының макромолекуласын (полимер) түзеді, оларды полинуклеотидтер дейді. Нуклеотидтер құрамына кіретін қанттың табиғатына сәйкес нуклеин қышқылдарының химиялық және биологиялық қасиеттері жөнінде бірінен-бірінің үлкен айырмашылығы болады. Дезоксирибонуклеотидтерден тұратын нуклеин қышқылдарын дезоксирибонуклеин қышқылы (ДНҚ) деп, егер ондай қышқыл рибонуклеотидтерден құралса, онда рибонуклеин қышқылы (РНҚ) деп аталады. ДНҚ мен РНҚ-ның құрамына аса маңызды бес азотты негіздермен қатар, басқада минорлы пуриндік және пиримидиндік негіздер де кіреді. Жануарлар мен жоғары сатыдағы есімдіктер ДНҚ-да 5—метилцитозин кездесе, ал бактериялар ДНҚ-да — N6-метиладенин және 5-гидроксиметилцитозин. Тасымалдаушы РНҚ-да мынадай минорлы негіздер кездеседі: гипоксантин, псевдоурацил, 7-метилгуанин, 4-тиоурацил, дигидроурацил, V негіз. Азотты негіздер (пуриндік және пиримидиндік негіздер), пентоза мен фосфор қышқылы үшеуі өзара қосылысып, мононуклеотид молекуласын түзеді. Олардың өзара жалғасып, қосылу реті әрқашан тұрақты. Төменде ДНҚ құрамына кіретін төрт аса маңызды дезоксирибонуклеотидтер мен РНҚ молекуласын түзетін төрт негізгі рибонуклеотидтердің құрылым формулаларын өрнектеп, жазуға болады. Сонымен азот негіздері, рибоза немесе дезоксирибозамен қосылып, нуклеозид түзеді. Құрамына азотты негіз, рибоза немесе дезоксирибоза және фосфор қышқылының қалдығы кіретін қосылыс нуклеотид деп аталады. Нуклеин қышқылдары, жоғарыда айтқандай клетканың ядросы

хромосомдарының ішінде орналасады. Олардың молекулалық салмағы өте жоғары 6-дан 12 миллионға дейін жетеді. Мұндай орасан үлкен макромолекулалар жүздеген, мыңдаған жекеленген нуклеотидтерден құралады. Нуклеин қышқылдарының құрамына кіретін жеке нуклеотидтер өзара жалғасып, ұзын тізбек (полинуклеотид) түзеді. Жекелеген нуклеотид құрылыс "кірпіші" ретінде пайдаланылады. Пентозаның 3-көміртегіндегі ОН тобы бос күйінде қалады. Осы гидроксил тобы және фосфор қышқылы арқылы нуклеотидтер өзара байланысады. Сондықтан нуклеин қышқылдары нуклеотидтердің полимерлері, ал жекелеген нуклеотидтер мономерлер деп аталады. Осындай әдіспен мононуклеотид қалдықтары байланыса алады. Нуклеин қышқылдарының алуан түрлілігі, химиялық және биологиялық қасиеттері, оларды құрайтын нуклеотидтердің құрамына, мөлшері мен сапасына байланысты. Бұл қышқылдар ағзада қандай қызмет атқарады? Тәжірибелік зерттеулердің дәлдігін баяндамай-ақ көптеген бірегей тәжірибелер нәтижесінде ағзада генетикалық белгілердің сақталуы және бір ұрпақтан екінші ұрпаққа берілуі тікелей ДНҚ молекуласы арқылы іске асатыны дәлелденген. Бұл арада ДНҚ тікелей әрекет жасамайды, әр түрлі РНҚ-ны қатыстырып әрекет жасайды. РНҚ молекуласы тұқым қуалайтын белгілерді ұрпақтан-ұрпаққа беруге көмектеседі және ДНҚ құрамына салынған гене-тикалық мәліметтерді жүзеге асыруға қатысады. Нуклеопротеидтерді аздап гидролиздейтін болсақ онда олар көпшілік жағдайда табиғаты жағынан негіздік белоктар (протаминдер және гистондар) мен нуклеин қышқылдарына дейін ыдырайды. Ал, толық гидролиздену кезінде белоктар мен нуклеин қышқылдары, өздерінің негізгі құрамды компоненттеріне дейін ыдырайды. Оны мына төмендегі нобай түрінде керсетуге болады.

**Жаңа тақырыпты бекіту:** 10 мин.

**5.5. Көрнекілік құралдар:** мультимедиялық проектор (презентация).

**5.6. Негізгі әдебиеттер.**

1. Медициналық генетика : мед. училищелер мен колледждерге арналған оқулық = Медицинская генетика : учебник для мед. училищ и колледжей / ред. Н. П. Бочков; қазақ тіліне ауд. Б. Н. Дюсенбекова. - М. : ГЭОТАР - Медиа, 2015.
2. Қуандықов, Е. Ө. Медициналық биология және генетика [Мәтін] : оқулық / Е. Ө. Қуандықов. - Алматы : Эверо, 2014. - 312 б. С
3. Акуленко, Л. В. Биология медициналық генетика негіздерімен [Текст] : мед. училищелер мен колледждерге арналған оқулық / Л. В. Акуленко, И. В. Угаров ; қазақ тіліне ауд. Қ. А. Естемесова. - М. : ГЭОТАР - Медиа, 2016. - 416 бет с
4. Бурунбетова, Қ. Қ. Генетика негіздері [Мәтін] : оқулық / Қ. Қ. Бурунбетова ; ҚР БҒМ. - Алматы : Дәуір, 2013. - 264 бет. с.
5. Қоштаева С.Қ., Шынпейсова Г.П., Исмаилова А.А. Молекулалық биология, медициналық генетика. Оқу құралы. , 2019
6. Қазымбет, П. Медициналық және биологиялық терминдердің түсіндірме сөздігі. Т. 1 [Мәтін] : сөздік / П. Қазымбет, Даленов, А. Жақанов. - Астана : ЖШС "Медициналық Радиобиология Ғылыми Орталығы" ; Алматы : Эверо, 2014. - 220 бет. С
7. Ньюссбаум, Р. Л. Медициналық генетика [Текст] : оқу құралы / Р. Л. Ньюссбаум, Р. Р. Мак-Иннес, Х. Ф. Виллард; орыс тіліндегі ред. Н. П. Бочков ; Қазақ тіліне ауд. А. А. Төребеков. - М. : ГЭОТАР - Медиа, 2014. - 528 бет. +эл. опт. диск (CD-ROM)

**Электронды басылымдар:**

1. Биология медициналық генетика негіздерімен [Электронный ресурс] : мед. училищелер мен колледждерге арн. оқулық / Л. В. Акуленко, И. В. Угаров ; қазақ тіл. ауд. Қ. А. Естемесова. - Электрон. текстовые дан. (43.6Мб). - М. : ГЭОТАР - Медиа, 2016. - 416 б. с. - ISBN 978-5-9704-3463-5 :

2. Медициналық биология, генетика және радиобиология. Шынпейсова Г.П. , 2019  
<https://aknurpress.kz/login>

3. Медициналық биология және генетика. Уалшерова А.Н., Исмаилова А.А. , 2019  
<https://aknurpress.kz/login>

4. Генетика негіздері: Оқулық. / ҚР Білім және ғылым министрлігі, ҚР Жоғары оқу орындарының қауымдастығы. - Алматы: Дәуір, 2013. - 264б. <http://rmebrk.kz/>

**Сабақты қорытындылау:** 15 мин.

**5.7.Бақылау сұрақтары** (кері байланыс)

1. ДНҚ және РНҚ.
2. Нуклеотидтер және азоттық негіздер.

### №6 Сабақ

**5.1.Тақырыбы:** ДНҚ репликациясы. Транскрипция. Трансляция.

**Сағат саны:** 2 сағ. 90 мин.

**5.2.Мақсаты:** Транскрипция механизмдері және транскрипция факторларын түсіндіру. Трансляция тетіктері мен кезеңдерін білу.

**5.3.Оқу міндеттері:** Білім алушыларға транскрипция механизмдері және транскрипция факторларын әдістерін үйрету.

**Ұйымдастыру кезеңі:** 5 мин.

Білім алушылардың сабаққа қатысуын тексеру.

Білім алушылардың сабаққа дайындығын тексеру.

**Білім алушылардың өтілген тақырып бойынша білімін тексеру:** 30 мин.

**Жаңа сабақ түсіндіру:** 30 мин.

**5.4.Дәріс тезісі:** ДНҚ - әрбір жасушаны анықтайтын генетикалық материал. Жасушаның көшірмелері мен митоз немесе миоз арқылы жаңа жасушаға бөлінгенге дейін, биомолекулалар мен органеллалар жасушалар арасында таратылатын көшірілуі керек. Ядрода табылған ДНҚ әр жаңа жасушаның хромосомалардың клеткалары және өсімдік жасушалары секілді эукариоттық жасушаларда ДНҚ-ның репликациясы жасуша циклі кезінде интерфаза S фазасында болады. ДНҚ-ның репликация процесі жасушалардың өсуі, қалпына келтірілуі және ағзаларда көбеюі үшін өте маңызды.

#### ДНҚ құрылымы

ДНҚ немесе дезоксирибонуклеин көміртекті дезоксирибоздық қышқылы - нуклеин қышқылы деп аталатын молекуланың түрі. Ол 5- канттан, фосфаттан және азотты негізден тұрады. Екі еселенген ДНҚ екі спиральдық нуклеин қышқылының тізбегінен тұрады, олар қос спираль формасына айналдырылады. Бұл бұралу ДНҚ-ның ықшамды болуына мүмкіндік береді. Ядронның ішінде орналасу үшін ДНҚ хроматин деп аталатын тығыздалған беткі құрылымдарға толтырылады. Хроматин хромосомаларды жасуша бөлу кезінде қалыптастырады. ДНҚ-ны репликациялаудан бұрын, хроматин ДНҚ-ның жіптеріне жасушалық репликалау техникасын беруді босатады.

1-қадам: репликация пішінін қалыптастыру

ДНҚ-ны қайталамас бұрын, екі жолақты молекула екі жіпке бөлінетін болуы керек. ДНҚ-ның құрамында аденин (А), тимин (Т), цитозин (С) және гуанин (G) деп аталатын төрт негіз бар, олар екі жіп арасындағы жұпты құрады. Тек аденин жұптары тиминмен және цитозинмен ғана гуанинмен байланысады. ДНҚ-ны босату үшін, базалық жұптар арасындағы бұл өзара әрекеттесуі бұзылуы керек. Бұл ДНҚ спиралі деп аталатын ферментпен орындалады. ДНҚ спиралі негізгі жұптар арасындағы сутегі байланыстарын жіптерді репликалау шанышы деп магистральды бекітілгенін білдіреді. 5' аяғында фосфат (P) тобы бар, ал 3' аяғында гидроксил бағдарлық айырмашылықты аталатын Y пішіміне бөлу үшін бұзады. Бұл аймақ басталатын репликалау үлгісі болады. ДНҚ екеуінде де 5' және 3' аяғымен белгіленеді. Бұл белгілер қандай жанама топтың ДНҚ-ның орналастыру үшін екі түрлі процесте қайталанып отырады.

Репликация басталады

2-қадам: Бастапқы байланыстыру. Жетекші тізбек - көбінесе қайталауға арналған. ДНҚ шоғырлары бөлінгеннен кейін, протерменшік деп аталатын қысқа рНҚ- ны 3- ші белдеуге байлайды. Праймер әрдайым репликация үшін бастапқы нүкте ретінде байланысады. Праймерлер ДНҚ примазының ферменті арқылы жасалады.



ДНК репликациясы: ұзарту

3-қадам: Ұзарту. (ОН) тобы бар. Бұл бағыттылық тек қана 5'-ден 3-ге дейінгі бағытта дамып келе жатқандықтан, репликация үшін маңызды. Дегенмен, репликация форты екі жақты; бір жол 3'-5' бағытта (жетекші сызық), ал екіншісі 5'-ден 3'-ке дейін (лақтыру сызығы) бағытталған. Осылайша, екі жағы ДНК полимераздары деп аталатын энзимдер созылмалы деп аталатын процесс арқылы жаңа тізбекті құруға жауапты. Бактериялар мен адам жасушаларында бес түрлі белгілі ДНК полимеразы түрлері бар. E. coli сияқты бактерияларда полимераз II негізгі идентификациялық фермент болып табылады, ал полимераз I, II, IV және V қателерді тексеру және жөндеу үшін жауап береді. ДНК полимеразы III праймердің учаскесінде тізбекті байланыстырады және репликация кезінде тізбекті толтыратын жаңа базалық жұптарды қосады. Эукариоттық жасушаларда Альфа, Дельта және Эпсилон полимераздары ДНК-ның репликациясына қатысатын негізгі полимераздар болып табылады. Себебі репликация алдыңғы қатардағы 5-тен 3-ге дейінгі бағытта жалғасса, жаңадан қалыптасқан жол үздіксіз болып табылады. Ұзындығы артуы бірнеше праймерлермен байланыстыру арқылы репликациядан басталады. Әрбір праймер тек бірнеше негіздерден тұрады. ДНК полимеразы кейін Okazaki үзінділері деп аталатын ДНК бөліктерін праймерлер арасындағы тізбеге қосады. Репликалау процесі үзіліссіз, себебі жаңадан құрылған фрагменттер бөлінбейді.

4-қадам: тоқтату. Үздіксіз және үзік сызықтары пайда болғаннан кейін, экзонуклеаз деп аталатын фермент барлық РНК праймерлерін түпнұсқалардан алып тастайды. Бұл праймерлер тиісті негіздермен ауыстырылады. Тағы бір экзонуклеаз жаңадан пайда болған ДНК-ны тексеру, жою және кез-келген қателерді ауыстырады. ДНК лигаз деп аталатын тағы бір ферменттер Оазаки фрагменттерімен біртұтас бірыңғай сызықты қалыптастырады. Сызықтық ДНК-ның аяғында ДНК полимеразы ретінде проблема бар, тек 5-тен 3-ге дейін нуклеотидтерді қосуға болады. Ата-аналар тізбегінің ұштары теломер деп аталатын бірнеше ДНК тізбегінен тұрады. Теломерлер хромосомалардың соңында жақын хромосомалардың термофункциядан қорғауын болдырмау үшін қорғаныс қақпағы ретінде әрекет етеді. Теломераз деп аталатын ДНК полимераз ферменттерінің ерекше түрі ДНК аяғындағы теломердің дәйектілігі синтезін катализдейді. Аяқталғаннан кейін, ата-ана мен оның қосымша ДНК-ны білетін екі жақты спираль формасына айналдырады. Ақыр соңында, репликация ата-аналар молекуласының бір тізбегі және жаңа тізбегі бар екі ДНК молекуласын шығарады.

### Репликация ферменттері

ДНК-ның репликациясы процесегі әртүрлі қадамдарды катализдейтін ферменттер болмайды. Эукариоттық ДНК-ны репликациялау процесіне қатысатын ферменттер: ДНК спиралі - ДНК бойымен жылжитқан кезде екі жақты ДНК бөлініп, бөледі. Бұл ДНК-нуклеотидті жұптар арасындағы сутегі байланыстарын бұзып, репликация доғасын құрайды. ДНК праймасы - РНК праймерлерін генерациялайтын РНК полимеразы түрі. Праймерлер ДНК-ның репликациясының бастапқы нүктесі үшін үлгілер ретінде әрекет ететін қысқа РНК молекулалары. ДНК полимеразы - жаңа ДНК молекулаларын синтездей отырып, ДНК-ның жетекші және артта қалған нуклеотидтерін қосады. Топоизомераз немесе ДНК Гирази - ДНК-ның араласып немесе суперкубирленуіне жол бермеу үшін ДНК-ны жібітіп, кері айналдырады. Эконуклеаздар - ДНК тізбегінің соңынан нуклеотидті негіздерді алып тастайтын ферменттер тобы. ДНК лигасы - нуклеотидтер арасында фосфодистерді байланыстыру арқылы ДНК үзінділерін біріктіреді.

ДНК репликациясының қысқаша сипаттамасы. ДНК-ның репликациясы - бұл ДНК молекуласының бірдей ДНК спиралдарының өндірісі. Әрбір молекула бастапқы молекуладан және жаңадан қалыптасқан шпалдардан тұрады. Репликация алдында ДНК бөлінбейді және жіптер бөлінеді. Репликалау үшін шаблон ретінде қызмет ететін репликалау форматы жасалады. Праймерлер ДНК-мен байланысады және ДНК полимеразы 5-тен 3-ге дейін жаңа нуклеотидтік тізбектерді қосады. Бұл қосымша жетекші тізбекте үздіксіз және үзілген жолда үзілген. ДНК тізбектерінің ұзаруы



аяқталғаннан кейін, жолақтар қателерге тексеріліп, жөндеу жүргізіледі және ДНҚ аяғына теломерді дәйектемелер қосылады.

**Жаңа тақырыпты бекіту:** 10мин.

**5.5.Көрнекілік құралдар:** мультимедиялық проектор (презентация).

**5.6.Негізгі әдебиеттер.**

1. Медициналық генетика : мед. училищелер мен колледждерге арналған оқулық = Медицинская генетика : учебник для мед. училищ и колледжей / ред. Н. П. Бочков; қазақ тіліне ауд. Б. Н. Дюсенбекова. - М. : ГЭОТАР - Медиа, 2015.
2. Қуандықов, Е. Ө. Медициналық биология және генетика [Мәтін] : оқулық / Е. Ө. Қуандықов. - Алматы : Эверо, 2014. - 312 б. С
3. Акуленко, Л. В. Биология медициналық генетика негіздерімен [Текст] : мед. училищелер мен колледждерге арналған оқулық / Л. В. Акуленко, И. В. Угаров ; қазақ тіліне ауд. Қ. А. Естемесова. - М. : ГЭОТАР - Медиа, 2016. - 416 бет с
4. Бурунбетова, Қ. Қ. Генетика негіздері [Мәтін] : оқулық / Қ. Қ. Бурунбетова ; ҚР БҒМ. - Алматы : Дәуір, 2013. - 264 бет. с.
5. Қоштаева С.Қ., Шынпейсова Г.П., Исмаилова А.А. Молекулалық биология, медициналық генетика. Оқу құралы. , 2019
6. Қазымбет, П. Медициналық және биологиялық терминдердің түсіндірме сөздігі. Т. 1 [Мәтін] : сөздік / П. Қазымбет, Даленов, А. Жақанов. - Астана : ЖШС "Медициналық Радиобиология Ғылыми Орталығы" ; Алматы : Эверо, 2014. - 220 бет. С
7. Ньюссбаум, Р. Л. Медициналық генетика [Текст] : оқу құралы / Р. Л. Ньюссбаум, Р. Р. Мак-Иннес, Х. Ф. Виллард; орыс тіліндегі ред. Н. П. Бочков ; Қазақ тіліне ауд. А. А. Төребеков. - М. : ГЭОТАР - Медиа, 2014. - 528 бет. +эл. опт. диск (CD-ROM)

**Электронды басылымдар:**

1.Биология медициналық генетика негіздерімен [Электронный ресурс] : мед. училищелер мен колледждерге арн. оқулық / Л. В. Акуленко, И. В. Угаров ; қазақ тіл. ауд. Қ. А. Естемесова. - Электрон. текстовые дан. (43.6Мб). - М. : ГЭОТАР - Медиа, 2016. - 416 б. с. - ISBN 978-5-9704-3463-5 :

2.Медициналық биология, генетика және радиобиология. Шынпейсова Г.П. , 2019  
<https://aknurpress.kz/login>

3.Медициналық биология және генетика. Уалшерова А.Н., Исмаилова А.А. , 2019  
<https://aknurpress.kz/login>

4.Генетика негіздері: Оқулық. / ҚР Білім және ғылым министрлігі, ҚР Жоғары оқу орындарының қауымдастығы. - Алматы: Дәуір, 2013. - 264б. <http://rmebrk.kz/>

**Сабақты қорытындылау:** 15мин.

**5.7.Бақылау сұрақтары** (кері байланыс)

1. ДНҚ құрылымы.
2. ДНҚ полимераздары.

## №7 Сабақ

**5.1.Тақырыбы:**Жасушаның генетикалық аппараты.

**Сағат саны:**2 сағ. 90 мин

**5.2.Мақсаты:** Геном, ген және гендердің жіктелуін түсіндіру.

**5.3.Оқу міндеттері:**Білім алушылардың геннің даму тарихын,шығу тегін білу.

**Ұйымдастыру кезеңі:**5 мин.

Білім алушылардың сабаққа қатысуын тексеру.

Білім алушылардың сабаққа дайындығын тексеру.

**Білім алушылардың өтілген тақырып бойынша білімін тексеру:** 30 мин.

**Жаңа сабақ түсіндіру:**30 мин.

**5.4.Дәріс тезісі:** Геннің құрылымы мен қызметін реттеу-генетиканың негізгі проблемасы. 1865 жылы Г.Мендель тұқым қуалаушылықтың дискретті фактор екендігін дәлелдеді. Ол жыныс клеткаларында болашақ организмнің белгі-қасиеттерінің дамуын анықтайтын тұқым қуалайтын

бастамалар болады деген тұжырымға келді. Мендель тұқым қуалайтын бастаманың орналасқан орнын, оның химиялық құрылымын және ағза бойындағы белгі немесе қасиетті анықтау механизімін түсіндіре алған жоқ. Соған қарамастан Мендельдің ілімі тұқым қуалаушылықты зерттеуде бірінші орын алады және ген теориясының негізіне жатады. 1909 жылы В. Иогансен тұқым қуалайтын бастаманы ген деп атауды ұсынды. Бірақ ол геннің клетканың қандай элементтерімен байланысты екендігіне көңіл аударған жоқ. Ген туралы көзқарасқа Т. Морганның және оның шәкірттерінің жүргізген зерттеулерінің нәтижесінде түбірлі өзгерістер енгізілді. Морган өзінің классикалы еңбектерінің бірін «Ген теориясы» деп атады. Оның айтуынша ген хромосомада болатын тұқым қуалаушылықтың өлшем бірлігі. Морганның лабораториясында аллельді гендердің арасында болатын кроссинговер құбылысы да ашылды. Ген белгілі бір белгінің немесе қасиеттің дамуын бақылайтын хромосоманың бөлімі деп қарастырылатын болды. Оның өзі белгілі ұзындықта болады және өзінің қызметтері жағынан әр түрлі болып келетін жеке-жеке бірліктерден тұрады. Сонымен қатар олар кроссинговер арқылы ажырап кетіп, өз бетінше мутациялануы мүмкін. Қазіргі тұрғыдан алғанда ген-белок молекуласының бір полипептидті амин қышқылдарының орналасу ретін бақылайтын ДНҚ молекуласының бір бөлімі. Ол организмнің дамуында өзіндік әсері бар хромосоманың бір локусы болып есептеледі. Ген - түрлі бөліктерге бөлінетін, күрделі молекулалы биологиялық құрылым. Ол төменгі бірліктер – нуклеотидтерден тұрады. Олардың саны мен орналасу реті әрбір жеке геннің ерекшелігін сипаттайды. Кез келген геннің өзіне тән молекулалық массасы және нуклеотидтерінің саны болады. Тұқым қуалаушылықтың элементі ретінде ген хромосоманың құрамына енеді. Әрбір ген тек біртұтас генотип жүйесінде ғана қызмет атқара алады. Гендер организмдегі биохимиялық жіктелу процестерін анықтайды. Нуклейн қышқылдарының құрылымы мен қызметі зерттеудегі және генетикалық эксперименттің техникасын жетілдірудің қол жеткен табыстар гендерді таза күйінде бөліп алуға, сол сияқты оларды химиялық жолмен синтездеуге мүмкіндік туғызды. Гендік жасанды жолмен бөліп алу өте күрделі нәрсе, оны алғаш рет 1969 жылы американдық оқымысты Дж. Беквит тұңғыш рет жүзеге асырды. Жасанды гендердің табиғи гендерге ұқсастығын дәлелдеу үшін олардың биологиялық активтілігі тексерілді. Мысалы, Америкада Массачусетс технологиялық институтында қарапайым бактерия гені қолдан синтезделген. Оны тірі бактерияға апарып салғанда табиғи ген сияқты қызмет атқарған. Қазіргі кезде гендерді ферментативтік жолмен синтездеу көптеген елдерде кеңінен жолға қойылып отыр. Генетика тарихындағы ең ірі жаңалықтардың бірі организм тұқым қуалаушылығының хромосомамен байланыста екендігінің дәлелденуі болды. Әр түрлі өсімдіктер мен жануарларға жүргізілген толып жатқан зерттеулердің нәтижесінде организмнің бойындағы белгілер мен қасиеттер туралы информацияны клеткадан – клеткаға, ұрпақтан - ұрпаққа жеткізіп отыратын тек қана хромосома. Хромосоманың өз нуклеопротейдті құрылымға бірігетін ДНҚ мен белоктан тұрады. Н.К. Кольцов хромосома өздігінен екі еселене алу қабілеті бар күрделі биологиялық молекула және организмнің барлық белгілері мен қасиеттері белоктың құрылысы мен оның молекулаларының әрекеттесуіне байланысты деген пікір айтты. Бұл көзқарас тұқым қуалаушылықтың заңдылықтарының молекулалық деңгейде зерттеуге түрткі болды. 1940 жылдардың басында хромосоманың молекулалық құрылысы зерттеуге нақты мүмкіндік туды. Биологиялық зерттеулердің жаңа әдістерін қолдану және генетикалық зерттеулер үшін микроорганизмдер мен вирустарды пайдалану тұқым қуалаушылықтың материалдық негіздерін тереңірек зерттеуге жағдай жасады. Көп уақытқа дейін генетикалық зерттеулердің негізгі объектілері бұршақ, жүгері және дрозофилия шыбыны болып келеді. Солармен жүргізілген зерттелу жұмыстарының нәтижесінде тұқым қуалаушылық пен өзгергіштік туралы ілімнің негізін құрайтын аса ірі заңдылықтар ашылды. Тұқым қуалаушылықты молекулалық деңгейде зерттеу мынадай екі маңызды сұраққа жауап беру үшін керек болды: Хромосоманың молекулалық құрылысын зерттеу нәтижесінде тұқым қуалаушылықта басты рольде белок емес ДНҚ атқаратындығы туралы көптеген деректер жиналды. ДНҚ тұқым қуалайтын информацияны алып

жүретін негізгі материал. ДНК-ның генетикалық маңызын дәлелдеу үшін арнайы тәжірибелер жүргізілді. ДНК клетка ядросында болатын организмнің тұқым қуалаушылығына жауапты құрылым – хромосомада кездеседі. Өртүрлі организмдерде ДНК түрлі мөлшерде болады. Жыныс клеткаларында ДНК-ның мөлшері дене клеткаларына қарағанда екі есе кем. Гамета түзілуі кезінде ол жартылай азайып, ұрықтанғаннан кейін, зиготада қайта қалпына келеді. Хромосомалар санының өзгеруіне сәйкес сомалық және жыныс клеткаларындағы ДНК-ның мөлшерінің өзгеруі мейоз және ұрықтануы процестері арқылы реттеліп отырады. Бұл ДНК – ның организмнің көбеюіне тікелей қатысы бар екенін көрсетеді. Радиоактивті сәулелердің және кейбір химиялық заттардың организмге тигізетін мутагендік әсерлерінің өзі ең алдымен ДНК-ның өзгеруіне байланысты. Мысалы, ДНК препаратына рентген сәулелерімен әсер еткен кезде оның молекуласының бұзылатындығы байқалады. Улы қосылыстар - этиленамин, колхицин, никотин т.б. Химиялық мутагендерде ДНК молекуласын өзгерте алады. Мұның өзі тұқым қуалаушылықтың ДНК-ға байланысты екендігін көрсетеді. ДНК-ның генетикалық ролін анықтауда бактерия трансформациясы бойынша жүргізілген тәжірибелердің нәтижесі тікелей дәлел бола алады. Трансформация. 1928 жылы ағылшын бактериологі О. Гриффит пневмакок бактериясы клеткасынан басқа клеткалардан бөлініп шығатын бір заттың әсерінен тұқым қуалаушылық қасиетінің өзгеретіндігін байқайды. Пневмакоктардың сыртқы көрінісі мен ауру тудырғыш қасиетті жағынан жақсы ажыратылатын екі штаммы бар. Оның біреуінің клеткалары капсуламен қапталған. Ол жоғары вирустті және кейбір сүтқоректілерде жұқпалы пневмония ауруын тудырады. Басқа штам клеткаларының капсуласы жоқ және вирустті емес. Гриффиттің тәжірибесінде вирулентті штамм жіберілген тышқандар өлген. Ал вирулентті емес штаммдар жіберілгенде олар тірі қалған. Тіпті алдын-ала қыздыру жолымен өлтірілген вирулентті штаммның клеткаларын жібергенде де ауру тудырмаған. Былай алып қарағанда бұл тәжірибе де ешқандай жаңалық ашылмаған тәрізді. Бірақ тышқандардың тобына вирулентті емес және вирулентті болғанымен қыздыру жолмен өлтірілген клеткаларының қоспасын жібергенде мүлдем күтпеген жағдай байқалған. Бұл тышқандар бірінші топтағы вирулентті штамм берілген тышқандар сияқты жұқпалы пневмониямен ауырып, өліп қалған. Мұндай ауру тышқандардың денесінен пневмакоқтың капсуласы бар вирулентті клеткалары табылған. Ондай болса вирулентті емес қыздыру жолымен өлтірілген вирулентті клеткалардың әрекеттесуі нәтижесінде соңғысының сыртқы белгілері мен қасиеттері қайта қалпына келген. Мұндай құбылысты трансформация дейді, яғни бір клетканың ерекшеліктері екіншісіне беріледі. Бұл жағдайда трансформация басқа бір белоксыз заттың әсерінен жүрген, себебі донор клетканың алдын ала өлтіргені белгілі. Трансдукция. Фаг бактерияны зақымдағанмен оны жоя бермейді. Кейде вирустық инфекция процесі басқаша жүреді. Фагтың ДНК-сы клеткаға өткен соң бактерия хромосомасымен қоса бөлінуі және профаг түзеді. Оның бактерия хромосомасымен қоса бөлінуі және белгілі бір тұрақты сыртқы орта жағдайларында ұзақ уақыт бойы ұрпақтан ұрпаққа берілуі мүмкін. Бірақ қолайлы орта өзгерсе, фаг бөлшектері репродукцияланып, соның салдарынан клетка тіршілігін жояды. 1952 жылы К. Циндер мен Дж. Ледерберг фаг бөлшектері көбеюі кезінде бактерия клеткасы. Хромосомасының кішкентай бөлшегін бөліп алып, сол арқылы гендерді бір клеткадан екінші клеткаға берілуін трансдукция деп атайды, Бүкіл организмде болатын тұқым қуалаушылық қасиет нуклейн қышқылдарының қызметтеріне байланысты. Олардың барлығында дерлік құрамынан ДНК табылған, тек кейбір вирустарда оның орнына РНК болады. Нуклеин қышқылдары күрделі биологиялық полимер. Олардың мономері-нуклеотидтер. Әр нуклеотид үшін компоненттен: азоттық негіздерден, пентозақанттынан және фосфор қышқылынан тұрады. Азотты негіздердің бес түрі бар. Соның бірі – урацил. Ол тек РНК-ның құрамында ғана кездеседі. Келесі тимин тек ДНК-да ғана болады. Ал қалған үш азотты негіздер: цитозин, аденин және гуанин ДНК-ның да, РНК-ның құрамына енеді. Екі циклды негіздер-аденин мен гуанин пурин туындыларына ал моноциклді негіздер- цитозин, тимин және урацил пиримидин туындыларына жатады. РНК –ның

құрамына енетін пентозақантты-рибоза, ал ДНК-ның құрамын енетін дезок сирибоза болып табылады. Осыған байлынысты олар рибонуклейн және дезоксирибонуклейнқышқылдары деп аталады. Нуклеотидті қант пен азотты негізден тұратын бөлшегін нуклеотид депатайды. Соған байланысты нуклеотидтерді кейде нуклеозид-монофосфаттар дейді.РНК молекуласы төрт түрлі нуклеотидтің қатар тізбегінен құралған жалғыз жіпшеден тұрады. ДНК молекуласының құрылымы одан күрделі. Э.Чаргафф қалыптастырған заңдылықтар.

1. Пуриндік азотты негіздері бар нуклеотидтердің жиынтығы пиримидиндік нуклиотидтердің жиынтығына тең ( $A+G=T+C$ )

2. Адениннің мөлшері (А) тиминнің (Т) мөлшеріне ал гуанин (Г) цитозинге (Ц) тең.

3 Кетотобы бар азотты негіздердің шамасы аминтобы бар азотты негіздердің шамасына тең, яғни  $G+T=A+C$  немесе  $(G+T) (A+C)=1$ Бұл ереже бір жағынан Т мен А-ның екінші жағынан Ц мен Г-ның мөлшерінде тұрақты ара қатынастың бар екендігін көрсетеді. ДНК-ның құрылысын анықтауда 1953 жылы М.Уилкинс пен Р.Франклин жүргізген рентген құрылымдық зерттеулердің ерекше маңызы болды. Оның нәтижесі ДНК-ның кезектесіп келіп отыратын, молекула тізбегінің бойында бір-бірінен 0,34 нм ара қашықтықта орналасқан ретті құрылым екенін көрсетті. Осы зерттеулерге сүйене отырып Дж.Уотсон мен Ф.Крик екі полинуклеотидті тізбектен тұратын молекула деп жорамалдады. Содан соң олар рентген құрылымдық, биохимиялық зерттеулерді және математикалық есептелеулерді салыстыра отырып,ДНК молекуласының құрылысын көрсететін модель жасады.Ол Уотсон-Крик моделі деп аталады. Бұл модел бойынша ДНК молекуласы спираль тәрізді болып бұралып орналасқан қос жіпшіден тұрады. Екі жіпшенің әрқайсысыполинуклеотидтер болып есептеледі.Мұндай нуклеотидті тізбектер бір-бірімен азотты негіздер арқылы байланысады. Аденин әрқашан тиминге, ал гуанин цитозинге қарама-қарсыорналасады.Азотты негіздердің бұл жұптары бірін-бірі толықтырып отырады. Уотсон мен Крик моделінің көмегімен ДНК-ның өздігінен аса маңызды биологиялық қасиеттері анықталды. Соның бірі ДНК-ның өздігінен екі еселену қабілеті (репликация). Екі еселену кезінде комплементарлы орналасқан азотты негіздердің (А+Т) (Г+Ц) арасындағы сутекті байланыстар үзіліп, ДНК жіпшелері ажырайды. Осылайша ажырап кеткен әр жіпше жаңа молекулалардың түзілуі үшін матрица болып есептеледі де, оған комплементарлы негізде тиісті нуклеотидтер келіп тізбектеледі. Бұл процесс әрбір ажыраған жіпшелерде жеке-жеке жүретіндіктен, бастапқы аналық ДНК-ға ұқсас екі жіпшелі жаңа ДНК молекулалары түзіледі.Репликацияның немесе екі еселенудің мұндай жолын консервативті деп атайды.

ДНК транскрипциясы.ДНК бүкіл белоктардың синтезіне қатысады және олардың құрылысы мен қызметін анықтайды. Бірақ бірқатар зерттеулердің нәтижесі белок синтезінде ДНК-ның өзі тікелей матрица бола алмай ды. Бактериялардан басқа организмдердің клеткаларында ДНК негізінен ядродағы хромосомаларда жинақталады, ал белок синтезінің цитоплазмада жүретіндігі белгілі. Олай болса, ДНК ядрода болып, ал белок синтезінің цитоплазмадаөтетіндігінің өзі генетикалық информацияны ядродан цитоплазмаға алып баратын қандай болмасын бір аралық матрицаның бар екендігін көрсетеді.Ол РНК. Сонда,ДНК молекуласындағы генетикалық информация РНК-ға көшіріледі,бұл негізінде синтезделу арқылы жүзеге асады. Мұндай РНК-ның информациялық деп аталу себебі ол ядро қабықшасының саңылаулары арқылы өтіп, цитоплазмадағы белок синтезделетін жерге генетика лық информацияны алып барады. РНК молекуласы арнайы фермент РНК полимерзаның қатысуымен ДНК матрицаның бір тізбегі негізінде синтезделеді. Нуклеотидтің жұптасуы комплементарлы принципте жүреді;РНК молекуласындағы нуклеотидтердің орналасу реті ДНК молекуласына сәйкес келеді. Содан гуанинге-цитозин, тиминге-аденин, ал РНК-дааденинге қарсы тиминнің орнына урацил орналасады. ДНК матрицасында РНК-ның синтезделуі аяқталған соң, ол бірден цитоплазмаға өтіп, рибосомаға барып бекиді. Содан кейін белоктың синтезі басталады.

**Генетикалық код**



Эволюция барысында аминқышқылдарының іріктелген бірдей үйлесімдерінің көп саны нуклейн қышқылдарының синтезі арқылы қайтадан түзіледі, бұл процесс ақуыздағы амин қышқылдарының орналасу ретінде сәйкес келетін азоттық негіздердің орналасу реттілігімен жүзеге асырылады. Полипептидтік тізбектегі әр бір амин қышқылына үш нуклеотид-триплетінің комбинациясы сәйкес келеді. Мәселен, цистейн амин қышқылына АЦА-триплеті сәйкес келеді, валинге ЦАА триплеті, лизинге-ТТТ триплеті сәйкес келеді және т.с.с. Сонымен, нуклеотидтердің белгілі бір үйлесімдері мен олардың ДНК молекуласындағы орналасу реті белоктың құрылысы туралы ақпарат беретін код болып табылады.

Код төрт азотты негіздердің ішіндегі үшеуінің барлық мүмкін үйлесімдерінен тұрады. Мұндай үйлесімдердің саны  $4^3=64$  болуы мүмкін, ал кодталатын амин қышқылдарының саны - 20. Нәтижесінде кейбір амин қышқылдары бірнеше триплеттермен кодталады. Кодтың мұндай артық мөлшерінің болуы генетикалық ақпараттың берілу дәлдігінің артуының маңызы зор. Мысалы: аргинин амин қышқылына ГЦА, ГЦТ, ГЦЦ және т.б. триплеттер сәйкес келуі мүмкін. Бұл триплеттерде үшінші нуклеотидтің кездейсоқ ауыстырылуы синтезделетін белок құрылысына әсер етпейді. Миллиондаған нуклеотидтік жұптардан құралған ДНК-ның әр молекуласында мыңдаған әр түрлі белоктардағы амин қышқылдарының орналасу реті туралы ақпарат жазылған. Бір белок құрылысы туралы ақпаратты алып жүретін ДНК молекуласының учаскесі басқа учаскілерден қалай оқшауланған. Полинеклеотидті тізбектің синтезін іске қосу функциясы бар триплеттер және мұндай синтезді аяқтайтын, «тыныс белгілері» болып табылатын триплеттер болады. Кодтың негізгі қасиеттерінің бірі- оның ерекшелігі. Бір триплет бір амин қышқылынан артық болуы жағдайы кездеспейді. Код барлық тірі организмдер үшін бірдей. Амин қышқылдары кодтайтын триплет-ДНК коддары транскрипциялық а-РНК триплеттерінің ақпараты түрінде беріледі. ДНК молекуласынан ақпаратты оқу кезінде бір триплеттің азоттық негізін екінші триплеттің азоттық негіздермен бірге пайдалану мүмкін емес. Белоктың синтезделуі үшін оның бірінші реттік құрылымдағы амин қышқылдарының орналасу реті туралы ақпарат рибосомаларға жеткізілуі тиіс. Бұл процесс екі кезеңнен транскрипция мен трансляциядан тұрады.

**Жаңа тақырыпты бекіту:** 10мин.

**5.5.Көрнекілік құралдар:** мультимедиялық проектор (презентация).

**5.6.Негізгі әдебиеттер:**

1. Медициналық генетика : мед. училищелер мен колледждерге арналған оқулық = Медицинская генетика : учебник для мед. училищ и колледжей / ред. Н. П. Бочков; қазақ тіліне ауд. Б. Н. Дюсенбекова. - М. : ГЭОТАР - Медиа, 2015.
2. Қуандықов, Е. Ө. Медициналық биология және генетика [Мәтін] : оқулық / Е. Ө. Қуандықов. - Алматы : Эверо, 2014. - 312 б. С
3. Акуленко, Л. В. Биология медициналық генетика негіздерімен [Текст] : мед. училищелер мен колледждерге арналған оқулық / Л. В. Акуленко, И. В. Угаров ; қазақ тіліне ауд. Қ. А. Естемесова. - М. : ГЭОТАР - Медиа, 2016. - 416 бет с
4. Бурунбетова, Қ. Қ. Генетика негіздері [Мәтін] : оқулық / Қ. Қ. Бурунбетова ; ҚР БҒМ. - Алматы : Дәуір, 2013. - 264 бет. с.
5. Қоштаева С.Қ., Шынпейсова Г.П., Исмаилова А.А. Молекулалық биология, медициналық генетика. Оқу құралы. , 2019
6. Қазымбет, П. Медициналық және биологиялық терминдердің түсіндірме сөздігі. Т. 1 [Мәтін] : сөздік / П. Қазымбет, Даленов, А. Жақанов. - Астана : ЖШС "Медициналық Радиобиология Ғылыми Орталығы" ; Алматы : Эверо, 2014. - 220 бет. С
7. Ньюссбаум, Р. Л. Медициналық генетика [Текст] : оқу құралы / Р. Л. Ньюссбаум, Р. Р. Мак-Иннес, Х. Ф. Виллард; орыс тіліндегі ред. Н. П. Бочков ; Қазақ тіліне ауд. А. А. Төребеков. - М. : ГЭОТАР - Медиа, 2014. - 528 бет. +эл. опт. диск (CD-ROM)

**Электронды басылымдар:**

1. Биология медициналық генетика негіздерімен [Электронный ресурс] : мед. училищелер мен колледждерге арн. оқулық / Л. В. Акуленко, И. В. Угаров ; қазақ тіл. ауд. Қ. А. Естемесова. - Электрон.



текстовые дан. (43.6Мб). - М. : ГЭОТАР - Медиа, 2016. - 416 б. с. - ISBN 978-5-9704-3463-5 :

2. Медициналық биология, генетика және радиобиология. Шынпейсова Г.П. , 2019  
<https://aknurpress.kz/login>

3. Медициналық биология және генетика. Уалшерова А.Н., Исмаилова А.А. , 2019  
<https://aknurpress.kz/login>

4. Генетика негіздері: Оқулық. / ҚР Білім және ғылым министрлігі, ҚР Жоғары оқу орындарының қауымдастығы. - Алматы: Дәуір, 2013. - 264б. <http://rmebrk.kz/>

**Сабақты қорытындылау:** 15 мин.

### **5.7. Бақылау сұрақтары** (кері байланыс)

1. Геном. Ген.
2. Гендердің жіктелуі.

## **№ 8 Сабақ**

**5.1. Тақырыбы:** Генетикалық гомеостаз.

**Сағат саны:** 2 сағ. 90 мин.

**5.2. Мақсаты:** Гомеостазды сақтаудың физиологиялық механизмін түсіндіру.

**5.3. Оқу міндеттері:** Білім алушылар гомеостазды сақтаудың физиологиялық механизмін білу.

**Ұйымдастыру кезеңі:** 5 мин.

Білім алушылардың сабаққа қатысуын тексеру.

Білім алушылардың сабаққа дайындығын тексеру.

**Білім алушылардың өтілген тақырып бойынша білімін тексеру:** 30 мин.

**Жаңа сабақ түсіндіру:** 30 мин.

**5.4. Дәріс тезісі:** Гомеостаз (гр. homoіos - тең, stasis - күй) - сыртқы орта параметрлерінің өзгермелілігіне және ішкі қоздырғыштардың әрекетіне қарамастан, организмнің ішкі ортаның тұрақтылығын және оған тән ұйымдастырудың негізгі белгілерін сақтау қасиеті. факторлар. Әрбір жеке адамның гомеостазы спецификалық және оның генотипімен анықталады. Дене ашық динамикалық жүйе. Ағзада байқалатын заттар мен энергия ағыны молекулалық және организмдік және популяцияға дейінгі барлық деңгейлерде өзін-өзі жаңартуды және өзін-өзі көбейтуді анықтайды. Тамақпен, сумен алмасу процесінде, газ алмасу кезінде организмге сыртқы ортадан алуан түрлі химиялық қосылыстар түседі, олар трансформациядан кейін организмнің химиялық құрамына ұқсайды және оның морфологиялық құрылымдарына кіреді. Белгілі бір уақыт өткеннен кейін сіңірілген заттар жойылып, энергия бөлінеді, ал жойылған молекула дененің құрылымдық құрамдас бөліктерінің тұтастығын бұзбай, жанасымен ауыстырылады. Организмдер үнемі өзгеретін ортада, соған қарамастан негізгі физиологиялық көрсеткіштер белгілі бір параметрлерде жүргізілуде және өзін-өзі реттеу процестерінің арқасында организм ұзақ уақыт бойы тұрақты денсаулық жағдайын сақтайды. Осылайша, гомеостаз түсінігі процестердің тұрақтылығымен байланысты емес. Ішкі және сыртқы факторлардың әрекетіне жауап ретінде физиологиялық параметрлердің кейбір өзгерістері орын алады, ал реттеуші жүйелерді қосу ішкі ортаның салыстырмалы тұрақтылығын қамтамасыз етеді. Реттеуші гомеостатикалық механизмдер жасушалық, мүшелік, организмдік және ағза үсті деңгейлерде қызмет етеді. Эволюциялық тұрғыдан алғанда гомеостаз – организмнің қалыпты орта жағдайларына тұқым қуалайтын тұрақты бейімделуі.

Гомеостаздың келесі негізгі түрлері бар:

- 1) генетикалық
- 2) құрылымдық
- 3) ішкі ортаның сұйық бөлігінің гомеостазы (қан, лимфа, интерстициальды сұйықтық)
- 4) иммунологиялық.

Генетикалық гомеостаз- ДНҚ-ның физика-химиялық байланыстарының беріктігіне және оның зақымданудан кейін қалпына келу қабілетіне байланысты генетикалық тұрақтылықты сақтау

(ДНҚ репарациясы). Өзін-өзі көбею тірі организмнің негізгі қасиеті, ол ДНҚ редупликация процесіне негізделген. Жаңа ДНҚ тізбегі екі ескі тізбектің құрамдас молекулаларының әрқайсысының айналасында қатаң түрде толықтырылатын бұл процестің механизмі ақпаратты дәл беру үшін оңтайлы болып табылады. Бұл процестің дәлдігі жоғары, бірақ қайталау қателері әлі де орын алуы мүмкін. ДНҚ молекулаларының құрылымының бұзылуы мутагендік факторлардың әсерінен редупликацияға қарамастан оның біріншілік тізбектерінде де болуы мүмкін. Көп жағдайда жасуша геномы қалпына келтіріледі, зақымдану түзетіледі, жөндеуге байланысты. Қалпына келтіру механизмдері бұзылған кезде генетикалық гомеостаз жасушалық деңгейде де, организмдік деңгейде де бұзылады. Генетикалық гомеостазды сақтаудың маңызды механизмі эукариоттардың соматикалық жасушаларының диплоидты күйі болып табылады. Диплоидты жасушалар тұрақты жұмыс істейді, өйткені оларда екі генетикалық бағдарламаның болуы генотиптің сенімділігін арттырады. Генотиптің күрделі жүйесін тұрақтандыру полимерлену құбылыстарымен және гендердің өзара әрекеттесуінің басқа түрлерімен қамтамасыз етіледі. Оперондардың белсенділігін бақылайтын реттеуші гендер гомеостаз процесінде маңызды рөл атқарады. Құрылымдық гомеостаз - бұл биологиялық жүйелердің барлық деңгейлеріндегі морфологиялық ұйымның тұрақтылығы. Жасушаның, ұлпаның, мүшенің, дене жүйелерінің гомеостазын бөліп алған жөн. Негізгі құрылымдардың гомеостазы жоғары құрылымдардың морфологиялық тұрақтылығын қамтамасыз етеді және олардың тіршілік әрекетінің негізі болып табылады. Жасуша күрделі биологиялық жүйе ретінде өзін-өзі реттеуге тән. Жасушалық ортаның гомеостазын орнату биоэнергетикалық процестермен және заттардың жасуша ішіне және одан тыс тасымалдануын реттеумен байланысты мембраналық жүйелермен қамтамасыз етіледі. Жасушада органоидтардың өзгеру және қалпына келу процестері үздіксіз жүріп отырады, жасушалардың өзі жойылып, қалпына келеді. Ағзаның тіршілік әрекеті барысында жасуша ішілік құрылымдардың, жасушалардың, ұлпалардың, мүшелердің қалпына келуі физиологиялық регенерация есебінен жүреді. Зақымданғаннан кейін құрылымдарды қалпына келтіру - репаративті регенерация. Ішкі ортаның сұйық бөлігінің гомеостазы - қан, лимфа, ұлпа сұйықтығы құрамының тұрақтылығы, осмотық қысым, электролиттердің жалпы концентрациясы және жеке иондардың концентрациясы, қандағы қоректік заттардың мөлшері және т.б. Бұл көрсеткіштер, тіпті қоршаған орта жағдайларының елеулі өзгерістерімен, күрделі механизмдердің арқасында белгілі бір деңгейде сақталады. Мысалы, организмнің ішкі ортасының маңызды физика-химиялық көрсеткіштерінің бірі қышқыл-негіз балансы болып табылады. Ішкі ортадағы сутегі мен гидроксид иондарының қатынасы дене сұйықтықтарындағы (қан, лимфа, ұлпа сұйықтығы) қышқылдардың - протон донорларының және буферлік негіздердің - протон акцепторларының құрамына байланысты. Әдетте ортаның белсенді реакциясы  $H^+$  ионымен бағаланады. РН мәні (қандағы сутегі иондарының концентрациясы) тұрақты физиологиялық көрсеткіштердің бірі болып табылады және адамдарда тар шектерде - 7,32-ден 7,45-ке дейін өзгереді. Бірқатар ферменттердің белсенділігі, мембрана өткізгіштігі, ақуыз синтезі процестері және т.б. көп жағдайда сутегі мен гидроксид иондарының қатынасына байланысты. Денедің қышқыл-негіз тепе-теңдігін сақтауды қамтамасыз ететін әртүрлі механизмдер бар. Біріншіден, бұл қан мен тіндердің буферлік жүйелері (карбонатты, фосфатты буферлер, ұлпа ақуыздары). Гемоглобиннің де буферлік қасиеті бар, ол көмірқышқыл газын байланыстырады және оның қанда жиналуын болдырмайды. Бүйректің белсенділігі сутегі иондарының қалыпты концентрациясын сақтауға да ықпал етеді, өйткені қышқыл метаболиттердің едәуір мөлшері несеппен шығарылады. Бұл механизмдер жеткіліксіз болса, қандағы көмірқышқыл газының концентрациясы жоғарылайды, рН-ның қышқыл жағына біршама ығысуы байқалады. Бұл жағдайда тыныс алу орталығы қозғалады, өкпенің вентиляциясы күшейеді, бұл көмірқышқыл газының мөлшерінің төмендеуіне және сутегі иондарының концентрациясының қалыпқа келуіне әкеледі. Ішкі ортаның өзгерістеріне тіндердің сезімталдығы әртүрлі. Сонымен, рН-ның 0,1 бір бағытта немесе басқа нормадан ауысуы жүрек қызметінің

айтарлықтай бұзылуына әкеледі, ал 0,3 ауытқу өмірге қауіп төндіреді. Жүйке жүйесі оттегінің төмен деңгейіне әсіресе сезімтал. Сүтқоректілер үшін кальций иондарының концентрациясының 30%-дан асатын ауытқуы қауіпті және т.б. Иммунологиялық гомеостаз- жеке адамның антигендік даралығын сақтау арқылы организмнің ішкі ортасының тұрақтылығын сақтау. Иммунитет организмді тірі денелерден және генетикалық жат ақпарат белгілері бар заттардан қорғау тәсілі ретінде түсініледі (Петров, 1968). Бөтен генетикалық ақпаратты бактериялар, вирустар, қарапайымдылар, гельминттер, ақуыздар, жасушалар, соның ішінде организмнің өзгерген жасушалары тасымалдайды. Бұл факторлардың барлығы антигендер болып табылады. Антигендер - организмге енгізілген кезде антиденелерді немесе иммундық жауаптың басқа түрін тудыруға қабілетті заттар. Антигендер өте алуан түрлі, көбінесе олар белоктар, бірақ бұлар да липополисахаридтердің, нуклеин қышқылдарының үлкен молекулалары. Бейорганикалық қосылыстар (тұздар, қышқылдар), қарапайым органикалық қосылыстар (көмірсулар, аминқышқылдары) антигендер бола алмайды, өйткені ерекшелігі жоқ. Аустралиялық ғалым Ф.Бёрнет (1961) иммундық жүйенің негізгі мәні «өзіндік» және «бөтен» тану болып табылады деген ұстанымды тұжырымдады, яғни. ішкі ортаның тұрақтылығын сақтауда – гомеостаз. Иммундық жүйенің орталық (қызыл сүйек кемігі, тимус безі) және перифериялық (көкбауыр, лимфа түйіндері) байланысы бар. Қорғаныс реакциясын осы мүшелерде түзілген лимфоциттер жүзеге асырады. В типті лимфоциттер бөгде антигендермен кездескен кезде қанға арнайы белоктарды, иммуноглобулиндер (антиденелер) бөлетін плазмалық жасушаларға дифференцияланады. Бұл антиденелер антигенмен байланысып, оларды бейтараптандырады. Бұл реакция гуморальды иммунитет деп аталады. Т-типті лимфоциттер бөтен жасушаларды, мысалы, трансплантациядан бас тартуды және өз денесінің мутацияланған жасушаларын жою арқылы жасушалық иммунитетті қамтамасыз етеді. Ф.Бёрнет (1971) берген есептеулер бойынша, адам жасушаларының бөлінуінің әрбір генетикалық өзгерісінде бір тәулік ішінде шамамен 10 - 6 спонтанды мутация жинақталады, яғни. жасушалық және молекулалық деңгейде гомеостазды бұзатын процестер үздіксіз жүреді. Т-лимфоциттер өз денесінің мутантты жасушаларын таниды және жояды, осылайша иммундық бақылау функциясын қамтамасыз етеді. Иммундық жүйе ағзаның генетикалық тұрақтылығын бақылайды. Анатомиялық жағынан бөлінген мүшелерден тұратын бұл жүйе функционалдық бірлікті білдіреді. Иммундық қорғаныс қасиеті құстар мен сүтқоректілерде өзінің ең жоғары дамуына жетті. Гомеостазды реттеу келесі органдар мен жүйелермен жүзеге асырылады (91-сурет):

- 1) орталық жүйке жүйесі;
- 2) гипоталамус, гипофиз, шеткергі ішкі секреция бездері кіретін нейроэндокриндік жүйе;
- 3) барлық дерлік тіндер мен органдарда (жүрек, өкпе, асқазан-ішек жолдары, бүйрек, бауыр, тері және т.б.) орналасқан эндокриндік жасушалармен ұсынылған диффузды эндокриндік жүйе (ДЭЖ). DES жасушаларының негізгі бөлігі (75%) ас қорыту жүйесінің эпителийінде шоғырланған. Қазіргі уақытта бірқатар гормондардың орталық жүйке құрылымдарында және асқазан-ішек жолдарының эндокриндік жасушаларында бір мезгілде болатыны белгілі. Сонымен, энкефалиндер мен эндорфиндер гормондары жүйке жасушаларында және ұйқы безі мен асқазанның эндокриндік жасушаларында кездеседі. Ми мен он екі елі ішекте холецистокинин анықталды. Мұндай фактілер организмде химиялық ақпарат жасушаларының біртұтас жүйесінің болуы туралы гипотезаны құруға негіз болды. Жүйке реттелуінің ерекшелігі – реакцияның басталу жылдамдығы және оның әсері тиісті жүйке бойымен сигнал келетін жерде тікелей көрінеді; реакция қысқа. Эндокриндік жүйеде реттеуші әсерлер бүкіл денеде қанмен тасымалданатын гормондардың әрекетімен байланысты; әрекеттің әсері ұзаққа созылады және жергілікті сипатқа ие болмайды. Жүйке және эндокриндік реттеу механизмдерінің бірігуі гипоталамуста жүреді. Жалпы нейроэндокриндік жүйе ағзаның висцеральды функцияларын реттеуге байланысты күрделі гомеостаздық реакцияларға мүмкіндік береді. Гипоталамус сонымен қатар нейроромондарды өндіретін бездік

қызметтерге ие. Нейрогормондар гипофиздің алдыңғы бөлігіне қанмен еніп, гипофиздің тропикалық гормондарының бөлінуін реттейді. Тропикалық гормондар ішкі секреция бездерінің жұмысын тікелей реттейді. Мысалы, гипофизден шыққан қалқанша безді ынталандыратын гормон қандағы қалқанша безінің гормонының деңгейін жоғарылату арқылы қалқанша безді ынталандырады. Гормонның концентрациясы белгілі бір организм үшін нормадан жоғары көтерілгенде, гипофиздің қалқанша безді ынталандыратын қызметі тежеледі және қалқанша безінің қызметі әлсірейді. Осылайша, гомеостазды сақтау үшін бездің функционалдық белсенділігін айналымдағы қандағы гормон концентрациясымен теңестіру қажет. Бұл мысал гомеостатикалық реакциялардың жалпы принципін көрсетеді: бастапқы деңгейден ауытқу --- сигнал --- кері байланыс принципі бойынша реттеуші механизмдердің іске қосылуы --- өзгерісті түзету (нормалау). Кейбір ішкі секреция бездері гипофизге тікелей тәуелді емес. Бұл инсулин мен глюкагон өндіретін ұйқы безінің аралшықтары, бүйрек үсті бездері, эпифиз, тимус және қалқанша маңы бездері. Тимус эндокриндік жүйеде ерекше орын алады. Ол Т-лимфоциттердің түзілуін ынталандыратын гормонға ұқсас заттарды шығарады және иммундық және эндокриндік механизмдер арасында байланыс орнатылады. Гомеостазды сақтау қабілеті қоршаған орта жағдайларымен динамикалық тепе-теңдік күйінде болатын тірі жүйенің маңызды қасиеттерінің бірі болып табылады. Гомеостазды сақтау қабілеті әртүрлі түрлерде бірдей емес, ол күрделі жүйке, эндокриндік және иммундық реттеу механизмдері бар жоғары сатыдағы жануарлар мен адамдарда жоғары. Онтогенезде әрбір жас кезеңі метаболизмнің, энергияның және гомеостаз механизмдерінің ерекшеліктерімен сипатталады. Бала ағзасында ассимиляция процестері диссимиляциядан басым болады, бұл өсуді, дене салмағының жоғарылауын тудырады, гомеостаз механизмдері әлі жетілмеген, бұл физиологиялық және патологиялық процестердің жүруіне із қалдырады. Жасы ұлғайған сайын метаболикалық процестердің, реттеу механизмдерінің жақсаруы байқалады. Ересек жаста ассимиляция және диссимиляция процестері, гомеостазды қалыпқа келтіру жүйесі компенсацияны қамтамасыз етеді. Қартаю кезінде зат алмасу процестерінің қарқындылығы төмендейді, реттеу механизмдерінің сенімділігі әлсірейді, бірқатар органдардың қызметі әлсірейді, сонымен бірге салыстырмалы гомеостаздың сақталуын қамтамасыз ететін жаңа ерекше механизмдер дамиды. Бұл, атап айтқанда, жүйке эсерлерінің әлсіреуімен бірге тіндердің гормондардың эсеріне сезімталдығының жоғарылауында көрінеді. Бұл кезеңде бейімделу ерекшеліктері әлсірейді, сондықтан жүктеменің жоғарылауы және стресстік жағдайлар гомеостатикалық механизмдерді оңай бұзады және жиі патологиялық жағдайлардың себебі болады. Бұл заңдылықтарды білу болашақ дәрігерге қажет, өйткені ауру адамдағы гомеостазды қалпына келтіру механизмдері мен тәсілдерінің бұзылуының салдары болып табылады.

гомеостаз (грек тілінен - ұқсас, бірдей + күй, қозғалмайтындық) - ішкі ортаның құрамы мен қасиеттерінің салыстырмалы динамикалық тұрақтылығы және тірі организмнің негізгі физиологиялық функцияларының тұрақтылығы; биоценоздардағы түр құрамы мен даралар санының тұрақтылығын сақтау; популяцияның максималды өміршеңдігін қамтамасыз ететін генетикалық құрамның динамикалық тепе-теңдігін сақтау қабілеті. (TSB) гомеостаз - сыртқы ортада бұзылулар болған кезде жүйенің өмір сүруіне қажетті сипаттамалардың тұрақтылығы; салыстырмалы тұрақтылық жағдайы; ішкі ортаның сыртқы жағдайлардан салыстырмалы тәуелсіздігі. (Новосельцев В.Н.) Гомеостаз - ашық жүйенің динамикалық тепе-теңдікті сақтауға бағытталған үйлестірілген реакциялар арқылы ішкі күйінің тұрақтылығын сақтау қабілеті. Американдық физиолог Уолтер Б. Кеннон 1932 жылы «Дененің даналығы» кітабында бұл терминді «ағзаның тұрақты күйлерінің көпшілігін сақтайтын үйлестірілген физиологиялық процестердің» атауы ретінде ұсынды.

Экологиялық гомеостаз қолайлы экологиялық жағдайларда максималды қолжетімді биоәртүрлілік бар шарықтау қауымдастықтарында байқалады. Бұзылған экожүйелерде немесе субклимакс биологиялық қауымдастықтарында - мысалы, Кракатоа аралында, 1883 жылы күшті



жанартау атқылауынан кейін - осы аралдағы барлық тіршілік сияқты бұрынғы орман шарықтау экожүйесінің гомеостазының күйі жойылды. Кракатоа атқылаудан кейінгі жылдарда экологиялық өзгерістер тізбегін бастан өткерді, онда жаңа өсімдіктер мен жануарлар түрлері бір-бірін алмастырды, бұл биоәртүрлілікке және нәтижесінде шарықтау шегіне әкелді. Кракатоадағы экологиялық сукцессия бірнеше кезеңде өтті. Климатқа апаратын толық сукцессия тізбегі пресерия деп аталады. Кракатоа мысалында бұл арал атқылау ондағы тіршілікті жойғаннан кейін жүз жыл өткен соң, 1983 жылы тіркелген 8000 түрлі түрі бар шарықтау қауымдастығын дамытты. Деректер позицияның гомеостазда біраз уақыт сақталатынын растайды, ал жаңа түрлердің пайда болуы өте тез ескілердің тез жойылуына әкеледі.

Биологиялық гомеостазтірі организмдердің іргелі сипаттамасы ретінде әрекет етеді және ішкі органы қолайлы шектерде сақтау деп түсініледі.

Организмнің ішкі ортасына дене сұйықтықтары – қан плазмасы, лимфа, жасуша аралық зат және жұлын сұйықтығы жатады. Бұл сұйықтықтардың тұрақтылығын сақтау организмдер үшін өте маңызды, ал оның болмауы генетикалық материалдың бұзылуына әкеледі.

Кез келген параметрге қатысты организмдер конформациялық және реттеуші болып бөлінеді. Реттеуші организмдер қоршаған ортада не болып жатқанына қарамастан параметрді тұрақты деңгейде сақтайды. Конформациялық организмдер қоршаған ортаға параметрді анықтауға мүмкіндік береді. Мысалы, жылы қанды жануарлар тұрақты дене температурасын сақтайды, ал суық қанды жануарлар температураның кең ауқымын көрсетеді.

Біз конформациялық организмдерде берілген параметрді белгілі бір дәрежеде реттеуге мүмкіндік беретін мінез-құлық бейімделулерінің жоқтығы туралы айтып отырған жоқпыз. Мысалы, бауырымен жорғалаушылар дене температурасын көтеру үшін таңертең жиі қыздырылған тастардың үстіне отырады.

Гомеостатикалық реттеудің артықшылығы - ол ағзаның тиімдірек жұмыс істеуіне мүмкіндік береді. Мысалы, суық қанды жануарлар суық температурада летаргиялық күйге түседі, ал жылы қанды жануарлар бұрынғыдай дерлік белсенді. Екінші жағынан, реттеу энергияны қажет етеді. Кейбір жыландар аптасына бір рет қана жей алатын себебі, олар сүтқоректілерге қарағанда гомеостазды сақтау үшін әлдеқайда аз энергия жұмсайды.

#### **Адам ағзасындағы гомеостаз**

Дене сұйықтықтарының тіршілікті қамтамасыз ету қабілетіне әртүрлі факторлар әсер етеді, соның ішінде температура, тұздылық, қышқылдық және қоректік заттардың концентрациясы - глюкоза, әртүрлі иондар, оттегі және қалдықтар - көмірқышқыл газы мен зәр. Бұл параметрлер организмнің тіршілігін қамтамасыз ететін химиялық реакцияларға әсер ететіндіктен, оларды қажетті деңгейде ұстап тұру үшін кіріктірілген физиологиялық механизмдер бар.

Гомеостазды осы бейсаналық бейімделу процестерінің себебі деп санауға болмайды. Мұны олардың негізгі себебі ретінде емес, бірге әрекет ететін көптеген қалыпты процестердің жалпы сипаттамасы ретінде қабылдау керек. Оның үстіне, бұл модельге сәйкес келмейтін көптеген биологиялық құбылыстар бар - мысалы, анаболизм.

**Жаңа тақырыпты бекіту:** 10мин.

**5.5.Көрнекілік құралдары:** мультимедиялық проектор (презентация).

#### **5.6.Негізгі әдебиеттер:**

1. Медициналық генетика : мед. училищелер мен колледждерге арналған оқулық = Медицинская генетика : учебник для мед. училищ и колледжей / ред. Н. П. Бочков; қазақ тіліне ауд. Б. Н. Дюсенбекова. - М. : ГЭОТАР - Медиа, 2015.
2. Қуандықов, Е. Ө. Медициналық биология және генетика [Мәтін] : оқулық / Е. Ө. Қуандықов. - Алматы : Эверо, 2014. - 312 б. С
3. Акуленко, Л. В. Биология медициналық генетика негіздерімен [Текст] : мед. училищелер мен колледждерге арналған оқулық / Л. В. Акуленко, И. В. Угаров ; қазақ тіліне ауд. Қ. А. Естемесова. - М. : ГЭОТАР - Медиа, 2016. - 416 бет с

4. Бурунбетова, Қ. Қ. Генетика негіздері [Мәтін] : оқулық / Қ. Қ. Бурунбетова ; ҚР БҒМ. - Алматы : Дәуір, 2013. - 264 бет. с.

5. Қоштаева С.Қ., Шынпейсова Г.П., Исмаилова А.А. Молекулалық биология, медициналық генетика. Оқу құралы. , 2019

6. Қазымбет, П. Медициналық және биологиялық терминдердің түсіндірме сөздігі. Т. 1 [Мәтін] : сөздік / П. Қазымбет, Даленов, А. Жақанов. - Астана : ЖШС "Медициналық Радиобиология Ғылыми Орталығы" ; Алматы : Эверо, 2014. - 220 бет. С

7. Ньюссбаум, Р. Л. Медициналық генетика [Текст] : оқу құралы / Р. Л. Ньюссбаум, Р. Р. Мак-Иннес, Х. Ф. Виллард; орыс тіліндегі ред. Н. П. Бочков ; Қазақ тіліне ауд. А. А. Төребеков. - М. : ГЭОТАР - Медиа, 2014. - 528 бет. +эл. опт. диск (CD-ROM)

#### Электронды басылымдар:

1.Биология медициналық генетика негіздерімен [Электронный ресурс] : мед. училищелер мен колледждерге арн. оқулық / Л. В. Акуленко, И. В. Угаров ; қазақ тіл. ауд. Қ. А. Естемесова. - Электрон. текстовые дан. (43.6Мб). - М. : ГЭОТАР - Медиа, 2016. - 416 б. с. - ISBN 978-5-9704-3463-5 :

2.Медициналық биология, генетика және радиобиология. Шынпейсова Г.П. , 2019  
<https://aknurpress.kz/login>

3.Медициналық биология және генетика. Уалшерова А.Н., Исмаилова А.А. , 2019  
<https://aknurpress.kz/login>

4.Генетика негіздері: Оқулық. / ҚР Білім және ғылым министрлігі, ҚР Жоғары оқу орындарының қауымдастығы. - Алматы: Дәуір, 2013. - 264б. <http://rmebrk.kz/>

**Сабақты қорытындылау:** 15мин.

#### 5.7.Бақылау сұрақтары (кері байланыс)

1. Гомеостазды сақтаудың физиологиялық механизмі.

2. Генетикалық гомеостаз.

### №9 Сабақ

**5.1.Тақырыбы:** Жасушаның молекулалық биологиясы.

**Сағат саны:**2 сағ. 90 мин.

**5.2.Мақсаты:** Жасуша органеллаларының молекулалық құрылысы және қызметін түсіндіру.

**5.3.Оқу міндеттері:**Білім алушылар жасуша органеллаларының молекулалық құрылысы механизмін білу.

**Ұйымдастыру кезеңі:**5 мин.

Білім алушылардың сабаққа қатысуын тексеру.

Білім алушылардың сабаққа дайындығын тексеру.

**Білім алушылардың өтілген тақырып бойынша білімін тексеру:** 30 мин.

**Жаңа сабақ түсіндіру:**30 мин.

**5.4.Дәріс тезісі:** Жасуша — тірі организмдердің (вирустардан басқа) құрылымының ең қарапайым бөлігі, құрылысы мен тіршілігінің негізі; жеке тіршілік ете алатын қарапайым тірі жүйе. Жасуша өз алдына жеке организм ретінде (бактерияда, қарапайымдарда, кейбір балдырлар мен саңырауқұлақтарда) немесе көп жасушалы жануарлар, өсімдіктер және саңырауқұлақтардың тіндері мен ұлпаларының құрамында кездеседі. Тек вирустардың тіршілігі жасушасыз формада өтеді.

«Жасуша» терминін ғылымға 1665 жылы ағылшын жаратылыстанушысы Р.Гук (1635 – 1703) енгізген. Тіршілікті Жасуша тұрғысынан зерттеу – қазіргі заманғы биологиялық зерттеулердің негізі. Жасушаның диаметрі 0,1 – 0,25 мкм-ден (кейбір бактерияларда) 155 мм-ге (түйеқұстың жұмыртқасы) дейін жетеді. Көпшілік эукариотты организмдер Жасушасының диаметрі 10 – 100 мкм шамасында. Жаңа туған жас сәбилерде –  $2 \times 10^{12}$  Жасуша, ал ересек адамның организмінде – 1014 Жасуша болса, организмнің кейбір тіндерінде Жасуша саны өмір бойына тұрақты болады. Жасушаның тірі заты – протоплазма. Ол биол. мембраналармен (жарғақтармен) шектелген биополимерлердің тәртіптелген құрылымдық жүйелері – цитоплазма және ядродан

тұрады. Жасуша ядросының құрамындағы әмбебап органоидты хромосома, ал цитоплазма құрамындағыларды –

рибосома,

митохондрия,

эндоплазмалық тор,

Гольджи кешені,

лизосома,

клеткалық мембрана деп атайды.

Рибосома Жасушадағы ақуыздың түзілуін қамтамасыз етеді, ақуыз синтезі орт. деп қаралады. Оның диаметрі 20 – 25 нм. Рибосома цитоплазмада бос күйінде де, жалғасқан түрде де, сондай-ақ барлық тірі организмдердің Жасушасында кездеседі.

**Цитоплазма** – ядроны қоршап жатқан Жасуша бөлігі. Оның құрамындағы химиялық макро және микроэлементтерден күрделі органикалық қосылыстар (ақуыздар, көмірсулар, липидтер, нуклеин қышқылдары, гормондар, ферменттер, витаминдер, тағы басқа) және минералдық заттар түзіледі.

**Митохондрия** – Жасушаның тыныс алу процесін қамтамасыз ететін органоид.

Митохондрияның ұзындығы 10 мкм-дей, диаметрі 0,2 – 1 мкм, саны 1-ден 100 мыңға дейін болады. Жасушадағы негізгі энергия тасушы зат – аденозин үш фосфор қышқылы. Бактерия, көк-жасыл балдырлар, т.б. тыныс алу процесін Жасуша мембранасы атқаратын организмдерде митохондрия болмайды.

**Ядро** – организмдегі ақуыздық алмасуды реттеу арқылы тұқым қуалаушылық қасиеттерді ұрпақтан ұрпаққа жеткізетін жасушаның негізгі бөлігі.

**Эндоплазмалық тор** – цитоплазмадағы көпіршіктердің, жалпақ қапшықтардың және түтікше құрылымдардың торлы жүйесі. Бұл әртүрлі иондарды, қоректік заттарды тасымалдайды, липидтер мен көмірсулардың (полисахаридтер) алмасуына және улы заттарды залалсыздандыруға қатысады.

**Гольджи кешені** – бір-бірімен қабаттаса тығыз орналасқан жалпақ жарғақты 5 – 10 «цистернадан» және олардың шетіндегі ұсақ көпіршіктерден құралған органоид. Мұнда өндірілген өнімдер жинақталып, пісіп жетіліп, сыртқа шығарылады, Жасуша лизосомаларының түзілуіне қатысады.

**Лизосома** – қабырғасы мембранамен шектелген, қуысында ас қорыту ферменттері (протеиназа, нуклеаза, глюкозида, фосфатаза, липаза, тағы басқа) бар ұсақ көпіршіктер. Көпіршіктердің диаметрі 0,2 – 0,8 мкм. Лизосома ферменттерінің (20-дан астам) көмегімен Жасуша ішіндегі ас қорытуға және Жасуша құрамындағы жарамсыз құрылымдарды ыдыратуға қатысады.

**Жасушалық мембрана** – Жасуша цитоплазмасын сыртқы ортадан немесе Жасуша қабықшасынан (өсімдіктерде) бөліп тұратын Жасуша органоиды. Оның қалыңдығы 7 – 10 нм. Негізінен Жасуша мен оны қоршаған сыртқы орта арасындағы метаболизмге (зат алмасуға) қатысады, сондай-ақ, Жасушаның қозғалуы мен бір-біріне жалғануында үлкен рөл атқарады. Жасушаның жалпы құрылымы жануарларға да, өсімдіктерге де тән. Бірақ өсімдік Жасушасының құрылымы мен метаболизмінде жануарлар Жасушасына қарағанда біраз айырмашылық бар. Өсімдіктер Жасушасының біріншілік плазмолеммасы күрделі полисахарид негізінде (матрикс) орналасқан целлюлозды микрожіпшелерден құралған. Микрожіпшелер өсімдік Жасушасы қабырғасының тіректік қаңқасын түзеді. Көп өсімдіктер беріктік қасиет беретін – екіншілік Жасуша қабықшасын (целлюлозадан) түзеді. Өсімдік Жасушаның целлюлоза талшықтары күрделі полимерлі зат – лигнинді сіңіріп, қатайды да Жасуша қабықшасы беріктенеді. Өсімдік Жасушасының цитоплазмасында арнайы органоид-пластидтер – хлоропласт, хромопласт, лейкопласт бар. Жасуша органоидтары - жасушалардың тұрақты арнаулы бөлігі. Жасушаның қызметі тек органоидтардың көмегімен ғана орындалады.

**1. Эндоплазмалық тор (ЭПТ)** - (гр. эндо - ішкі, гр. плазма - жапсырылған) - жасушаның ішін түгелдей бірімен-бірі тығыз байланысқан түтікшелермен торлап жататын 2 жарғақшалы түзіліс.

Сыртқы жарғақшаларына рибосомалар бекінсе - түйіршікті ЭПТ, бекінбесе, тегіс жарғақшалы ЭПТ дейді. Тегіс жарғақшалы ЭПТ майлар мен полисахаридтердің алмасуына қатысады. Түйіршікті жарғақшалы ЭПТ рибосомаларында нәруыздар синтезделеді. ЭПТ торланған түтікшелері жасуша ішіндегі басқа органоидтардың қатынас жасауына көмектеседі.

**2.Рибосома** (рибонуклеин қышқылы, лат. soma - дене) - цитоплазмада бос күйінде, жарғақшаға (ЭПТ) бекінген күйінде болатын нәруызды дәнек тәрізді өте ұсақ органоид. Ол нәруыз синтезіне қатысады.

**3.Митохондрия** (гр. mitos - жіпше, гр. chondrion - дәнек) - барлық тірі жасушаларда болады. Пішіні таяқша, жіпше, дәнек тәрізді түзіліс. Жасушада ондаған, мыңдаған митохондриялар кездеседі. Сыртын 2 қабатты жарғақша қаптайды. Сыртқы жарғақшасы тегіс, ішкі жарғақшасы қатпарлы. Митохондриялар - май қышқылдарыш синтездеп, жасушаларды энергиямен қамтамасыз ететін энергия жинақтаушы құрылым. ішкі жарғақшадағы ферменттер глюкоза мен аминқышқылдарды ыдыратып, май қышқылдарын тотықтырады.

**4.Лизосома** (гр. mitos - еріту, гр. soma - төн) - домалақ немесе сопақша пішінді, бір қабатты жарғақшалы түзіліс. Құрамындағы ферменттердің әсерінен нәруыз молекулаларымен полисахаридтерді ыдыратады. Жасушаға түскен бөгде заттарды ерітеді.

**5.Гольджи жиынтығы** - ядроға жақын, жасуша орталығын (центриоль) айнала қоршап жататын көпіршік, түтікше тәрізді түзіліс. Жасушада заттардың тасымалдануына, қажетсіз соңғы өнімдердің жасушадан шығарылуына қатысады.

**6.Жасуша орталығы** - центриоль (лат. centrum - орталық нүкте, орталық) Гольджи жиынтығына жақын орналасқан цилиндр пішінді 2 денешік. Жасуша бөлінуінің алғашқы кезеңінде 2 центриоль бірінен-бірі екі полюске карай ажырайды. Ортасында ұршықша жіпшелер пайда болады. Жасушалардың бөлінуіне қатысады.

**Жаңа тақырыпты бекіту:** 10мин.

**5.5.Көрнекілік құралдары:** мультимедиялық проектор (презентация).

**5.6.Негізгі әдебиеттер:**

1. Медициналық генетика : мед. училищелер мен колледждерге арналған оқулық = Медицинская генетика : учебник для мед. училищ и колледжей / ред. Н. П. Бочков; қазақ тіліне ауд. Б. Н. Дюсенбекова. - М. : ГЭОТАР - Медиа, 2015.
2. Қуандықов, Е. Ө. Медициналық биология және генетика [Мәтін] : оқулық / Е. Ө. Қуандықов. - Алматы : Эверо, 2014. - 312 б. С
3. Акуленко, Л. В. Биология медициналық генетика негіздерімен [Текст] : мед. училищелер мен колледждерге арналған оқулық / Л. В. Акуленко, И. В. Угаров ; қазақ тіліне ауд. Қ. А. Естемесова. - М. : ГЭОТАР - Медиа, 2016. - 416 бет с
4. Бурунбетова, Қ. Қ. Генетика негіздері [Мәтін] : оқулық / Қ. Қ. Бурунбетова ; ҚР БҒМ. - Алматы : Дәуір, 2013. - 264 бет. с.
5. Қоштаева С.Қ., Шынпейсова Г.П., Исмаилова А.А. Молекулалық биология, медициналық генетика. Оқу құралы. , 2019
6. Қазымбет, П. Медициналық және биологиялық терминдердің түсіндірме сөздігі. Т. 1 [Мәтін] : сөздік / П. Қазымбет, Даленов, А. Жақанов. - Астана : ЖШС "Медициналық Радиобиология Ғылыми Орталығы" ; Алматы : Эверо, 2014. - 220 бет. С
7. Ньюссбаум, Р. Л. Медициналық генетика [Текст] : оқу құралы / Р. Л. Ньюссбаум, Р. Р. Мак-Иннес, Х. Ф. Виллард; орыс тіліндегі ред. Н. П. Бочков ; Қазақ тіліне ауд. А. А. Төребеков. - М. : ГЭОТАР - Медиа, 2014. - 528 бет. +эл. опт. диск (CD-ROM)

**Электронды басылымдар:**

1.Биология медициналық генетика негіздерімен [Электронный ресурс] : мед. училищелер мен колледждерге арн. оқулық / Л. В. Акуленко, И. В. Угаров ; қазақ тіл. ауд. Қ. А. Естемесова. - Электрон. текстовые дан. (43.6Мб). - М. : ГЭОТАР - Медиа, 2016. - 416 б. с. - ISBN 978-5-9704-3463-5 :

2.Медициналық биология, генетика және радиобиология. Шынпейсова Г.П. , 2019  
<https://aknurpress.kz/login>



3. Медициналық биология және генетика. Уалшерова А.Н., Исмаилова А.А., 2019  
<https://aknurpress.kz/login>

4. Генетика негіздері: Оқулық. / ҚР Білім және ғылым министрлігі, ҚР Жоғары оқу орындарының қауымдастығы. - Алматы: Дәуір, 2013. - 264б. <http://rmebrk.kz/>

**Сабақты қорытындылау:** 15 мин.

**5.7. Бақылау сұрақтары** (кері байланыс)

1. Жасуша органоидтары.

2. Цитоплазма және ядро.

### № 10 Сабақ

**5.1. Тақырыбы:** Жасушаның негізгі компоненттерінің молекулалық құрылымы және қызметі.

**Сағат саны:** 2 сағ. 90 мин.

**5.2. Мақсаты:** Жасуша қабықшасы, цитоплазма және ядроның құрылымын білу.

**5.3. Оқу міндеттері:** Білім алушылар жасуша цитоплазма және ядроның құрылымын білу.

**Ұйымдастыру кезеңі:** 5 мин.

Білім алушылардың сабаққа қатысуын тексеру.

Білім алушылардың сабаққа дайындығын тексеру.

**Білім алушылардың өтілген тақырып бойынша білімін тексеру:** 30 мин.

**Жаңа сабақ түсіндіру:** 30 мин.

**5.4. Дәріс тезісі: Цитоплазма** (гр. kytos — жасуша және гр. плазма — қалыптасқан) — жасуша жарғақшасы мен ядро арасын толтырып тұратын қоймалжың сұйықтық. Клетка Цитоплазмасының сырты плазмолеммамен қапталған. Плазмолемма — Цитоплазманың ақуызды-билипидті қабықшасы, оның орт. қалыңд. 6 — 10 нм, құрамында ферменттер болады. Ол жасуша мен оны қоршаған орта арасындағы зат алмасу процесін қамтамасыз етеді. Цитоплазманың негізгі құрамы гиалоплазмадан, органеллалардан және қосындылардан тұрады. Тірі ағзалардың құрамына кіретін жасушаларды екі топқа бөлуге болады: ядро қабаты болмайтыны прокариоттар оларға көк жасыл балдырлар және бактериялар жатады, ядро қабаты жақсы жетілгені эукариоттар, бұған өсімдіктер мен жануарлар жасушалары жатады. Эукариотты жасушалар үш бөлімнен тұрады: сыртын қоршап жатқан плазматикалық мембранадан, цитоплазмадан және ядродан. Прокариоттар мен өсімдік жасушаларының плазматикалық мембраналарының сыртында жасуша қабаты болады, ал жануарлар жасушаларында мұндай қабат болмайды. Клетканың ядросын қоршап жатқан қоймалжың затты цитоплазма деп атайды. Эукариотты жасушалар цитоплазмасының әртектілігі оның құрамында гиалоплазманың болуынан. Гиалоплазма мембраналы және мембранасыз компоненттерден тұрады. Мембраналы компоненттерге митохондриялар, пластидтер, эндоплазмалық тор, Гольджи аппараты, лизосомалар, ал мембранасыз компоненттерге центриольдар, рибосомдар, микротүтікшелер, микрофиламенттер жатады. Цитоплазманың құрамындағы жоғарыда аталған компоненттер бір-бірімен өте тығыз байланыста болады. Клетканың ішкі мембраналарына қарағанда плазмалемма холестеринге бай. Плазмалемманың бір ерекшелігі оның сыртында көмірсулардан тұратын гликокаликс қабаты орналасады. Бұл қабаттың қалыңдығы 3—4 мм-дей болады. Плазмалемма негізгі атқаратын қызметі: қорғаныштық, өткізгіштік және тасымалдаушы. Тасымалдаушы плазмалемма сулардың, иондардың және молекулалардың сыртқы ортадан жасушаға өтуін және кері өтуін реттеп отырады. Зат алмасу процесінде жасушада пайда болған қорытылған заттар да осы плазмалемма арқылы сыртқа шығарылып отырады. Плазмалемманың сыртқы бетіне рецепторлық ферменттер орналасады, олар жасушаның күйін басқа көрші жасушаларға жеткізіп тұрады. Плазмалемма жасушаның бөліну процесінде маңызды рөл атқарады. Оның сыртында микротүтікшелер, талшықтар сияқты әр түрлі өсінділер болады.

**Плазмалемманың тасымалдаушы қызметі**

Үлкен молекулалар жай өтеді де, кіші молекулалар жылдам өтеді. Ең жылдам өтетін су және оның құрамындағы ерітінділер екен. Егер эритроцитті өзінің цитоплазмасынан гөрі шоғырлануы аз тұзды ерітіндіге салсақ, онда сыртқы ортадан су жасушаға көп енеді де жасушаның көлемі өсіп, оның сыртқы мембранасы жарылып кетеді. Керісінше, егер эритроцитті шоғырлануы көп тұзды суға салсақ, онда жасушадағы су бөлініп шығады да, ол қабысып, жиырылып қалады. Клетканың сыртқы мембранасында линопротеин қабатында «порлар» болады, олар арқылы иондар және сулар өтеді. Осы мембрана арқылы  $K^+$ ,  $N^+$  катиондары аса жылдамдықпен жүреді. Мембрананың тасымалдау қызметі: иондар мен судың шоғырлануы көп ортадан шоғырлануы аз ортаға (пассивті тасымалдау), және керісінше, шоғырлануы аз заттың Шоғырлануы көп ортаға енуін (активті тасымалдау) реттеп отырады. Активті тасымалдау энергия жұмсау арқылы өтеді (АТФ),  $K^+$ ,  $Na^+$  - иондарының шоғырлануын реттеп тұратын  $K^+$ ,  $Na^+$ —«насосы» плазмалеммаға орналасады. Осы «насосардың» жұмыстарын зерттеу үшін эритроцитті алуға болады. Бұл жасушада  $K^+$ ,  $Na^+$  иондарының шоғырлануы қанның плазмасына қарағанда өзгеше болады (бірақ концентрациясының жиынтығы шамалас, жасушаның сыртында және ішінде изотониялы). Белоктар, нуклеин қышқылдары, майлар, ыдырап барып мономерлер түрінде ғана плазмалеммадан өте алады. Кейбір жағдайларда макромолекулалар немесе ірі түйіршіктер жасушаға эндоцитоз процесі арқылы өтуі мүмкін. Эндоцитозды фагоцитоз және пиноцитоз деп екі түрге бөлуге болады: фагоцитоз процесі дегеніміз жасушалардың ірі түйіршіктерді қабылдап цитоплазмасына өткізуі. Бұл процесті бірінші рет зерттеген орыс ғалымы — И. И. Мечников. Пиноцитоз процесінде жасуша цитоплазмасына ерітінділерді қабылдайды. Плазмалемма арқылы ішінде сұйық заттары бар көпіршіктердің жасушаға өтуін пиноцитоз деп атаймыз. Эндоцитоздың бірінші кезеңінде (адсорбция) энергия жұмсалмайды. Сырттан келген көпіршіктер плазмалемманы итеріп, ойыс жасап барып өтеді немесе плазмалемма өсінділері біртіндеп жасушаға енеді, жасушаға енген көпіршіктер плазмалеммадан жеке бөлініп барып орналасады. Клеткаға түскен түйіршікті заттар лизосомадағы гидролаза ферменттер арқылы қорытылады. Пиноцитоз процесін көптеген жасушалардан, яғни өзіне қоректік заттарды сіңіретін, мысалы ішек жасушаларынан (энтероциттер) байқауға болады. Энтероциттердің жоғарғы (апикальді) бөлімінде пиноцитоз көпіршіктері орналасады, олар жасушаға ыдырап майларды, көмірсуларды т. б. өткізіп отырады. Ядро (nucleus) – жануарлар мен өсімдіктер жасушаларының ең маңызды құрам бөлігі. Ядро тұқым қуалаушылық (генетика) ақпараттың сақталуы және осыған байланысты жасуша цитоплазмасындағы белоктар мен ферменттердің түзілуін қамтамасыз етеді. Ядроны алғаш рет тауықтың жұмыртқа жасушасынан байқаған 1825 ж. чех ғалымы Я.Пуркине (1787 – 1869) болды. Ядроны өсімдіктер жасушасынан ағылшын ботанигі Р.Броун (1831 – 33), ал жануарлар жасушасынан Т.Шванн (1838 – 39) анықтады. Ядро кариолеммадан (ядро қабықшасы), хромосомалардан, ядрошықтан және кариоплазмадан (ядро сөлі, шырыны) құралады. Кариолемма ядроны жасуша цитоплазмасынан бөліп тұрады. Ол сыртқы және ішкі жарғақшалардан және олардың аралығындағы жарғақаралық (перинуклеарлы) кеңістіктен тұрады. Кариолеммада көптеген ұсақ тесіктер болады. Олардың саны жасушадағы түзіліс процестерінің белсенділігіне байланысты. Түзіліс процесі күшейген сайын, тесіктер саны да көбейеді. Ядро қабықшасы тесіктері арқылы жасуша цитоплазмасы мен ядро аралығында зат алмасу процесі (белоктар, көмірсулар, майлар, нуклеин қышқылдары, су, әр түрлі иондар) үздіксіз жүріп отырады. Кариолемма тесіктері арқылы ядро цитоплазмалық тормен, одан әрі жасушаны қоршаған ортамен байланысады. Ядроның біркелкі қоймалжың сұйық бөлігі кариоплазма деп аталады. Оның құрамына су, белок, көмірсулар, нуклеопротеидтер, витаминдер, ферменттер, минералды тұздар иондары кіреді. Кариоплазма митоз кезінде цитоплазмамен қосылып кетеді. Ол ядроның құрам бөліктерін байланыстырып тұрады. Ядро құрамындағы кара-көк түске боялған, дөңгелек келген денешікті ядрошық деп атайды. Оның мөлшері 1 – 5 мкм, оның негізін жуандығы 60 – 80 нм жіпше торы құрайды. Ядрошықтың саны 1 – 2, кейде одан да көп болуы мүмкін. Ядрошық

нуклеопротеидтен (РНҚ және белок) құралған. Онда рибосомалық РНҚ (р-РНҚ) және рибосомалар түзіледі.

**Ядро** (лат. nucleus, грек, *kaiyon* — ядро) — организмдегі протеиндік алмасуды реттеу арқылы тұқымқуалаушылық қасиеттерді ұрпақтан-ұрпаққа жеткізетін жасушаның негізгі бөлігі. Интерфазалық жасуша ядросы хроматин дәншелерінен (хромосомалардың көрінетін бөліктері), ядрошықтан, нуклеоплазмадан (кариоплазма — ядро сөлі) және нуклеолемадан (кариолема) тұрады. Сыртқы және ішкі жарғақтардан құралған нуклеолемада цитоплазмамен қатысатын диаметрі 80-90 нм тесіктер болады. Интерфазалық хроматин дәншелері хромосомалардың микроскоппен көрінетін бөліктері. Хромосомалардың таратылған, нашар боялатын және белсенді қызмет атқаратын бөліктерін — эухроматин, ал ширатылып жақсы боялатын, енжар қызмет атқаратын бөліктерін гетерохроматин деп атайды. Хромосомалар тұқымқуалаушылық қасиеттерді ұрпақтан-ұрпаққа жеткізетін құрылым. Олар дезоксирибонуклеопротеидтерден тұрады. Ядрошық дөңгелек келген, диаметрі 1-5 мкм денешік. Ядрошықта рибосомалар түзіледі. Кариоплазма ядроның біркелкі боялған қоймалжың бөлігі. Кариоплазма құрамында нуклеин қышқылдары мен протеиндерді түзуге керекті нуклеопротеидтер, гликопротеидтер және әртүрлі ферменттер болады.

**Жаңа тақырыпты бекіту:** 10мин.

**5.5.Көрнекілік құралдары:** мультимедиялық проектор (презентация).

**5.6.Негізгі әдебиеттер:**

1. Медициналық генетика : мед. училищелер мен колледждерге арналған оқулық = Медицинская генетика : учебник для мед. училищ и колледжей / ред. Н. П. Бочков; қазақ тіліне ауд. Б. Н. Дюсенбекова. - М. : ГЭОТАР - Медиа, 2015.
2. Қуандықов, Е. Ө. Медициналық биология және генетика [Мәтін] : оқулық / Е. Ө. Қуандықов. - Алматы : Эверо, 2014. - 312 б. С
3. Акуленко, Л. В. Биология медициналық генетика негіздерімен [Текст] : мед. училищелер мен колледждерге арналған оқулық / Л. В. Акуленко, И. В. Угаров ; қазақ тіліне ауд. Қ. А. Естемесова. - М. : ГЭОТАР - Медиа, 2016. - 416 бет с
4. Бурунбетова, Қ. Қ. Генетика негіздері [Мәтін] : оқулық / Қ. Қ. Бурунбетова ; ҚР БҒМ. - Алматы : Дәуір, 2013. - 264 бет. с.
5. Қоштаева С.Қ., Шынпейсова Г.П., Исмаилова А.А. Молекулалық биология, медициналық генетика. Оқу құралы. , 2019
6. Қазымбет, П. Медициналық және биологиялық терминдердің түсіндірме сөздігі. Т. 1 [Мәтін] : сөздік / П. Қазымбет, Даленов, А. Жақанов. - Астана : ЖШС "Медициналық Радиобиология Ғылыми Орталығы" ; Алматы : Эверо, 2014. - 220 бет. С
7. Ньюссбаум, Р. Л. Медициналық генетика [Текст] : оқу құралы / Р. Л. Ньюссбаум, Р. Р. Мак-Иннес, Х. Ф. Виллард; орыс тіліндегі ред. Н. П. Бочков ; Қазақ тіліне ауд. А. А. Төребеков. - М. : ГЭОТАР - Медиа, 2014. - 528 бет. +эл. опт. диск (CD-ROM)

**Электронды басылымдар:**

1.Биология медициналық генетика негіздерімен [Электронный ресурс] : мед. училищелер мен колледждерге арн. оқулық / Л. В. Акуленко, И. В. Угаров ; қазақ тіл. ауд. Қ. А. Естемесова. - Электрон. текстовые дан. (43.6Мб). - М. : ГЭОТАР - Медиа, 2016. - 416 б. с. - ISBN 978-5-9704-3463-5 :

2.Медициналық биология, генетика және радиобиология. Шынпейсова Г.П. , 2019  
<https://aknurpress.kz/login>

3.Медициналық биология және генетика. Уалшерова А.Н., Исмаилова А.А. , 2019  
<https://aknurpress.kz/login>

4.Генетика негіздері: Оқулық. / ҚР Білім және ғылым министрлігі, ҚР Жоғары оқу орындарының қауымдастығы. - Алматы: Дәуір, 2013. - 264б. <http://rmebrk.kz/>

**Сабакты қорытындылау:** 15мин.

**5.7.Бақылау сұрақтары** (кері байланыс)

1.Цитоплазма құрылысы.

2.Ядро құрылысы.

## № 11 Сабақ

**5.1.Тақырыбы:** Жасушаның құрамындағы бейорганикалық және органикалық заттар.

**Сағат саны:** 2 сағ. 90 мин.

**5.2.Мақсаты:** Минералды тұздар, липидтер және көмірсулардың құрлысын білу.

**5.3.Оқу міндеттері:** Білім алушылар минералды тұздар, липидтер құрылымын білу.

**Ұйымдастыру кезеңі:** 5 мин.

Білім алушылардың сабаққа қатысуын тексеру.

Білім алушылардың сабаққа дайындығын тексеру.

**Білім алушылардың өтілген тақырып бойынша білімін тексеру:** 30 мин.

**Жаңа сабақ түсіндіру:** 30 мин.

**5.4.Дәріс тезісі:** Жасушаның химиялық құрамы — жасушаның құрамына кіретін барлық заттардың жиынтығы. Жасушаның құрамында Химиялық элементтердің периодтық жүйесінің 86 элементі бар, оларың ішінде 25 элемент ағзаның өмірінің тіршілік әрекеті үшін керекті болса, 16-18 элемент зәру қажет.

Жасушаның құрамында 80-нен астам химиялық элементтер кездеседі. Олар жасушадағы зат алмасу процестеріне қатысады. Әрбір жасушаның құрамы ағзалық және бейағзалық қосылыстардан тұрады. Ағзалық қосылыстарға: нәруыздар (белок), майлар, көмірсулар және нуклеин қышқылдары жатады. Бейағзалық қосылыстар: су мен минералды тұздар. Ағзалық қосылыстар жасуша құрамының 20-30% үлесіне тең.

**Нәруыздар** - көміртегі, сутегі, оттегі, азот, күкірт және т.б. элементтерден тұратын күрделі ағзалық заттар. Нәруыздар 45°C - 80°C ұйиды. Олардың құрамы 20 амин қышқылынан тұрады.

**Көмірсулар** - майларға ұқсас, көміртегі, сутегі, оттегіден тұрады. Көмірсу деп аталу себебі, сутегі мен оттегінің арақатынасы сумен бірдей. Демек, сутегі атомы оттегі атомынан 2 есе көп деген сөз. Көмірсуларға әртүрлі суда тез еритін тәтті (кристалды) қанттар жатады. Бұлардың ішінде көбірек таралғандары - глюкоза (жүзім қанты) мен гликоген (жануар крахмалы). Гликоген бауыр мен бұлшықеттер жасушаларында кездеседі.

Жасушаның бейағзалық заттары - су мен минералды тұздар. Жасуша цитоплазмасында су мөлшері аздау болады. Сондықтан цитоплазма - қоймалжың, жартылай созылмалы сұйықтық. Су жасушаға еріткіш ретінде өте қажет. Себебі жасушадағы түрлі химиялық реакциялар тек еріген заттардың арасында жүреді. Қорек заттары жасушаға тек сұйық (еріген) күйінде қабылданады. Жасушаның 80%-ы су. Ондағы қажетсіз өнімдер мен зиянды заттар су арқылы сыртқа шығарылады.

**Жаңа тақырыпты бекіту:** 10 мин.

**5.5.Көрнекілік құралдары:** мультимедиялық проектор (презентация).

**5.6.Негізгі әдебиеттер:**

1. Медициналық генетика : мед. училищелер мен колледждерге арналған оқулық = Медицинская генетика : учебник для мед. училищ и колледжей / ред. Н. П. Бочков; қазақ тіліне ауд. Б. Н. Дюсенбекова. - М. : ГЭОТАР - Медиа, 2015.
2. Қуандықов, Е. Ө. Медициналық биология және генетика [Мәтін] : оқулық / Е. Ө. Қуандықов. - Алматы : Эверо, 2014. - 312 б. С
3. Акуленко, Л. В. Биология медициналық генетика негіздерімен [Текст] : мед. училищелер мен колледждерге арналған оқулық / Л. В. Акуленко, И. В. Угаров ; қазақ тіліне ауд. Қ. А. Естемесова. - М. : ГЭОТАР - Медиа, 2016. - 416 бет с
4. Бурунбетова, Қ. Қ. Генетика негіздері [Мәтін] : оқулық / Қ. Қ. Бурунбетова ; ҚР БҒМ. - Алматы : Дәуір, 2013. - 264 бет. с.
5. Қоштаева С.Қ., Шынпейсова Г.П., Исмаилова А.А. Молекулалық биология, медициналық генетика. Оқу құралы. , 2019
6. Қазымбет, П. Медициналық және биологиялық терминдердің түсіндірме сөздігі. Т. 1 [Мәтін] : сөздік / П. Қазымбет, Даленов, А. Жақанов. - Астана : ЖШС "Медициналық Радиобиология Ғылыми Орталығы" ; Алматы : Эверо, 2014. - 220 бет. С



7. Ньюссбаум, Р. Л. Медициналық генетика [Текст] : оқу құралы / Р. Л. Ньюссбаум, Р. Р. Мак-Иннес, Х. Ф. Виллард; орыс тіліндегі ред. Н. П. Бочков ; Қазақ тіліне ауд. А. А. Төребеков. - М. : ГЭОТАР - Медиа, 2014. - 528 бет. +эл. опт. диск (CD-ROM)

#### Электронды басылымдар:

1.Биология медициналық генетика негіздерімен [Электронный ресурс] : мед. училищелер мен колледждерге арн. оқулық / Л. В. Акуленко, И. В. Угаров ; қазақ тіл. ауд. Қ. А. Естемесова. - Электрон. текстовые дан. (43.6Мб). - М. : ГЭОТАР - Медиа, 2016. - 416 б. с. - ISBN 978-5-9704-3463-5 :

2.Медициналық биология, генетика және радиобиология. Шынпейсова Г.П. , 2019  
<https://aknurpress.kz/login>

3.Медициналық биология және генетика. Уалшерова А.Н., Исмаилова А.А. , 2019  
<https://aknurpress.kz/login>

4.Генетика негіздері: Оқулық. / ҚР Білім және ғылым министрлігі, ҚР Жоғары оқу орындарының қауымдастығы. - Алматы: Дәуір, 2013. - 264б. <http://rmebrk.kz/>

**Сабақты қорытындылау:** 15мин.

#### 5.7.Бақылау сұрақтары (кері байланыс)

1. Минералды тұздар.
2. Липидтер және көмірсулар.

### № 12 Сабақ

**5.1.Тақырыбы:** Жасуша тіршілігіндегі мембрананың ерекшелігі.

**Сағат саны:** 2сағ. 90 мин.

**5.2.Мақсаты:**Биомембраналардың құрылысы және қызметі туралы білу.Мембрана ақуыздары туралы түсіндіру.

**5.3.Оқу міндеттері:**Білім алушылар биомембраналардың құрылысын және қызметін білу.

**Ұйымдастыру кезеңі:**5 мин.

Білім алушылардың сабаққа қатысуын тексеру.

Білім алушылардың сабаққа дайындығын тексеру.

**Білім алушылардың өтілген тақырып бойынша білімін тексеру:** 30 мин.

**Жаңа сабақ түсіндіру:**30 мин.

**5.4.Дәріс тезісі:** Жасуша мембранасы — жасуша цитоплазмасын сыртқы ортадан немесе басқа жасуша қабығынан бөлетін мембрана.Жасуша мен сыртқы ортаның арасында зат алмасуына, жасушаның қозғалуына, бір-бірімен байлануына қатынасады. Мал жасушаларының жасуша мембранасы сыртқы бетінде гликопротеидті рецепторлар орналасқан. Жасуша мембранасы жасушаның вируспен қарым-қатынасында үлкен орын алады. Мысалы, зақымдаушы вирус ең алдымен сол рецепторларға жабысады, содан соң жасуша мембранасы белгілі бір аймағын ыдыратады да жасушаның ішіне кіреді. Жасуша мембранасы жасуша ішінде жаңадан пайда болған вирустардың сыртқа шығуына жасушаның белгілі жерлерінің ыдырауы немесе пиноцитозда қатынасады. Жасуша мембранасында вирустардың өсіп-өнуінің ақырғы сатысындағы бүршіктену процесі жүреді. Ол көп вирустардың липид, гликолипид, гликопротеид қоры болады. Жасуша мембранасының құрылысы мен атқаратын қызметі өте күрделі. Электрондық микроскопты пайдаланып жүргізілген зерттеу жұмыстарының нәтижесінде, өсімдік және жануар жасушасы (клетка) мембранасының құрылысы толықтай анықталды. Осы зерттеу жұмыстарының нәтижесінде, өсімдік жасушасы мембранасының жасұнықтан (клетчатка) тұратындығы және оның тірек қызметін атқаратындығы дәлелденді. Егер өсімдіктің жапырағын бірнеше рет бүктеп қайта жазса, біраздан кейін бұрыншы қалпына келеді. Бұл құбылыс жасуша мембранасының серпімділік қасиетін білдіреді. Сонымен қатар бұл - өсімдік жасушасы мембранасының физикалық қасиетіне тән құбылыс. Биологиялық мембрана — жасушаның және жасуша ішіндегі бөлшектердің (ядро, митохондрия, хлоропластар, пластидтер) бетінде орналасқан молекулалық мөлшердегі (қалыңдығы 5 — 10 нм), ақуызды-липидтік құрылымды жұқа қабықша. Биологиялық мембрана

фосфолипидтік құрылымына байланысты өткізгіштік қасиетіне ие, яғни жасушада тұздардың, қанттың, амин қышқылдарының, иондардың, т.б. заттардың алмасу өнімдерінің концентрациясын, олардың тасымалын және алмасуын реттейді. Клетканың протоплазмасын қоршап тұрған биологиялық мембрана жасушалық мембрана деп аталады. Клеткалық мембрана қос қабатты ақуызды-липидті молекулалардан тұрады. Биологиялық мембрананың құрылымы мен ерекшелігі туралы нақты ғылыми мәліметтер 20 ғасырдың басында белгілі болды. 1902 ж. неміс ғалымы Э. Овертон мембрананың құрамында май тектес заттар болады деген пікір айтты. 1926 ж. америкалық биологтар Э. Гортер мен Ф.Грендел адам эритроцитінің қабықшасынан сол затты бөліп шығарды. Ал 1935 ж. ағылшын ғалымдары Л.Даниелли мен Г.Даусон және америкалық биолог Дж. Робертсон биологиялық мембрананың құрылымдық моделін ұсынды. Кейін электрондық микроскоп және рентгендік анықтау әдістерін қолдану нәтижесінде жасушаның барлық бөліктеріндегі биологиялық мембрана табиғатының ұқсас болатыны анықталды.

Биологиялық мембрана — аса күрделі құрылымды зат. Оның құрамында ферменттік белоктар, ерекше рецепторлар, электрондарды тасымалдаушы, энергияны өңдеуші құрылымдар сонымен қатар гликопротеиндер мен гликолипидтер болады. Мембраналық белоктардың көпшілігі мембрананы тесіп өтіп орналасса, ал кейбірі оған жартылай ғана еніп немесе жанасып жатады. Мембраналық белоктар түрлі қызмет (мысалы, гликопротеиндер антиген рөлін) атқарады. Кейбір химиялық реакциялар (мысалы, хлоропластарда жүретін фотосинтездің жарық реакциялары немесе митохондриядағы тотыға фосфорлану процесі) биологиялық мембрананың өзінде жүреді. Сондай-ақ, биологиялық мембрана жасушаны қоршап, сыртқы ортадан оқшаулауы арқылы жасушаның морфологиялық тұтастығын сақтайды.

**Жаңа тақырыпты бекіту:** 10мин.

**5.5.Көрнекілік құралдары:** мультимедиялық проектор (презентация).

**5.6.Негізгі әдебиеттер:**

1. Медициналық генетика : мед. училищелер мен колледждерге арналған оқулық = Медицинская генетика : учебник для мед. училищ и колледжей / ред. Н. П. Бочков; қазақ тіліне ауд. Б. Н. Дюсенбекова. - М. : ГЭОТАР - Медиа, 2015.
2. Қуандықов, Е. Ө. Медициналық биология және генетика [Мәтін] : оқулық / Е. Ө. Қуандықов. - Алматы : Эверо, 2014. - 312 б. С
3. Акуленко, Л. В. Биология медициналық генетика негіздерімен [Текст] : мед. училищелер мен колледждерге арналған оқулық / Л. В. Акуленко, И. В. Угаров ; қазақ тіліне ауд. Қ. А. Естемесова. - М. : ГЭОТАР - Медиа, 2016. - 416 бет с
4. Бурунбетова, Қ. Қ. Генетика негіздері [Мәтін] : оқулық / Қ. Қ. Бурунбетова ; ҚР БҒМ. - Алматы : Дәуір, 2013. - 264 бет. с.
5. Қоштаева С.Қ., Шынпейсова Г.П., Исмаилова А.А. Молекулалық биология, медициналық генетика. Оқу құралы. , 2019
6. Қазымбет, П. Медициналық және биологиялық терминдердің түсіндірме сөздігі. Т. 1 [Мәтін] : сөздік / П. Қазымбет, Даленов, А. Жақанов. - Астана : ЖШС "Медициналық Радиобиология Ғылыми Орталығы" ; Алматы : Эверо, 2014. - 220 бет. С
7. Ньюссбаум, Р. Л. Медициналық генетика [Текст] : оқу құралы / Р. Л. Ньюссбаум, Р. Р. Мак-Иннес, Х. Ф. Виллард; орыс тіліндегі ред. Н. П. Бочков ; Қазақ тіліне ауд. А. А. Төребеков. - М. : ГЭОТАР - Медиа, 2014. - 528 бет. +эл. опт. диск (CD-ROM)

**Электронды басылымдар:**

1.Биология медициналық генетика негіздерімен [Электронный ресурс] : мед. училищелер мен колледждерге арн. оқулық / Л. В. Акуленко, И. В. Угаров ; қазақ тіл. ауд. Қ. А. Естемесова. - Электрон. текстовые дан. (43.6Мб). - М. : ГЭОТАР - Медиа, 2016. - 416 б. с. - ISBN 978-5-9704-3463-5 :

2.Медициналық биология, генетика және радиобиология. Шынпейсова Г.П. , 2019  
<https://aknurpress.kz/login>

3.Медициналық биология және генетика. Уалшерова А.Н., Исмаилова А.А. , 2019  
<https://aknurpress.kz/login>

4.Генетика негіздері: Оқулық. / ҚР Білім және ғылым министрлігі, ҚР Жоғары оқу орындарының

қауымдастығы . - Алматы: Дәуір, 2013. - 264б. <http://rmebrk.kz/>

**Сабақты қорытындылау:** 15мин.

**5.7.Бақылау сұрақтары** (кері байланыс)

- 1.Биомембраналар.
- 2.Мембрана липидтері.

### №13 Сабақ

**5.1.Тақырыбы:**Мембрана арқылы тасымал.

**Сағат саны:**2 сағ. 90 мин.

**5.2.Мақсаты:**Пассивті және активті транспорт туралы білу.

**5.3.Оқу міндеттері:**Білім алушылар пассивті және активті транспорт және қызметін білу.

**Ұйымдастыру кезеңі:**5 мин.

Білім алушылардың сабаққа қатысуын тексеру.

Білім алушылардың сабаққа дайындығын тексеру.

**Білім алушылардың өтілген тақырып бойынша білімін тексеру:** 30 мин.

**Жаңа сабақ түсіндіру:**30 мин.

**5.4.Дәріс тезісі:** Белсенді тасымал — бұл энергия жұмсаумен бірге жүретін молекулалар мен иондардың концентрация градиентіне қарсы мембрана арқылы тасымалы болып табылады. Бұл қозғалыс әдетте бір бағытты, ал диффузия екі бағытта да бола алады. Энергия көзі ретінде АТФ қолданылады. АТФ тыныс алу процесі кезінде түзілетін қосылыс, сондықтан белсенді тасымал тыныс алу болмаса жүзеге аспайды. Белсенді тасымал плазмалық мембранада орналасқан нәруыз-тасымалдаушылар арқылы жүзеге асады. Бұл нәруыздарға, жеңілдетілген диффузияға қатысатын нәруыздармен салыстырғанда, конформацияның өзгеруі үшін энергия қажет.

Жануар жасушаларының мембраналарында натрий-калий насосы нәруыз тасымалдаушы рөлін атқарады, ол плазмалық мембранасын толық өзектен өтеді. Мембрананың ішкі жағынан оған натрий мен АТФ келеді, ал сыртқы жағынан калий келеді. Натрий мен калийдің мембрана арқылы тасымалдануы осы нәруыздың конформационды өзгерістері нәтижесінде жүзеге асады. Назар аударыңыз, жасушаға енген әр 2 калий ионына жасушадан 3 натрий ионы шығарылады. Осының арқасында жасуша іші қоршаған ортаға қарағанда теріс зарядты болады да, мембрананың екі жағы арасында потенциалдар айырмашылығы пайда болады. Бұл жасушаға теріс зарядталған иондардың (анион), мысалы, хлорид иондардың өтуін тежейді. Оң зарядталған иондар (катиондар) керісінше жасушаға тартылады. Натрий-калий насосы жануар жасушаларына осмос балансын сақтау үшін қажет. Егер ол жұмыс істемесе, жасуша бөртіп, соңында жарылып кетер еді. Сонымен қатар, жануар жасушаларына бұл насос, жүйке және бұлшықет жасушаларының электр белсенділігі үшін, кейбір заттар, мысалы, аминқышқылдары мен қанттардың белсенді тасымалы үшін қажет. Эндоцитоз және экзоцитоз — бұл екі белсенді процесс, олардың нәтижесінде заттар мембрана арқылы енеді (эндоцитоз) немесе сыртқа шығарылады (экзоцитоз).

Эндоцитозда плазмалық мембрана иіліп, өсінділер түзеді, ал кейін олар үзіліп көпіршік немесе вакуоль түзеді. Эндоцитоздың 2 түрін бөліп қарастырады. 1) Фагоцитоз — қатты бөлшектердің жасушаға енуі. 2) Пиноцитоз — жасушаға сұйық заттардың енуі.

**Жаңа тақырыпты бекіту:** 10мин.

**5.5.Көрнекілік құралдары:** мультимедиялық проектор (презентация).

**5.6.Негізгі әдебиеттер:**

1. Медициналық генетика : мед. училищелер мен колледждерге арналған оқулық = Медицинская генетика : учебник для мед. училищ и колледжей / ред. Н. П. Бочков; қазақ тіліне ауд. Б. Н. Дюсенбекова. - М. : ГЭОТАР - Медиа, 2015.

2. Қуандықов, Е. Ө. Медициналық биология және генетика [Мәтін] : оқулық / Е. Ө. Қуандықов. - Алматы : Эверо, 2014. - 312 б. С

3. Акуленко, Л. В. Биология медициналық генетика негіздерімен [Текст] : мед. училищелер мен колледждерге арналған оқулық / Л. В. Акуленко, И. В. Угаров ; қазақ тіліне ауд. Қ. А. Естемесова. - М. : ГЭОТАР - Медиа, 2016. - 416 бет с
4. Бурунбетова, Қ. Қ. Генетика негіздері [Мәтін] : оқулық / Қ. Қ. Бурунбетова ; ҚР БҒМ. - Алматы : Дәуір, 2013. - 264 бет. с.
5. Қоштаева С.Қ., Шынпейсова Г.П., Исмаилова А.А. Молекулалық биология, медициналық генетика. Оқу құралы. , 2019
6. Қазымбет, П. Медициналық және биологиялық терминдердің түсіндірме сөздігі. Т. 1 [Мәтін] : сөздік / П. Қазымбет, Даленов, А. Жақанов. - Астана : ЖШС "Медициналық Радиобиология Ғылыми Орталығы" ; Алматы : Эверо, 2014. - 220 бет. С
7. Ньюссбаум, Р. Л. Медициналық генетика [Текст] : оқу құралы / Р. Л. Ньюссбаум, Р. Р. Мак-Иннес, Х. Ф. Виллард; орыс тіліндегі ред. Н. П. Бочков ; Қазақ тіліне ауд. А. А. Төребеков. - М. : ГЭОТАР - Медиа, 2014. - 528 бет. +эл. опт. диск (CD-ROM)

#### Электронды басылымдар:

1. Биология медициналық генетика негіздерімен [Электронный ресурс] : мед. училищелер мен колледждерге арн. оқулық / Л. В. Акуленко, И. В. Угаров ; қазақ тіл. ауд. Қ. А. Естемесова. - Электрон. текстовые дан. (43.6Мб). - М. : ГЭОТАР - Медиа, 2016. - 416 б. с. - ISBN 978-5-9704-3463-5 :
2. Медициналық биология, генетика және радиобиология. Шынпейсова Г.П. , 2019  
<https://aknurpress.kz/login>
3. Медициналық биология және генетика. Уалшерова А.Н., Исмаилова А.А. , 2019  
<https://aknurpress.kz/login>
4. Генетика негіздері: Оқулық. / ҚР Білім және ғылым министрлігі, ҚР Жоғары оқу орындарының қауымдастығы. - Алматы: Дәуір, 2013. - 264б. <http://rmebrk.kz/>

**Сабақты қорытындылау:** 15мин.

#### 5.7.Бақылау сұрақтары (кері байланыс)

1. Пассивті транспорт.
2. Активті транспорт.

### №14 Сабақ

**5.1.Тақырыбы:** Жасушаға сигнал берудің негізгі кезеңдері.

**Сағат саны:** 2 сағ. 90 мин.

**5.2.Мақсаты:** Сигналдың жасушаішілік берілу жолдарын білу.

**5.3.Оқу міндеттері:** Білім алушылар жасушаға сигнал берудің негізгі кезеңдерінің қызметін білу.

**Ұйымдастыру кезеңі:** 5 мин.

Білім алушылардың сабаққа қатысуын тексеру.

Білім алушылардың сабаққа дайындығын тексеру.

**Білім алушылардың өтілген тақырып бойынша білімін тексеру:** 30 мин.

**Жаңа сабақ түсіндіру:** 30 мин.

**5.4.Дәріс тезісі:** Көпжасушалы ағзалар денесі көптеген әртүрлі типті жасушалардан тұратыны белгілі, мысалы, ересек адам ағзасында 200-дей типке топтасқан 3 миллиардтай жасушалар кездеседі. Олардың әрқайсысы, біріншіден , өздеріне ғана тән қызметтерді атқарады, екіншіден, ұлпа ерекшеліктерін қалыптастырады, үшіншіден, біртұтас ағза деңгейінде, құбылмалы ішкі және сыртқы орта факторларына шынайы бейімделушіліктерін қалыптастырып, ұзақ уақыи қалыпты тіршілік етуін қамтамасыз етеді.

**Жасушааралық сигнализация дегеніміз** – ағза жасушаларының өзара түрліше ақпараттармен алмасуы және оларға тиесілі жауап қайтаруы болып табылады. Сүтқоректілер жасушаларында ақпараттарды қабылдаудың және оларды өңдеудің көптеген жолдары белгілі.

Соңғы уақытқа дейін жасушааралық сигналдық заттар тізімі ірі эндокриндік (ішкі сереция) бездерінің гормондарымен және бірнеше нейромедиаторлармен ғана шектелініп келген. Бірақ кейінірек төмендегілер белгілі болды:



а) біршама жекелеген эндокриндік жасушалардың (асқорыту және тыныс алу арналарының эпителиінде) болатындығы және олардың түрліше гормондарды секрециялатындығы анықталады;

б) нейромедиаторлар санының біршама көп болатындығы;

в) «кәдімгі» (эндокриндік емес) жасушалардың да көршілес жасушаларға ісер ететін көптеген биологиялық белсенді заттарды (гистогормондарды) бөліп шығаратындығы анықталады.

Жасуша нысанада осыншама көп сигналдық молекулаларға арналған жоғары спецификалық рецепторлар болады. Олар не плазмолемма беттерінде (полярлық заттар үшін) не цитоплазмада немесе жасуша ядросында (полярлы емес молекулалар үшін) орналасқан. Бұл аз болғандай, әрбір кезде, сигналдық заттарға арналған бір емес бірнеше рецепторлар болады және олар бір сигналға түрліше жауап қайтарады.

Жасушааралық сигнализацияның ең күрделі құбылыстары – бұл сигналдық молекуланың рецептормен байланысқанынан кейін басталатын, жасушаішілік үрдістер. Бұл үрдістер сигналды плазмолеммадан арнайы реттеуші ақуыздарға өткізетін заттардың – жасушаішілік медиаторлардың қатынасуымен жүреді. Ал, реттеуші ақуыздар әрі қарай метаболизм ферменттеріне не гендерге әсер етіп, нақтылы бір құбылыстың активтенуін не тежелуін жүзеге асырады. Сонымен, жасушааралық сигнализация құбылысымен үстіртін шолудың өзі, оның өте күрделі, кең ауқымды және өте маңызды құбылыс екенін байқатады.

Бұл құбылыстың жалпы сызбанұсқасы төмендегі 5 кезеңдерді қамтиды: Осы кезеңдердің кез келгенінде сигналдың берілуі бұзылуы мүмкін, ал олар түрліше патологияларға алып келеді.

Жасушааралық сигналдық заттар. Барлық жасушааралық сигналдық заттарды 3 топқа топтастыруға болады:

**Гормондар** – эндокриндік жасушалар пайда ететін және жасуша нысанаға қан арқылы жеткізілетін реттегіштер;

Нейромедиаторлар – сигналды синапстың пресинаптикалық ұштарынан постсинаптикалық мембранаға өткізуші қосылыстар.

Гистогормондар (яғни цитокиндер және өсу факторлары) – эндокриндік емес жасушалардың қантамырлардан тыс кеңістікке бөліп шығаратын, сондықтан да жергілікті әсер ететін реттегіштері. Барлық гормон өндіруші құрылымдарды 4 топқа бөледі: Орталық эндокриндік мүшелер: гипоталамус, гипофиз, эпифиз.

Шеткі эндокриндік бездер: қалқанша безі, бүйрек үсті безі;

Аралас бездер: ұйқы безі, бүйректер, тимус, гормондар, қағанақ, жүрек

Жеке гормонөндіруші жасушалар (бытыраңқы(диффузиялық));

Эндокриндік жүйе: нерв, асқорыту және тынысалу жүйелерінің әртүрлі бөлімдеріндегі эндокриндік жасушалар. Гормондар – өздерінің химиялық табиғаты жағынан негізінен: ақуыздар не пептидтер, аминқышқылдарының өнімдері; стероидтар болуы мүмкін. Ал полярлығы жағынан гормондарды 2 топқа топтастыруға болады;

Полярлы емес немесе гидрофильді гормондар – ақуыздар, пептидтер және аминқышқылдары өнімдері; Полярлы емес немесе гидрофобты гормондар – стероидтар. Екі топ гормондарының жасуша – нысанаға әсер етуінің екі түрлі тектері белгілі:

а) Гидрофильдік гормондар плазмолемма арқылы өте алмайды, сондықтан да сигналды қабылдап алатын және оны эффекторлық құрылымдарға өткізетін арнайы тетіктер (механизм) болуы қажет.

б) Гидрофобтық гормондар жасуша мембранасы арқылы өтіп, цитоплазмада не ядро орналасқан арнайы рецепторлық ақуыздар көмегімен, тікелей реттелуші объекте, әдетте хромосамалардың белгілі бір аймағына, жеткізіледі.

**Жаңа тақырыпты бекіту:** 10мин.

**5.5.Көрнекілік құралдары:** мультимедиялық проектор (презентация).

**5.6.Негізгі әдебиеттер.**

1. Медициналық генетика : мед. училищелер мен колледждерге арналған оқулық = Медицинская генетика : учебник для мед. училищ и колледжей / ред. Н. П. Бочков; қазақ тіліне ауд. Б. Н. Дюсенбекова. - М. : ГЭОТАР - Медиа, 2015.
2. Қуандықов, Е. Ө. Медициналық биология және генетика [Мәтін] : оқулық / Е. Ө. Қуандықов. - Алматы : Эверо, 2014. - 312 б. С
3. Акуленко, Л. В. Биология медициналық генетика негіздерімен [Текст] : мед. училищелер мен колледждерге арналған оқулық / Л. В. Акуленко, И. В. Угаров ; қазақ тіліне ауд. Қ. А. Естемесова. - М. : ГЭОТАР - Медиа, 2016. - 416 бет с
4. Бурунбетова, Қ. Қ. Генетика негіздері [Мәтін] : оқулық / Қ. Қ. Бурунбетова ; ҚР БҒМ. - Алматы : Дәуір, 2013. - 264 бет. с.
5. Қоштаева С.Қ., Шынпейсова Г.П., Исмаилова А.А. Молекулалық биология, медициналық генетика. Оқу құралы. , 2019
6. Қазымбет, П. Медициналық және биологиялық терминдердің түсіндірме сөздігі. Т. 1 [Мәтін] : сөздік / П. Қазымбет, Даленов, А. Жақанов. - Астана : ЖШС "Медициналық Радиобиология Ғылыми Орталығы" ; Алматы : Эверо, 2014. - 220 бет. С
7. Ньюссбаум, Р. Л. Медициналық генетика [Текст] : оқу құралы / Р. Л. Ньюссбаум, Р. Р. Мак-Иннес, Х. Ф. Виллард; орыс тіліндегі ред. Н. П. Бочков ; Қазақ тіліне ауд. А. А. Төребеков. - М. : ГЭОТАР - Медиа, 2014. - 528 бет. +эл. опт. диск (CD-ROM)

#### Электронды басылымдар:

1. Биология медициналық генетика негіздерімен [Электронный ресурс] : мед. училищелер мен колледждерге арн. оқулық / Л. В. Акуленко, И. В. Угаров ; қазақ тіл. ауд. Қ. А. Естемесова. - Электрон. текстовые дан. (43.6Мб). - М. : ГЭОТАР - Медиа, 2016. - 416 б. с. - ISBN 978-5-9704-3463-5 :

2. Медициналық биология, генетика және радиобиология. Шынпейсова Г.П. , 2019  
<https://aknurpress.kz/login>

3. Медициналық биология және генетика. Уалшерова А.Н., Исмаилова А.А. , 2019  
<https://aknurpress.kz/login>

4. Генетика негіздері: Оқулық. / ҚР Білім және ғылым министрлігі, ҚР Жоғары оқу орындарының қауымдастығы. - Алматы: Дәуір, 2013. - 264б. <http://rmebrk.kz/>

**Сабақты қорытындылау:** 15мин.

#### 5.7. Бақылау сұрақтары (кері байланыс)

1. Жасушааралық сигнализация дегеніміз?
2. Гормондар дегеніміз?

### №15 Сабақ

**5.1. Тақырыбы:** Бағаналы жасушалар.

**Сағат саны:** 2 сағ. 90 мин.

**5.2. Мақсаты:** Бағаналы жасушаның типтерін білу.

**5.3. Оқу міндеттері:** Білім алушылар жасушаға сигнал берудің негізгі кезеңдерінің қызметін білу.

**Ұйымдастыру кезеңі:** 5 мин.

Білім алушылардың сабаққа қатысуын тексеру.

Білім алушылардың сабаққа дайындығын тексеру.

**Білім алушылардың өтілген тақырып бойынша білімін тексеру:** 30 мин.

**Жаңа сабақ түсіндіру:** 30 мин.

**5.4. Дәріс тезісі:** Бағаналы жасуша (ағылш. Stem cell) — көпжасушалы организмдердегі дифференциаланбаған, немесе ішінара дифференциаланған жасушалар болып, олар жасушалардың әртүріне өзгере алады, немесе өзі секілді бағыналы жасаушаларға бөлініп көбейе алады. Олар жасуша линиясында (cell lineage) жасушаның алғашқы нұсқасы есептеледі. Олар эмбриондық және жетілген организмдерде кездеседі, бірақ әр түрінің өзіне тән ерекшелігі бар. Олар әдетте, шексіз бөліне алмайтын бастауыш жасушалардан және әдетте бір жасуша түріне бөлінуге міндеттелген прекурсорлардан өзгеше болады. Бағаналы жасуша - бұл организмдегі арнаулы жасуша түрлеріне айналу қабілеті бар жасуша. Болашақта олар аурудың салдарынан

зақымдалған немесе жоғалған жасушалар мен тіндерді ауыстыру үшін қолданылуы мүмкін. Сүтқоректілерде эмбрион дамудың бластоциста кезеңінде, шамамен 5-14 күн уақытта 50-150 жасуша ішкі жасуша массасын құрайды. Бұлардың бағаналы жасушалық қабілеті бар. Тірі ағызада (In vivo), олар соңында дененің әртүрлі жасушалық түрлеріне бөлінеді (олар плурипотентті болады). Бұл процесс гастрюляция сатысында үш жыныстық қабатқа - эктодерма, мезодерма және энтодермаға дифференциациялаудан басталады. Алайда, олар оқшауланғанда және өскенде, олар бағаналы жасуша сатысында сақталуы мүмкін және эмбриондық бағаналы жасушалар (ESC) деп аталады. Көпжасушалы ағзалардың дамуы әдетте зигота деп аталатын бір бағаналы жасушадан басталады. Көптеген бөлу циклдары мен дифференциациялау процесінің нәтижесінде, белгілі бір биологиялық түрге тән барлық клеткалардың түрлері қалыптасады. Бұл клеткалар адам ағзасында 220-ден астам болады. Бағаналы жасушалар ересектер денесінде де сақталады, соның арқасында тіндерді және мүшелерді қалпына келуі іске асады. Дегенмен, қартаюу процесінде денедегі олардың саны азаяды. Осызаман медицинасында адамның бағаналы жасушаларын трансплантациялау, яғни терапевтік мақсаттарға пайдалануға ауысты. Мысалы, гемопозитически бағаналы жасушаларды трансплантациялау лейкемия мен лимфоманы емдеуде гемопозі процесін қалпына келтіру үшін жасалады. Біздің денеміз әралуан жасушалардан тұрады. Көптеген жасушалар белгілі бір функцияларды орындауға арналған, мысалы, эритроциттерде денеге қажетті қандағы оттегі бар, бірақ олар бөлінуге қабілетсіз. Бағаналы жасушалар өсу барысында организмге жаңа жасушалар беріп, зақымдалған немесе жоғалған арнаулы жасушаларды алмастыра алады. Олар мұны істеуге мүмкіндік беретін екі ерекше қасиетке ие: Олар жаңа жасушалар шығару үшін қайта-қайта бөлінуі мүмкін. Бөлінген кезде олар денені құрайтын жасушаның басқа түрлеріне ауыса алады. Яғни, бағаналы жасушалар өз-өзін жаңартып, бөлінген соң өзгермейтін фенотипті сақтау қабілетіне (дифференциациясыз) ие. Бағаналы жасушаның үш негізгі түрі бар:

эмбриондық бағаналы жасушалар (embryonic stem cells)

жетілген бағаналы жасушалар (adult stem cells)

плурипотентті жетектеуіш бағаналы жасушалар (induced pluripotent stem cells)

Бағыналы жасушалардың бірқанша жағдайда қолданылады:

*зерттеу* - тірі ағза қалай жұмыс істейтіні және ауру кезінде жасушалардың әртүрлі түрлерінде не жағдай болатыны туралы негізгі биологиялық түсінікке қол жеткізу үшін.

*терапия* - біздің денеміз табиғи жолмен алмастыра алмайтын жоғалған немесе зақымдалған жасушаларды алмастыру үшін.

Зерттеулер бағаналы жасушаның ерекшелігін жақсы түсінуді көздейді, сөйтіп біз біз мына істерді істей алатын боламыз:

\* біздің денеміз қалай өсетінін, қалай дамитынын түсіну;

\* зақымдалған, немесе жоғалған жасушалар мен тіндерді ауыстыру үшін бағыналы жасушаларды пайдалану тәсілдерін табу;

Бағаналы жасушалар арқылы жасушалардың организмде мәлім функцияға маманданғанын түсінуге болады. Әсіресе осынау процесс дұрыс жүріспей, ағыза ауруға шалдыққанда қандай жағдай болатынын зерттеуге болады.

Егер біз бағаналы жасушалардың дамуын түсінер болсақ, онда бұл процесті жаңа жасушалар, ұлпалар мен мүшелер жасау арқылы жаңарта аламыз ба деген маңызды сұраққа жауап ізделуде.

Біз бағыналы жасушалардан ұлпалар мен мүшелер құрылымын өсіре аламыз, сосын олардың қандай функцияға ие екенін, оларға әртүрлі дәрілер қалай әсер ететінін білуге болады.

Бағаналы жасуша терапиясында зерттелетін аурулар мен жағдайлар. Кейде жасушалар, тіндер мен мүшелер аурудан, жарақаттанудан және генетикалық себептерден біржола зақымдануы немесе күйреуі мүмкін.

Бағыналы жасушалар зақымдалған немесе күйреген жасушалардың орнын толдыру үшін денеге трансплантациялауға болатын жаңа жасушаларды генерациялаудың ерекше бір әдісі деуге болады. Қазіргі уақытта Жетілген бағаналы жасушалар кейбір жағдайларды емдеу үшін қолданылады, мысалы: Қан бағыналы жасушалары қанында кейбір мәселелер бар кісілер үшін сау қан жасушаларымен қамтамасыз ету үшін қолданылады, мысалы, талассемия және емдеу кезінде өзіндік қан жасушаларын жоғалтқан онкологиялық науқастар.

Терінің бағаналы жасушаларын ауыр күйікке ұшыраған адамдарға жаңа теріні қалыптастыру үшін пайдалануға болады.

Жасына байланысты макулярлы деграция (AMD) - болашақта бағаналы жасушаларды емдеудің жаңа түрі ретінде қолдануға болатын аурудың мысалы есептеледі:

Жасына байланысты макулярлы деграциясы бар кейбір адамдардың көру қабілеті нашарлайды, өйткені көздің торқабығындағы (retina) торлы пигментті эпителий (RPE) деп аталатын жасушалар жұмысын тоқтатқан болады.

Ғалымдар зертханада жаңа RPE жасушаларын жасап шығару үшін жетектеуіш плурипотентті бағаналы жасушаларын пайдаланады, оны зақымдалған жасушалардың орнын толдыру үшін науқастың көзіне салады.

Бағаналы жасушаларды трансплантациялауға арналған жаңа орган жасауға пайдалануға болады: Қазіргі уақытта донордан алынған сау органдар арқылы зақымдалған мүшелерді алмастыруға болады, бірақ донорлық органды жаңа ағза "қабылдамауы" мүмкін, өйткені иммундық жүйе оны бөгде зат деп санауы мүмкін.

Ал, пациенттің өзінен алынған плурипотентті жетектеуіш бағаналы жасушалар ондай бас тарту қаупі төмен болған жаңа мүшелерді өсіруге пайдалы болады.

**Жаңа тақырыпты бекіту:** 10мин.

**5.5.Көрнекілік құралдары:** мультимедиялық проектор (презентация).

**5.6.Негізгі әдебиеттер:**

1. Медициналық генетика : мед. училищелер мен колледждерге арналған оқулық = Медицинская генетика : учебник для мед. училищ и колледжей / ред. Н. П. Бочков; қазақ тіліне ауд. Б. Н. Дюсенбекова. - М. : ГЭОТАР - Медиа, 2015.
2. Қуандықов, Е. Ө. Медициналық биология және генетика [Мәтін] : оқулық / Е. Ө. Қуандықов. - Алматы : Эверо, 2014. - 312 б. С
3. Акуленко, Л. В. Биология медициналық генетика негіздерімен [Текст] : мед. училищелер мен колледждерге арналған оқулық / Л. В. Акуленко, И. В. Угаров ; қазақ тіліне ауд. Қ. А. Естемесова. - М. : ГЭОТАР - Медиа, 2016. - 416 бет с
4. Бурунбетова, Қ. Қ. Генетика негіздері [Мәтін] : оқулық / Қ. Қ. Бурунбетова ; ҚР БҒМ. - Алматы : Дәуір, 2013. - 264 бет. с.
5. Қоштаева С.Қ., Шынпейсова Г.П., Исмаилова А.А. Молекулалық биология, медициналық генетика. Оқу құралы. , 2019
6. Қазымбет, П. Медициналық және биологиялық терминдердің түсіндірме сөздігі. Т. 1 [Мәтін] : сөздік / П. Қазымбет, Даленов, А. Жақанов. - Астана : ЖШС "Медициналық Радиобиология Ғылыми Орталығы" ; Алматы : Эверо, 2014. - 220 бет. С
7. Ньюссбаум, Р. Л. Медициналық генетика [Текст] : оқу құралы / Р. Л. Ньюссбаум, Р. Р. Мак-Иннес, Х. Ф. Виллард; орыс тіліндегі ред. Н. П. Бочков ; Қазақ тіліне ауд. А. А. Төребеков. - М. : ГЭОТАР - Медиа, 2014. - 528 бет. +эл. опт. диск (CD-ROM)

**Электронды басылымдар:**

1. Биология медициналық генетика негіздерімен [Электронный ресурс] : мед. училищелер мен колледждерге арн. оқулық / Л. В. Акуленко, И. В. Угаров ; қазақ тіл. ауд. Қ. А. Естемесова. - Электрон. текстовые дан. (43.6Мб). - М. : ГЭОТАР - Медиа, 2016. - 416 б. с. - ISBN 978-5-9704-3463-5 :

2. Медициналық биология, генетика және радиобиология. Шынпейсова Г.П. , 2019  
<https://aknurpress.kz/login>

3. Медициналық биология және генетика. Уалшерова А.Н., Исмаилова А.А. , 2019  
<https://aknurpress.kz/login>



4. Генетика негіздері: Оқулық. / ҚР Білім және ғылым министрлігі, ҚР Жоғары оқу орындарының қауымдастығы. - Алматы: Дәуір, 2013. - 264б. <http://rmebrk.kz/>

**Сабақты қорытындылау:** 15 мин.

**5.7. Бақылау сұрақтары** (кері байланыс)

1. Бағаналы жасушаның типтері.
2. Неліктен бағыналы жасуша пайдалы?

### №16 Сабақ

**5.1. Тақырыбы:** Жасушаның бөлінуі. Митоз және оның фазалары.

**Сағат саны:** 2 сағ. 90 мин.

**5.2. Мақсаты:** Жасушаның дұрыс бөлінуі. Профаза, метафаза, анафаза, телофаза туралы білу.

**5.3. Оқу міндеттері:** Білім алушылар жасушаның дұрыс бөлінуі қызметін білу.

**Ұйымдастыру кезеңі:** 5 мин.

Білім алушылардың сабаққа қатысуын тексеру.

Білім алушылардың сабаққа дайындығын тексеру.

**Білім алушылардың өтілген тақырып бойынша білімін тексеру:** 30 мин.

**Жаңа сабақ түсіндіру:** 30 мин.

**5.4. Дәріс тезісі:** Бүкіл тірі ағзалардың көбеюге бейімділігі ажыратылмас бейімділік болып саналады. Олардың бұл ортақ қасиеті жасушалық бөлінумен қамтамасыз етіледі. Жасушаның жарық дүниеге келуінен келесі еншілес жасушалардың түзілуіне дейінгі тіршілігі жасушалық айналым деп аталады. Жасушалық айналым 2 кезеңге: бөлінуге даярлық - интерфаза және бөліну үдерісі - митоз (немесе өзге амалдарға) бөлінеді. Интерфаза немесе өсу фазасы жасушалық айналымның шамамен 80%-ын алады. Бұл цифр әр түрлі ағзаларға тиесі сан алуан жасуша типтерінде барынша өзгерісте болады. Интерфаза кезінде жасушалар өсіп, энергия АТФ және жұғымды заттар түрінде жинақталады, органоидтар саны артады. Пісіп жетілген, бөлінуге даяр жасушаның әдетте ядросы ірі болады. Көптеген жасуша типтерінде бөлінуге даярлық сигналы ядро көлеміне цитоплазма көлемінің қатысы қызмет етеді. Онсыз келесі бөлінудің мүмкіндігі болмайтын маңызды оқиға – еселену (репликация). Егер еселену болмаса, еншілес жасушаларға хромосома жетпей қалады да, қырғынға ұшырайды. Еселену үдерісі шамамен интерфазаның ортасында өтеді. Интерфазаның соңында және бөліне бастаған кезде жасушада хромосомалар болады, олардың әрқайсысында екі-екіден ДНҚ молекулалары орналасады. Бұл молекулалар бірінің-бірі көшірмесі болып есептеледі. Бұл молекулалар кермелену орнында (центромер) қосылып, оны ортақ нәруыз қабықшасы қаптайды. ДНҚ-ның мұндай еселенген молекулалар типі хроматидтер деп аталады. Жасуша бөліне бастаған кезде хромосоманың әрқайсысы екі жартыдан - екі хроматидтен тұрады.

Көп жасушалы ағзада жасушалар белгілі бір нақты құрылыс пен функцияға ие болады. Соған қарай жасушалардың тіршілік ету ұзақтығы да әр түрлі. Мысалы, жүйке және бұлшықет жасушаларында эмбриондық даму кезеңі аяқталған соң, жасушалар бөлінуді тоқтатып әрі қарай тіршілік барысында өз қызметін атқарады. Ми жасушалары эпидермис, тоқ ішек эпителийлері сияқты басқа жасушалар өздерінің арнайы функциясы барысында тез тіршілігін жояды. Сондықтан да бұл ұлпаларда үздіксіз жасушалық көбею процестері жүріп отырады. Жасушалардың бөлінуге дайындық кезеңінде, сонымен қатар митоз барысында бірінен соң бірі жүретін және өзара байланысты процестер жиынтығын митоздық цикл деп атайды, ол тіршілік циклінің бір бөлігін құрайды.

Жасушаның тіршілік циклінің кезеңдері

Жасушаның ДНҚ синтезіне дайындық кезеңі (G<sub>1</sub>)

Ол G символымен белгіленеді. Бұл кезеңде жасушада РНҚ мен нәруыздардың синтезі жедел түрде жүріп, ДНҚ биосинтезіне қатысушы ферменттердің белсенділігі жоғарылайды. G<sub>1</sub> фазасы аяқталған соң, жасушада ДНҚ синтезі жүреді; ДНҚ молекуласының редупликациялануы белгілі

бір тәртіппен жүреді. Жаңа молекула абсолютті түрде ескі молекулаға ұқсас болады. Әр түрлі жасушалардағы ДНҚ синтезінің ұзақтығы бірдей емес: бактерияларда бірнеше минут, ал сүтқоректілер жасушаларында 6—12 сағат; ДНҚ аштезінің аяқталуы мен митоздың басталу кезеңі (G2) ДНҚ синтезінің аяқталуы мен митоздың басталу кезеңі G2 фазасы деп аталады. Бұл кезеңде жасушаның митозға дайындығы толық аяқталады. Митоздық бөліну жүзеге асу үшін жасушаға басқа да дайындық процестері қажет, яғни жасуша орталығының 2 еселенуі және нәруыздар синтезі, олардан жасушаның өсуін аяқтайтын ахроматин жіпшелері құралады. Жасушада митоз процесі басталғанда, жасушаның функционалдық белсенділігі өзгереді. Мысалы, қарапайымдылардағы және жоғары сатыдағы жануарлар лейкоциттерінің қозғалыстары мен сұйықты сіңіру қызметі, амөбалардағы вакуольдерінің жиырылғыштығы тоқталады. Жасушаның арнайы құрылымдары жойылады. Мысалы, эпителий жасушалары кірпікшелері. Митоздық цикл Митоздық цикл — жасушалардың эмбриондық дамуын, өсуін, түзілуін және жас жасушалар арасында тұқым қуалау ақпараттарының көлемі мен құрамы жағынан тең берілуін қамтамасыз етеді. Сонымен қатар зақымданған мүшелер мен ұлпалардың қайта қалпына келуі сияқты тіршілік үшін маңызды құбылыстарды да қамтамасыз етеді. Мұны митоздық циклде — аналық жасушадағы тұқым қуалау материалының редупликациясы (екі еселенуі) мен осы материалдың жаңа ұрпақ жасушаларының арасында тең бөлінуінен көруімізге болады. Мұнда терең биологиялық мағына жатыр, өйткені ДНҚ құрылымының бұзылуы генетикалық кодтың өзгеруіне әкеледі және ол ағза үшін пайдалы белгілердің дамуын қамтамасыз ететін генетикалық ақпараттардың сақталуы мен тұқым қуалау белгілерінің берілуіне кедергі келтірген болар еді. Әрбір ағза жасушалардан тұрады. Организмнің тіршілік етуі мен дамуы жасушалардың көбеюін қамтамасыз етеді. Жасушаның бөлінуі деп бір аналық жасушадан екі немесе бірнеше жасушалардың түзілу процесін айтады.

Митоз (кариокинез)

Көп жасушалы ағзалар жасушаларының көбеюінің негізгі жолы — митоз немесе жасушалардың бөлінуі болып табылады. Жасушаның тіршілігін шартты түрде екі кезеңге бөлуге болады: интерфаза — жасушаның митоздық бөлінуге дайындық кезеңі және нағыз бөліну кезеңі. Екі кезең бірігіл митоздық кезеңді құрайды.

Митоздың негізгі жүру жолдары. Көбеюдің негізі ДНҚ-да жазылған генетикалық ақпаратты сақтау және тасымалдау болғандықтан, митоздың ең басты сипаты — ДНҚ-ның орналасатын жері хромосомалардың күйіне байланысты. Митоздық бөліну кезінде бір диплоидті жасушадан (2n) генетикалық материалы тендей бөлінген екі диплоидті жасуша түзіледі. Митоз төрт фазадан тұрады:

1. Профаза.
2. Метафаза.
3. Анафаза.
4. Телофаза.

**Профазада** ядро көлемі үлкейіп, хромосомалар ширатыла бастайды, екі центриоль жасуша орталығы жасушаның полюстеріне ажырайды. Хромосомалар ширатылып, жіпшеге айналып, ядрошық бұзылады. Ядро қабықшасы ыдырайды. Жасуша орталығының центриольдері жасуша полюсіне тартылып, олардың арасындағы микротүтікшелері бөліну ұршығын түзеді. Профаза соңында ядро қабықшасы жеке фрагменттерге бөлініп, олардың шеткі ұштары қабысады. Нәтижесінде эндоплазмалық торға ұқсас ұсақ көпіршіктер түзіледі. Профаза кезеңінде хромосоманың ширатылуы тоқтамайды. Соңында қысқа әрі қалың хромосомаларға айналады. Ядро қабықшасы жойылғаннан кейін, хромосомалар цитоплазмада еркін әрі ретсіз орналасады. Бұл — метафазаның басталғанын білдіреді. Метафазада хромосомалардың ширатылуы күшті жүреді және полюстерден бірдей қашықтықта орналасқан қысқарған хромосомалар жасуша экваторына бағытталады. Бөліну ұршығының түзілуі аяқталады. Хромосомалардың центромерлі бөліктері белгілі тәртіппен бір жазықтық бойына орналасады. Метафазада пентромер аймағында

ғана байланысқан екі хроматидтен тұратын хромосома анық көрінеді. Әр хромосома екі хроматидтен тұрады. Экватор жазықтығына жинақталған хромосомалардың әрқайсысы ахроматин (бөліну жіпшесі) жіпшелеріне жабысады. Ахроматин жіпшесі бекінген хроматидтер жасушаның екі жақ полюсіне жылжиды. Бұл процесс анафазаның басталғанының белгісі.

**Анафазада** центромерлер бөлінелі де, осы кезеңнен бастап ахроматин жіпшелеріне бекінген хроматидтер бір-біріне аясырап, жеке хромосомаларға айналады. Центромерлерге бекітілген жіпшелер хромосомаларды жасуша полюстеріне тартады, ал хромосома иықтары центромерлерге қарай енжар түрде ілеседі. Сонымен интерфаза кезеңінде екі еселенген хромосомалар анафазада хроматидтерге айналып, жасушаның полюстеріне ажырайды. Жасушаның әр полюсінде бір хроматидтен тұратын хромосома, яғни бұл кезеңде жасушада екі диплоидті хромосома жиынтығы пайда болады. Анафазаның соңында хромосоманың шиыршығы жазылады, хромосомалар біртіндеп жіңішкеріп ұзарады. Бұл — телефазаның бастамасы.

**Телофаза.** Жасушаның митоздық бөлінуін телофаза аяқтайды. Хромосомалар полюстерге жиналып, шиыршығы жазылып, нашар көрінеді. Цитоплазманың мембраналық құрылымынан ядро қабықшасы түзіледі. Жануарлар жасушасында цитоплазма екі кішкене мөлшерлі жасуша денешіктеріне тартылу арқылы бөлінеді. Оны цитокинез деп атайды. Олардың әрбіреуінде бір диплоидті хромосома жиынтығы пайда болады. Хромосомалар екі жас жасушаға тең бөлінеді. Ядрошық түзіледі. Бөліну ұршығы бұзылады. Аналық жасуша екі жаңа ұрпақ жасушаларына бөлінеді. Өсімдіктердегі митоз. Өсімдіктер жасушасында цитоплазмалық мембрана жасушаның ортасында пайда болып, шет жағына қарай таралып, жасушаны тең екіге бөледі. Көлденең цитоплазмалық мембрана түзілгеннен кейін, өсімдік жасушаларында целлюлозалық қабырға пайда болады. Жасушаның тіршілік циклі митоз — салыстырмалы түрде қысқа кезең, ол, әдетте, 0,5—3 сағ-қа созылады. Зиготаның алғашқы митоздық бөлінуінен бастап, соңында түзілген барлық жаңа ұрпақ жасушаларында хромосома жиынтығы мен гендер бірдей болады. Сондықтан митоз — бұл жаңа ұрпақ жасушалары арасында генетикалық материалдар тең мөлшерде бөлінетін жасушаның бөліну әдісі. Митоз нәтижесінде екі жаңа ұрпақ жасушаларында диплоидті хромосомалар жиынтығы пайда болады. Митоздың биологиялық маңызы зор. Көп жасушалы ағзаларда генетикалық материал сақталмаса, мүшелер мен ұлпалардың құрылыстары мен қызметі тұрақты болмас еді. Митоз тіршілік үшін қажетті мынадай құбылыстарды қамтамасыз етеді: эмбриондық даму, өсу, зақымданғаннан кейінгі органоидтер мен ұлпаларды қайта қалпына келтіру, ұлпалардың қызметі кезінде тіршілігін жойып отыратын жасушалардың орнын толықтыру (тіршілігін жойған эритроциттердің, түлеген тері, ішек эпителиі жасушаларының орнын алмастыру). Митоз жолымен дене жасушалары бөлініп, саны көбейеді. Үздіксіз жүретін митоздық бөлінуде төрт фаза анықталады. Митоздың маңызы жаңа пайда болған екі жасушаға (сіңлілі) бірдей генетикалық ықпалы бар ДНК молекуласын өткізуі.

Тіршілік дамуының негізгі қасиеті — көбею. Көбею тіршіліктің маңызды қасиеті ретінде ағзалардың құрылымдық-қызметтік ерекшеліктерінің ұрпақтарға берілуі мен өмір бойы сақталуын қамтамасыз етеді. Көбеюдің басты маңызы — ДНК молекуласында нуклеотидтер реттілігі түрінде жазылған генетикалық ақпараттың сақталуы, іске асырылуы және ұрпақтан-ұрпаққа тасымалдануы.

**Жаңа тақырыпты бекіту:** 10 мин.

**5.5. Көрнекілік құралдары:** мультимедиялық проектор (презентация).

**5.6. Негізгі әдебиеттер:**

1. Медициналық генетика : мед. училищелер мен колледждерге арналған оқулық = Медицинская генетика : учебник для мед. училищ и колледжей / ред. Н. П. Бочков; қазақ тіліне ауд. Б. Н. Дюсенбекова. - М. : ГЭОТАР - Медиа, 2015.

2. Қуандықов, Е. Ө. Медициналық биология және генетика [Мәтін] : оқулық / Е. Ө. Қуандықов. - Алматы : Эверо, 2014. - 312 б. С

3. Акуленко, Л. В. Биология медициналық генетика негіздерімен [Текст] : мед. училищелер мен колледждерге арналған оқулық / Л. В. Акуленко, И. В. Угаров ; қазақ тіліне ауд. Қ. А. Естемесова. - М. : ГЭОТАР - Медиа, 2016. - 416 бет с
4. Бурунбетова, Қ. Қ. Генетика негіздері [Мәтін] : оқулық / Қ. Қ. Бурунбетова ; ҚР БҒМ. - Алматы : Дәуір, 2013. - 264 бет. с.
5. Қоштаева С.Қ., Шынпейсова Г.П., Исмаилова А.А. Молекулалық биология, медициналық генетика. Оқу құралы. , 2019
6. Қазымбет, П. Медициналық және биологиялық терминдердің түсіндірме сөздігі. Т. 1 [Мәтін] : сөздік / П. Қазымбет, Даленов, А. Жақанов. - Астана : ЖШС "Медициналық Радиобиология Ғылыми Орталығы" ; Алматы : Эверо, 2014. - 220 бет. С
7. Ньюссбаум, Р. Л. Медициналық генетика [Текст] : оқу құралы / Р. Л. Ньюссбаум, Р. Р. Мак-Иннес, Х. Ф. Виллард; орыс тіліндегі ред. Н. П. Бочков ; Қазақ тіліне ауд. А. А. Төребеков. - М. : ГЭОТАР - Медиа, 2014. - 528 бет. +эл. опт. диск (CD-ROM)

#### Электронды басылымдар:

1. Биология медициналық генетика негіздерімен [Электронный ресурс] : мед. училищелер мен колледждерге арн. оқулық / Л. В. Акуленко, И. В. Угаров ; қазақ тіл. ауд. Қ. А. Естемесова. - Электрон. текстовые дан. (43.6Мб). - М. : ГЭОТАР - Медиа, 2016. - 416 б. с. - ISBN 978-5-9704-3463-5 :
2. Медициналық биология, генетика және радиобиология. Шынпейсова Г.П. , 2019  
<https://aknurpress.kz/login>
3. Медициналық биология және генетика. Уалшерова А.Н., Исмаилова А.А. , 2019  
<https://aknurpress.kz/login>
4. Генетика негіздері: Оқулық. / ҚР Білім және ғылым министрлігі, ҚР Жоғары оқу орындарының қауымдастығы. - Алматы: Дәуір, 2013. - 264б. <http://rmebrk.kz/>

Сабақты қорытындылау: 15мин.

#### 5.7. Бақылау сұрақтары: (кері байланыс)

1. Жасушаның бөлінуі.
2. Митоз.
3. Митоз фазалары.

### №17 Сабақ

**5.1. Тақырыбы:** Мейоз және оның фазалары.

**Сағат саны:** 2 сағ. 90 мин.

**5.2. Мақсаты:** Жасушаның күрделі бөлінуі және редуциялық бөліну туралы түсіндіру.

**5.3. Оқу міндеттері:** Білім алушылар жасушаның күрделі бөлінуі қызметін білу.

**Ұйымдастыру кезеңі:** 5 мин.

Білім алушылардың сабаққа қатысуын тексеру.

Білім алушылардың сабаққа дайындығын тексеру.

**Білім алушылардың өтілген тақырып бойынша білімін тексеру:** 30 мин.

**Жаңа сабақ түсіндіру:** 30 мин.

**5.4. Дәріс тезісі:** Мейоз (гр. meiosis — кішірею, азаю) — жетіліп келе жатқан жыныс жасушаларының (гаметалардың) бөлінуінен хромосомалар санының азаюы (редукциясы). Мейоз кезінде әрбір жасуша екі рет, ал хромосомалар бір-ақ рет бөлінеді. Осының нәтижесінде жасушалардың гаметадағы хромосомалар саны бастапқы кезеңдегіден екі есе азаяды. Жануарларда мейоз жыныс жасушалар пайда болғанда (гаметогенез), ал жоғары сатыдағы өсімдіктерде споралары түзіле бастағанда жүреді. Кейбір төмен сатыдағы өсімдіктерде мейоз гаметалар түзілгенде жүре бастайды. Мейоз барлық ағзаларда бірдей жүреді. Егер де ұрықтану диплоидтық жасушаларда жүрсе, онда ұрпақтардың пloidтығы келесі әр буында геометриялық прогрессиямен көтеріледі. Мейоздың арқасында гаметалар барлық уақытта гаплоидты жағдайда болады, бұл ағзаның дене жасушаларының диплоидтығын сақтауға мүмкіншілік береді. Мейоздың бөліну уақытындағы екі сатысын 1-мейоз және 2-мейоз деп атайды. Әрбір мейоздық бөлінуде төрт



сатысы бар: профаза, метафаза, анафаза және телофаза. I-мейоздың профазасы лептотена, зиготена, пахитена, диплотена және диакинез секілді бес кіші кезеңдерден тұрады. Лептотенаға (жіңішке жіпшелер сатысы) хромосомалардың тығыздалуы және спираль тәрізденуі тән. Зиготена (жіпшелердің бірігу сатысы) кезінде гомологты хромосомалар бір-біріне жақындап ұзына бойы жұптанады да, конъюгацияланады. Пахитена сатысында (жуан жіпшелер сатысы) гомологты хромосомалардың хроматидтері айкасады (кроссинговер). Нәтижесінде әр гомологта аталық және аналық тұқым қуалаушылық материал араласады. Диплотена (екі жіпшелер сатысы) гомологтар бір-бірінен ажырасуынан және хиазма пайда болуынан басталады. Диакинез (екі жіпшелердің ажырасу сатысы) хромосомалардың барынша жуанданып және спираль тәрізденуімен сипатталады; хиазмалар биваленттердің ұшына (шетіне) қарай жылжиды. Диакинез аяқталғанда, ядроның қабықшасы және ядрошықтар еріп, жойылып кетеді. Әр жасушада хромосомалардың саны мейоздың бастапқы кезеңіндегі екі қатар (2N) емес, бір N болады. II профаза өте тез өтеді немесе мүлдем болмайды. II метафазада хромосомалар центромераларымен ұршық жіпшелерге жабысып, метафаза пластинкасында орналасады. II анафазада әр центромера екі бөлініп, жаңа хроматидтер хромосомаларға айналып, қарама-қарсы полюстерге орналасады. II телофаза екі гаплоидтық ядроның сыртында ядролық мембрана құрылуымен аяқталады. Мейоздың тізбектеліп екі бөлінуінің нәтижесінде бастапқы бір диплоидтық жасушадан төрт гаплоидтық жасушалар құрылады. Мейоздың биологиялық маңызы өте зор. Мейоз жыныс жолымен көбейетін азғалар ұрпақтарының хромосома санының тұрақтылығын қамтамасыз етіп, гаметаларда жаңа гендік комбинациялар пайда болуына мүмкіншілік береді. Бұл процесс негізгі екі кезеңен тұрады: ядроның бөлні — митоз (кариокинез) деп, цитоплазманың бөлінуі — цитокинез. Клетка өзінің тіршілік циклінде кезектесіп келетін алты стадияны басынан өткізеді: интерфаза, профаза, прометафаза, метафаза, анафаза және телефаза (I табица, А). Бұл стадиялардың бәрі қосылып интерфаза мен митозға жіктелетін бір митозды, цикл құрайды. Клетканың екіге бөлінуі арасында ядро интерфаза стадиясында болады. Интерфазада клетканың, ерекшелігіне тән және клетканың бөлінуіне қажетті заттар түзшеді. Бұл кезде ядродан ұсақ, жіпшелерден — хромосомалардан құралған тор құрылымы жақсы көрінеді. Профазада — митоздық бірінші кезеңінде хромосомалар спиральданады да, екіден қосарланған жіп сияқты болып жарық, микроскопынан көрінеді. Интерфаза кезінде хромосоманың қосарлануы немесе оның репродукциясы болатынын байқаймыз. Бұл кезде бастапқы хромосомалардың, әрқайсысы дәл өзі сияқты жаңа хромосома түзеді: Сиңлілі хроматидтер деп аталатын бұл жарты бөлік профаза кезінде бөлініп кетпейді, оларды центромера (кинетохором) деп аталатын ортақ бөлік біріктіріп ұстап тұрады. Профазада хромосомалар ары қарай ұзынынан спиральдана түседі, соның нәтижесінде олар қысқарады және жуандайды. Сол сияқты профазада хромосомалар ядроның бүкіл келемше таралатынын атап көрсету маңызды. Жануарлар клеткасында интерфазаның, бас кезінде немесе тіпті телефазалық, бөлінудің, кезінде центриолдар қосарланады, бұдан кейін профазада жас центриолдар ажырап, клетканың полюсіне қарай бөліне бастайды. Центриолдар арасында бір буда бөліну ұршығының жіңішке жіпшелері пайда болады, осы жиынтық ахроматин аппараты деп аталады. Бұлшық ет клеткалары құрамындағыдай, ұршық жіптері құрамында актин белогы болады, ол белок қозғалыстың түрлі жағдайында жиырылуды қамтамасыз етеді. Профазаның аяқталуының негізгі белгісі — ядрошықтар мен ядро қабықшасы жоғалып кетеді, соның, нәтижесінде хромосома-малар цитоплазма мен нуклеоплазманың жалпы массасының ішінде орналасады. Прометафаза клеткадағы хромосомалардың экватор жазықтығына қарай қозғалуымен сипатталады. Бұл қозғалыс пен хромосомалардың экватор ұршығында таралуы метакинез деп аталады. ОЧетафаза деп хромосомалардың экватор жазықтығында ұршық өсіне перпендикуляр орналасуын айтады. Осы жазықтыққа орналасқан хромосомалар экваторлық немесе метафазалық пластинка құрайды. Әрбір хромосома экваторлық жазықтыққа оның центрлері дәл келетіндей болып орналасады, ал хромосомалардың қалған барлық денесі одан тыс жатуы мүмкін. Экваторлық пластинканы

клетканың бөлінуі полюсінен қараған кез-де барлық хромосомалар жақсы көрінеді, оларды санауға және формасын байқап көруге болады. Цитоплазманың қалған массасына қарағанда ұршық жіптері тығыз консистенциялана түседі. Олар хромосомаларға мынадай жолмен, яғни центромераға «жіп екі полюстен келіп жалғасады. Митоздың келесі фазасы анафаза деп аталады, бұл кезде центромералар және сіңілілі хроматидтер (оларды енді хромосомалар деп атауға болады) бөлінеді де, полюстерге таралады. Мұнда ең алдымен хромосоманың центромералық учаскелері бірінен-бірі алшақтайды, бұдан кейін алдымен центромерлер, сонан соң хромосомалардың өздері полюстерге ажырайды. Анафазада хромосоманың ажырап бөлінуі — «команда берілгендей» — бір мезгілде басталады да, өте тез аяқталады. Хромосомалар ажырап барғаннан кейін, екі полюстегі олардың саны бірдей болады және әр бөліктегі хромосом саны бастапқы клеткадағы хромосома санына тең болады. Ядро бөлінуінің осындай ерекшелігіне байланысты клетка ұрпақтарында хромосома саны және олардың сапалық құрамы үнемі тұрақты болады. Телөфазада жас хромосомалар деспиральданады, тараланып көрінуі жойылады. Ядро қабықшасы пайда болады. Бұдан кейін ядрошық (немесе ядрошықтар) қалпына келеді, оның саны бастапқы ядроғағдай болады. Ядро енді профазада болған өзгеріспен салыстырғанда кері реконструкцияланады. Цитокинез. Пластидтер бөліну арқылы көбейеді, сірә олар клеткада жаңадан пайда болмаса керек. Митохондриялар бөліну арқылы көбейеді деген болжам бар. Жалпы алғанда клетка органоидтары репродукциясының механизмі жөнінде мәліметтер өте аз. Бұл процесс асинхронды жүреді, ал ол бөліктердің бөліну жылдамдығы ядро бөлінуінің жылдамдығымен дәл келмейді деген мәлімет бар. Цитокинез кезінде органоидтардың жаңа пайда болған жас клеткаларға бөлінуінде қатал заңдылық жоқ, сірә бұл процесті бақылайтын арнайы механизм болмаса керек. Осыған байланысты жас клеткалардағы бір аттас органоидтардың саны бірдей болмайды. Органоидтардың жас клеткалар арасында теңдей бөлінбеуі, олардың кездейсоқ таралуы клеткалардың тіршілігін бұза алмайды. Сірә, клеткада бірін-бірі алмастыратын аттас бөлшектер өте кеп болады. Клетка денесінің бөлінуі — цитокинез — ядро бөлінуінен кейін іле шала басталады. Жануарлар клеткасының бөлінуі аналық клетканың экваторы бойынша цитоплазманың шетінен ортасына қарай буыақталу жолымен жүреді. Өсімдік клеткасында клеткалық аралықтың қалыптасуына ортасынан шетіне буыақталатын фрагмопласт деп аталатын ұршықтың қатысымен жүреді. Осымен митоз аяқталады. Митоздық циклдің ұзақтығы организм түріне, ткань типіне, организмнің физиологиялық күйіне, сыртқы факторларға (температураға, жарық режиміне т. с. с.) байланысты бірнеше минуттан бірнеше тәулік шамасында ауытқиды. Митоздың жеке фазаларының ету жылдамдығы өзгергіш болады. Клетканың бөлінуге дайындығын анықтайтын себептер, оны жүргізуші механизм осы уақытқа дейін анықталған жоқ. Клетка бөлінуінің митоздан басқа типтері де белгілі.

**Жаңа тақырыпты бекіту:** 10мин.

**5.5.Көрнекілік құралдары:** мультимедиялық проектор (презентация).

**5.6.Негізгі әдебиеттер:**

1. Медициналық генетика : мед. училищелер мен колледждерге арналған оқулық = Медицинская генетика : учебник для мед. училищ и колледжей / ред. Н. П. Бочков; қазақ тіліне ауд. Б. Н. Дюсенбекова. - М. : ГЭОТАР - Медиа, 2015.
2. Қуандықов, Е. Ө. Медициналық биология және генетика [Мәтін] : оқулық / Е. Ө. Қуандықов. - Алматы : Эверо, 2014. - 312 б. С
3. Акуленко, Л. В. Биология медициналық генетика негіздерімен [Текст] : мед. училищелер мен колледждерге арналған оқулық / Л. В. Акуленко, И. В. Угаров ; қазақ тіліне ауд. Қ. А. Естемесова. - М. : ГЭОТАР - Медиа, 2016. - 416 бет с
4. Бурунбетова, Қ. Қ. Генетика негіздері [Мәтін] : оқулық / Қ. Қ. Бурунбетова ; ҚР БҒМ. - Алматы : Дәуір, 2013. - 264 бет. с.
5. Қоштаева С.Қ., Шынпейсова Г.П., Исмаилова А.А. Молекулалық биология, медициналық генетика. Оқу құралы. , 2019

6. Қазымбет, П. Медициналық және биологиялық терминдердің түсіндірме сөздігі. Т. 1 [Мәтін] : сөздік / П. Қазымбет, Даленов, А. Жақанов. - Астана : ЖШС "Медициналық Радиобиология Ғылыми Орталығы" ; Алматы : Эверо, 2014. - 220 бет. С

7. Ньюсбаум, Р. Л. Медициналық генетика [Текст] : оқу құралы / Р. Л. Ньюсбаум, Р. Р. Мак-Иннес, Х. Ф. Виллард; орыс тіліндегі ред. Н. П. Бочков ; Қазақ тіліне ауд. А. А. Төребеков. - М. : ГЭОТАР - Медиа, 2014. - 528 бет. +эл. опт. диск (CD-ROM)

#### Электронды басылымдар:

1. Биология медициналық генетика негіздерімен [Электронный ресурс] : мед. училищелер мен колледждерге арн. оқулық / Л. В. Акуленко, И. В. Угаров ; қазақ тіл. ауд. Қ. А. Естемесова. - Электрон. текстовые дан. (43.6Мб). - М. : ГЭОТАР - Медиа, 2016. - 416 б. с. - ISBN 978-5-9704-3463-5 :

2. Медициналық биология, генетика және радиобиология. Шынпейсова Г.П. , 2019  
<https://aknurpress.kz/login>

3. Медициналық биология және генетика. Уалшерова А.Н., Исмаилова А.А. , 2019  
<https://aknurpress.kz/login>

4. Генетика негіздері: Оқулық. / ҚР Білім және ғылым министрлігі, ҚР Жоғары оқу орындарының қауымдастығы. - Алматы: Дәуір, 2013. - 264б. <http://rmebrk.kz/>

**Сабақты қорытындылау:** 15мин.

#### 5.7. Бақылау сұрақтары: (кері байланыс)

1. Мейоз дегеніміз не?

2. Мейоз фазалары.

### №18 Сабақ

**5.1. Тақырыбы:** Жасушаның тұқым қуалау аппараты. Хромосомалар.

**Сағат саны:** 2 сағ. 90 мин.

**5.2. Мақсаты:** Хромосоманың құрылысы және қызметін білу.

**5.3. Оқу міндеттері:** Білім алушылар хромосоманың құрылысы және қызметін білу.

**Ұйымдастыру кезеңі:** 5 мин.

Білім алушылардың сабаққа қатысуын тексеру.

Білім алушылардың сабаққа дайындығын тексеру.

**Білім алушылардың өтілген тақырып бойынша білімін тексеру:** 30 мин.

**Жаңа сабақ түсіндіру:** 30 мин.

**5.4. Дәріс тезісі: Хромосомалар** (хромо... және грек. soma — дене) [1] — жасуша ядросында болатын, гендерді тасымалдайтын және ағзалар мен жасушалардың тұқым қуалау қасиеттерін анықтайтын органоидтар. Хромосомалар өздігінен көбейе алады, өзіндік атқаратын қызметі мен арнайы құрылымы бар және оны келесі ұрпақта сақтай алады. Хромосомалар терминін алғаш рет неміс ғалымы В. Вальдейер ашты (1888). Ол хромосомаларды негізгі бояғыштармен қарқынды боялатын тығыз денешік деп атады. Бірақ хромосомалардың сыртқы пішіні жасуша циклінің әр түрлі сатыларында өзгеріп отырады. Митоз және мейоз процестерінің метафаза кезеңінде хромосомалардың морфологиясы жарық микроскопының көмегімен анық көрінетін құрылымға енеді. Көптеген өсімдіктер мен жануарлардың дене жасушаларындағы хромосомалар ұрықтану процесі біреуін аналықтан, ал екіншісін аталықтан алған екі хроматидтерден (ұзынша жіпшелер) тұрады. Мұндай хромосомалар гомологты деп аталады. Мейоз процесінен өткен жыныс жасушаларында гомологты хромосомалардың тек біреуі ғана болады.

Клеткадағы хромосомалардың толық жиынтығы кариотип деп аталады. Прокариоттар мен вирустарда хромосомалар болмайды. Оларда тұқым қуалау негізі ретінде әдетте бір жіпшелі немесе сақина тәрізді дезоксирибонуклеин қышқылы немесе рибонуклеин қышқылы болады және олар цитоплазмадан ядро қабықшасы арқылы оқшауланбайды. Клеткалық және тіршілік циклдері барысында хромосомалардың сыртқы көрінісінің өзгеріп отыруы олардың қызметінің ерекшеліктеріне байланысты. Ал хромосомалардың жалпы құрылымдық негіздері, биологиялық түрге байланысты әр түрлі болуы және ұрпаққа үздіксіз беріліп отыруы өзгеріске ұшырамайды.

Бұған әр түрлі организмдердің хромосомаларын генетикалық, цитол. және биохимиялық зерттеулердің нәтижелері дәлел бола алады және олар тұқымқуалаушылықтың хромосомдық теориясының негізін құрайды. 1928 ж. хромосомалардың ең алғашқы молек. түрдегі үлгісін орыс ғалымы Н.К. Кольцов (1872 — 1940) ұсынды. Эукариоттардың хромосомалардағы ДНҚ молекуласы гистондық және гистондық емес белоктармен байланысып, кешен құрайды. Аталған белоктар ДНҚ-ның хромосомаларда жинақталып, оралған күйде болуын және жасушадағы РНҚ-ын синтездеу қабілетінің реттеліп отыруын қамтамасыз етеді (қара Транскрипция). хромосомаларға тұқым қуалау ақпаратының жазылуы ДНҚ молекуласының құрылымымен іске асырылады. Клеткадағы хромосомаларда ДНҚ молекуласының 99%-ға жуығы жинақталған, ал қалған 1%-ы басқа жасушалық органоидтарда (хлоропластар, митохондриялар) болады. Хромосомалар жасушада өте күрделі құрылымға ие және олар өте маңызды қызметтер атқарады. Хромосомалар құрылымын және қызметін зерттеу қазіргі заманғы биологияның өзекті мәселелерінің біріне жатады. Әсіресе, 20 ғасырдың 60 — 70-жылдары хромосомалар құрылымының молек. негізін түсінуге молекулалық генетиканың дамуына байланысты қол жетті. Бұл жаңалықтар тұқым қуалаушылықтың хромосомалық теориясындағы негізгі заңдылықтарды дәлелдеп, онан әрі дамытуға мүмкіндік береді. Мендель тұқым қуалаушылықтың принциптерін анықтаған кезде, хромосомалардың бар екендігі туралы мүлде түсініксіз болған. Алайда, ол тұқым қуалайтын элементтер екі бөлшектеніп, арнайы бөлшектер арқылы беріледі деген тұжырым жасады, бұл уақыт өте келе. 18 ғасырдың екі ғалымы, ботаник К.Нагели мен зоолог Э.Бенеден, жасушалардың бөлінуі оқиғалары кезінде өсімдіктер мен жануарлар жасушаларын бақылау және зерттеумен айналысқан; Бұл ядролар деп аталатын орталық бөлімнің ішіндегі «кішкентай таяқшалар» тәрізді құрылымдарды бірінші болып сипаттаған. Екі ғалым да «типтік» жасушаның жасушалық бөлінуі кезінде жаңа ядро пайда болғанын, оның шеңберінде бастапқыда жасушада табылғанға ұқсас «кішкентай таяқшалар» жиынтығы пайда болғанын егжей-тегжейлі сипаттады. Бұл бөлу процесін кейінірек 1879 жылы неміс ғалымы В.Флемминг нақтырақ сипаттап берді, ол бақылау кезінде бояғыштарды қолданып, оларды жақсы бейнелеу үшін «кішкентай таяқшаларды» бояй алды. Т.Х.Морган фенотиптердің Мендель ұсынған тәсілмен тұқым қуалайтындығын және мұрагерлік бірліктердің хромосомаларда болатындығын көрсетті. Морган «Мендель революциясын» шоғырландырған заттай дәлелдер келтірді.

**Жаңа тақырыпты бекіту:** 10мин.

**5.5.Көрнекілік құралдары:** мультимедиялық проектор (презентация).

**5.6.Негізгі әдебиеттер:**

1. Медициналық генетика : мед. училищелер мен колледждерге арналған оқулық = Медицинская генетика : учебник для мед. училищ и колледжей / ред. Н. П. Бочков; қазақ тіліне ауд. Б. Н. Дюсенбекова. - М. : ГЭОТАР - Медиа, 2015.
2. Қуандықов, Е. Ө. Медициналық биология және генетика [Мәтін] : оқулық / Е. Ө. Қуандықов. - Алматы : Эверо, 2014. - 312 б. С
3. Акуленко, Л. В. Биология медициналық генетика негіздерімен [Текст] : мед. училищелер мен колледждерге арналған оқулық / Л. В. Акуленко, И. В. Угаров ; қазақ тіліне ауд. Қ. А. Естемесова. - М. : ГЭОТАР - Медиа, 2016. - 416 бет с
4. Бурунбетова, Қ. Қ. Генетика негіздері [Мәтін] : оқулық / Қ. Қ. Бурунбетова ; ҚР БҒМ. - Алматы : Дәуір, 2013. - 264 бет. с.
5. Қоштаева С.Қ., Шынпейсова Г.П., Исмаилова А.А. Молекулалық биология, медициналық генетика. Оқу құралы. , 2019
6. Қазымбет, П. Медициналық және биологиялық терминдердің түсіндірме сөздігі. Т. 1 [Мәтін] : сөздік / П. Қазымбет, Даленов, А. Жақанов. - Астана : ЖШС "Медициналық Радиобиология Ғылыми Орталығы" ; Алматы : Эверо, 2014. - 220 бет. С
7. Ньюссбаум, Р. Л. Медициналық генетика [Текст] : оқу құралы / Р. Л. Ньюссбаум, Р. Р. Мак-Иннес, Х. Ф. Виллард; орыс тіліндегі ред. Н. П. Бочков ; Қазақ тіліне ауд. А. А. Төребеков. - М. : ГЭОТАР - Медиа, 2014. - 528 бет. +эл. опт. диск (CD-ROM)



**Электронды басылымдар:**

1. Биология медициналық генетика негіздерімен [Электронный ресурс] : мед. училищелер мен колледждерге арн. оқулық / Л. В. Акуленко, И. В. Угаров ; қазақ тіл. ауд. Қ. А. Естемесова. - Электрон. текстовые дан. (43.6Мб). - М. : ГЭОТАР - Медиа, 2016. - 416 б. с. - ISBN 978-5-9704-3463-5 :

2. Медициналық биология, генетика және радиобиология. Шынпейсова Г.П. , 2019  
<https://aknurpress.kz/login>

3. Медициналық биология және генетика. Уалшерова А.Н., Исмаилова А.А. , 2019  
<https://aknurpress.kz/login>

4. Генетика негіздері: Оқулық. / ҚР Білім және ғылым министрлігі, ҚР Жоғары оқу орындарының қауымдастығы. - Алматы: Дәуір, 2013. - 264б. <http://rmebrk.kz/>

**Сабақты қорытындылау:** 15мин.

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

1. Хромосоманың құрылысы.
2. Хромосоманың қызметі.

**№1 Аралық бақылау сұрақтары**

1. Ақуыздардың құрылысы мен қызметі.
2. Нуклеин қышқылдарының құрылысы мен қызметі.
3. Жасушаның молекулалық биологиясы
4. Онтогенез кезеңдері.
5. Медициналық арахноэтномология.
6. Эукариоттық жасушаның құрылымдық-қызметтік құрылыс ерекшеліктері.
7. Жасушаның бөлінуі. Митоз.
8. Жасушаның мембраналы органоидтары.
9. Жасушаның генетикалық ақпараты. Генетикалық гомеостаз.
10. Эмбриональды даму. Гистоорганогенез.
11. Гомеостаз туралы түсінік.
12. Молекулалық генетика негіздері. Жалпы генетика негіздері. Мендель заңдары.
13. Медициналық генетика негіздері.
14. Гендік мутациялар және олардың алдын алу жолдары.
15. Тұқым қуалайтын ауруларды диагностикалау және алдын алу.
16. Медициналық генетикалық кеңес беру.
17. Адам популяциясының генетикасы. Харди-Вайнберг заңы.
18. Генетикалық код және оның қасиеттері.
19. Жасушашілік органеллалардың құрылысы және қызметтері.
20. Прокариотты және эукариотты гендердің экспрессияланудың реттелу тетіктері.
21. Хромосомалардың құрылысы, жіктелуі.
22. Гендер экспрессиясының реттелу тетіктері.
23. Мембрана арқылы заттардың өткізілуі.
24. Проэмбриональды даму. Гаметогенез.
25. Постэмбриональды даму.
26. Генетикалық гомеостаздың бұзылуы.
27. Жасуша циклі және оның реттелуі.
28. Медициналық паразитология негіздері.
29. Мутагенез және мутагендік факторлар.
30. ДНҚ молекуласының құрылысы және қызметі.

## №19 Сабақ

**5.1. Тақырыбы:** Хромосомалық аурулар.

**Сағат саны:** 2 сағ. 90 мин.

**5.2. Мақсаты:** Хромосомалық аурулар туралы түсіндіру.

**5.3. Оқу міндеттері:** Білім алушылар хромосомалық аурулар туралы білу.

**Ұйымдастыру кезеңі:** 5 мин.

Білім алушылардың сабаққа қатысуын тексеру.

Білім алушылардың сабаққа дайындығын тексеру.

**Білім алушылардың өтілген тақырып бойынша білімін тексеру:** 30 мин.

**Жаңа сабақ түсіндіру:** 30 мин.

**5.4. Дәріс тезісі:** Хромосомалық аурулар. Тұқым қуалайтын аурулар – ата-аналарынан ұрпақтарына берілетін аурулар. Тұқым қуалайтын аурулар гендік, хромосомалық және геномдық мутациялардың әсерінен генетикалық материалдың өзгеруіне байланысты қалыптасады. Генетикалық жіктеу бойынша тұқымқуалайтын аурулар:

- моногендік;

- хромосомалық;

- мультифакторлық (полигендік) болып бөлінеді.

Қазіргі кездегі ғылыми деректерге қарағанда дүниеге келген нәрестелердің 5 пайызы әр түрлі генетикалық өзгерістермен туылады, ал олардың ішінен 0,5 пайызы шамасындағы балаларда хромосомалық аурулар байқалады. Бүгінгі таңда 700-ге жуық хромосомалық абберрациялар (бұзылыстар) сипатталып жазылған, олардың ішінен 100-ге жуығы адамдардың ақыл-есінің кеміс болуына, денелерінің дамуының бұзылуына, әр түрлі зілді хромосомалық аурулардың дамуына алып келеді. Адамдардың хромосомалық ауруларының негізгі клиникалық сипаты ретінде туа біткен ақаулықтарды, ақыл-естерінің кем болуын, жыныстық дамуының бұзылуы нәтижесінде бедеу болуын, яғни ұрпақ қалдыра алмауын, өздігінен түсік тастауын т.с.с атауға болады.

Хромосомалық аурулар – хромосомалар құрылымының немесе санының өзгерісімен сипатталатын тұқымқуалайтын аурулар. Олардың бәрінің себептері бір — ол хромосомалық не геномдық мутациялар болып табылады. Хромосомалық аурулардың басқа тұқым қуалайтын аурулардан ерекшелігі — олар Г. Мендель заңдарынан өзгеше жолмен тұқым қуалайды. Хромосомалық аурулар ата-аналарының гаметаларында пайда болған мутациялар, не ұрықтың дамуының алғашқы кезеңдерінде пайда болған мутациялар салдарынан қалыптасуы мүмкін. Гаметаларда пайда болған мутациялар бұл аурудың толық нысанының, ал ұрық жасушаларында пайда болған мутациялар аралас (мозаикалық) формасының дамуына алып келеді. Аралас формалы ағзалардың кейбір жасушаларында қалыпты кариотип болатын болса, кейбіреулерінде бұзылған кариотип кездеседі. Адамдар гаметаларында болатын хромосомалық ауытқушылықтың жалпы саны 750-ге жуық, ал оның 700-і хромосомалардың құрылымының бұзылуларының (абберрация) үлесіне тиеді. Хромосомалық аурулардың пайда болу механизмдері. Көптеген хромосомалық аурулардың пайда болуының басты себебі — тарихи, эволюциялық қалыптасқан жүйенің — кариотиптің, өзгеруі, яғни хромосома сандарының не хромосомалардың құрылымының бұзылуы болып табылады. Ағзалардың хромосома сандарының ауытқуы жасушаның дұрыс бөлінбеуінің не әр түрлі мутагендік факторлардың әсерінен жасуша бөлінуінде хромосомалардың бір-бірінен ажыраспауының салдарынан болады. Бұл хромосома санының еселеп өсуіне (полисомия — 3п, 4п, 5п т.с.с), не қалыпты кариотиптің бір немесе бірнеше хромосомаға кәбейіп не кемуіне алып келеді (анеуплоидия) — моносомия 2п-1; трисомия 2п+1. Толық триплоидия (3п) және тетраплоидия (4п) нысандары адамдарда тек кенеттен, өздігінен өліп, түсіп қалған түсіктерде ғана байқалған, яғни полиплоидты ұрықтар тірі туылмай, дамудың алғашқы кезеңдерінде-ақ өліп қалады. Ал, өсімдіктерде полиплоидия (3п, 4п, 5п) құнды қасиеттерді қалыптастырады — өміршең болуын,

өнімді болуын т.с.с Сондықтан да селекционерлер полиплоидтық нысандарды мәдени өсімдіктердің жаңа сорттарын алу үшін кеңінен қолданады.

Анеуплоидия — аутосомды не жыныс хромосомалар сандарының ауытқуы салдарынан болуы мүмкін. Жыныс хромосомасының саны өзгергенде әрбір қосымша Ххромосома өте тығыз ширатылған гетерохроматин күйінде болып, оның гендері активсіз болады. Дегенмен, гетерохроматин күйіндегі қосымша Х-хромосомалар түгелдей дерлік инертті болмайды. Олар жасушаларға, жасуша метаболизміне және ағзаның дамуына әсер етеді. Гетерохроматинденген қосымша Х-хромосомаларда сандық белгілерді анықтайтын полигендер болуы мүмкін. 1—12 жұп ірі хромосомалардың ауытқулары бар ұрықтар әдетте өте ерте кезде-ақ өліп қалады, яғни летальды болады. 13—18 жұп хромосомалардың трисомиялары (13+; 18+) жартылай летальды (сублетальды) болады да нәрестелер не өлі туылады, не балалық шағында-ақ өліп қалады. Жыныс хромосомаларының ауытқуларының (ХО, XXV, XXXV, т.с.с) және кейбір аутосомды трисомиялардың (13+, 18+, 21+) тіршілік қабілеті айтарлықтай дәрежеде болуы мүмкін. Қазіргі кездегі сипатталған 100-ге жуық хромосомалық аурулардың 95-і негізінен 5 хромосомалық ауытқу нысандарына тән болады: 13, 18, 21 хромосома трисомиялары, Шерешевский—Тернер синдромы (45, ХО), Клайнфельтер синдромы (47, XXV).

**Синдром деп** — белгілі бір ауруға жатпайтын бірнеше ауру белгілерінің бір адамда қатар келуін айтамыз. **Даун синдромы** – 21-жұп хромосомадағы генетикалық материалдың толық (трисомия есебінен) немесе жартылай (транслокация есебінен) қосымша көшірмелерінің болуымен сипатталатын хромосомалық патология. Бұл ауруды алғаш рет 1855 жылы Джон Лэнгдон Даун сипаттап жазған, бірақ оның себептерін 100 жылдан кейін 958 жылы Жером Лежен анықтаған. Даун синдромы адамдардан басқа, маймылдар мен тышқандарда анықталған. Трисомия – қалыпты жағдайдағы жұп хромосоманың орнына үш гомологтық хромосоманың болуы. Даун синдромымен балаларды көбіне жасы келген әйелдер босанады. Мұның нақты себебі белгісіз, бірақ анасының жұмыртқа жасушаларының жасына байланысты деген болжам бар. Трисомия мейоз кезінде хромосомалардың ажырамауы себебінен болады. Қарама-қарсы жыныстың гаметалары бір-бірімен қосылғанда эмбрионда әдеттегі 46 хромосома орнына 47 хромосома түзіледі. 21-хромосома трисомиясы 95 % жағдайда Даун синдромының себепшісі болып табылады. 88 % жағдайда трисомия аналық гаметалар ажырамауынан, ал 8 % жағдайда аталық гаметалар ажырамауы себебінен болады. Мозаицизм Трисомия ата-анасының жыныс жасушалары (гамета) қалыптасуы кезіндегі хромосомалардың ажырамауы себебінен пайда болады, сондықтан нәресте организмнің барлық жасушаларында осы аномалия болады. Ал мозаицизм ұрық жасушаларында дамудың ерте сатыларында пайда болады, соған байланысты кейбір тіндер мен ағзалардың ғана жасушаларының кариотипі өзгеріске ұшырайды. Даун синдромының мұндай даму нұсқасы «мозаикалық Даун синдромы» (46, XX/47, XX, 21) деп аталады. Даун синдромының мұндай нұсқасының ағымы жеңілірек (өзгерген тіндердің ауқымы бойынша) болады, бірақ пренаталді диагностикасы қиындықтар туғызады. Робертсон транслокациялары Даун синдромына әкелетін 21-хромосомадағы қосымша материал ата-анасының біреуінің кариотипіндегі Робертсон транслокациясы әсерінен болуы мүмкін. Бұл жағдайда 21-хромосоманың ұзын иығы басқа хромосоманың иығына бекиді (жиі 14- [45, XX, дер (14; 21) (q10; q10)]). Робертсон транслокациясы бар адамның кариотипі қалыптыға сәйкес келеді. Репродукция кезінде қалыпты мейоз 21-хромосома трисомиясына бейім болады. Даун синдромына әкелетін транслокацияны отбасылық Даун синдромы деп атайды. Бұл Даун синдромы дамуында әйел жасының емес, екі ата-анасының да ролі бар. Даун синдромының мұндай нұсқасы 2-3 % жағдайда кездеседі. 91 % жағдайда аурудың тұқым қуалайтын нұсқасы кездеседі – мейоз кезінде хромосоманың ажырамауы себебінен 21-хромосоманың толық трисомиясы. 5% жағдайда мозаицизм кездеседі. Қалған жағдайларда 21-хромосоманың спорадикалық немесе тұқым қуалайтын транслокациясынан дамиды. Науқастардың фенотипі 21q22 трисомиясымен анықталады. Ата-анасында қайта Даун

синдромымен ауру бала туылу қаупі 1 %. Бұл аурудың негізгі фенотиптік сипаттарына мыналарды жатқызуға болады; бойлары аласа, шүйдесі тегіс, бас сүйектері кішкентай трахицефальды, эпикант дамыған, көздері қысыңқы, мұрындарының түбі жалпақ, кең кеңсірікті болып келеді. Олардың жүрек-тамыр жүйесінің бұзылуы, сол сияқты, барлық ішкі секреция бездерінің қызметтерінің бұзылыстары байқалады. Дерматоглификасы — алақандарында терең көдденең сызықтарының және шынашағында 2-жұмылатын бүгілу сызығының орнына тек 1 ғана сызықтың болуымен сипатталады.

**Эдвардс синдромы(18+).** Эдвардс синдромы – трисомия 18. Хромосомдық формуласы (47, XX+18) немесе (47, XY+18). 3 формасы анықталған: трисомды (жиі түрде), транслокационды (өте сирек), мозаикалық. Цитогенетикалық айырмашалықтары бар трисомиялардың, клиникалық көрініс беруінде айырмашылықтары болмайды. Синдромның жиілігі 1:5000-7000 жас балалар құрайды. Ұл балалар мен қыз балалардың 1:3 қатынасына тең. Қыз балалар ауыру деңгейінің, ұлдарға қарағанда жоғары болуына, әзірше түсіндіру мүмкіндігі жоқ. Эдвардс синдромынды жас балалар (90%) өліп қалады. Себептері – асфиксия, пневмония, ішек өтімсіздігі, жүрек-тамыр жетіспеушілігі. Эдвардс синдромының клиникалық және патологоанатомиялық дифференциалды диагностикасы өте қиын. Барлық жағдайларда, цитогенетикалық зерттеулер жүргізіледі. Бұл ауруды 1960 жылы Эдвардс айқындап тапқан. Бұл аурумен ерлерге қарағанда әйелдер жиірек ауырады. Бұл — ұл балалардың эмбриональдық даму кезінде не өмірінің алғашқы апталарында көптеп өліп қалатындығын көрсетеді. Бұл аурудың негізгі сипаттамаларына мыналар жатады: нәрестелердің салмағы өте жеңіл, бойлары кішкентай болады, иектері тегіс, жақтары нашар дамыған, бас сүйегі кішкентай, құлақтары кішкентай және олар бас сүйегіне томендеу орналасқан, тұмсықтары шығыңқы құстұмсық болып келеді. Птоз, экзофтальм, эпикант дамыған, көздерінің мөлдір қабығының бұлдырлануы, көру нерв дискісінің семуі сияқты керу мүшелерінің мүкістігі айқын байқалып тұрады. Қол саусақтары өте ұзын немесе өте қысқа болып, 2—5 саусақтары ерекше орналасқан болады. Табандарының пішіні өзгереді. Жүрек-тамыр жүйесінің, бүйректерінің мүкістігі байқалады. Ересек жасқа дейін жеткен балалардың ақыл-естерінің кем болатындығы байқалған. Эдвардс синдромын нәресте туылған кезде бала жолдасының (плацента) кішкентай болуы және жалғыз кіндік артериясының болуы арқылы күні бұрын анықтауға болады.

**Патау синдромы(13+).** Патау синдромы – трисомия 13. Хромосомдық формуласы (47, XX+13) немесе (47, XY+13). Көбіне жаңа туылған балаларда 1:6000 жиілікте. Патау синдромы кезіндегі жыныстардың қатынасы 1:1-ге жақын. 3 формасын ажыратады: трисомды (75 %), транслокационды (20%), мозаикалық (5%). Патау синдромына келетін болсақ барлық жүйелер бұзылыстарға ұшырайды. Әсіресе, орталық жүйке жүйесі. Көбіне жас балалар дүниеге келгеннен 1 жетіге жетпей қайтыс болады. Кейбір науқастар көп жылдар бойы өмір сүреді. Емдік көмек Патау синдромы кезінде балаларға бейспецификалық туа біткен ақауларға операциялар, жалпы емдік шаралар, инфекциялық ауруларды алдын алу шаралары қолданылады. 1961 жылы Патау және оның әріптестері өте кемтар, сұрықсыз баланың кариотипін зерттегенде оның Д тобында артық 1 хромосоманың болатынын анықтап, осы ауруды сипаттап жазған. Бұл синдромның клиникалық сипаттары — балалардың салмағы өте жеңіл, бойлары қысқа және олар күні жетпей туылады. Сол сияқты, осы синдромның ерекше белгілеріне жұмсақ және қатты таңдайларының жырық, көздерінің өте кішкентай — әр түрлі дәрежеде микрофтальмиялы больш келуін де атауға болады. Оларда туа біткен катаракта, беттерінің ангиомасы, полидактилия, синдактилия және табандарының өзгерулері байқалады. Жүрегінің, бүйректерінің қызметтері бұзылады. Қыз балаларда жатырдың имек болуы, ұлдардың ұмаларының өзгерулері байқалады. Гипотония және гипертония, ақыл-естері кем, тоқ ішектің ауытқуы, қосымша көкбауыр кездеседі.

**Клайнфельтер синдромы(XXY, XXXY, XXXXY, XXX Y, XYY).**

Клайнфельтер синдромы. (47, XXY) жыныстық хромосомалары полисомды, 2 хромосомадан аз болмайды. Бұлар типтік, клиникалық сипаты 1:500-750 жаңа туылған ер балаларда кездеседі. Y



хромосомасының болуы еркек жынысының түзілуін анықтайды. Дисомия синдромы Y хромосомасы (47,XY) 1:1000 жиілігімен жаңа туған ер балаларда кездеседі. Клайнфельтер синдромы ер адамдарда кездеседі және ол қосымша X жыныс хромосомасының болуымен сипатталады (XXY, XXXY, т.с.с.). Оның орташа жиілігі 1:500-ге тең. Бұл синдромның негізгі сипатына мыналарды жатқызуға болады: бойлары өте ұзын, иықтары тар, бөкселері кең, бұлшықеттері нашар дамыған астеник немесе этек (пішілген адам) типтес болып келеді. Беттерінде және қолтықтарында мардымсыз, өте сирек түктері болады, ал қасағаның түктері әйелдерге ұқсас болады; олардың шәует жолдары семіп (атрофия) қалған, сперматогенез болмай бедеу болып келеді. Ақыл-естері кемістеу, өте сенгіш, көңіл-күйі тез өзгергіш, қызбалау болады. Клайнфельтер синдромымен ауырған адамдардың дерматоглификасы өзгерген — қол саусақтарының өрнегінде доғалар жиі кездесіп, қырлар — (гребень) саны азаяды.

**Шершевский–Тернер синдромы (XO)** тірі туылғандардың моносомиясының жалғыз формасы. Шынайы моносомияның барлық жасушаларында (45,X) хромосомды аномалиялардың жыныстық формалары ұзын немесе қысқа иықты X хромосомасы [46,X,Xp-; 46,X,Xq-], изохромосома [46,X,i(Xq); 46,X,i(Xq)], сақиналы хромосомасы [46,X,R(X)], әртүрлі мозаикалық варианттары кездеседі. Синдром науқаста 50%, қарапайым толық моносомия (45,X). Әртүрлі мозаицизм (30-40%) сирек варианттар делеция,изохромосом, сақиналы хромосома.Бұл синдромды 1925 жылы Н.А. Шершевский және 1938 жылы Тернер тауып сипаттап жазған. Оның орташа жиілігі 1; 3000-ге тең және тек әйелдерде кездесіп, әсіресе аласа бойлы қыздар арасында жиі байқалады. Шершевский—Тернер синдромын жаңа туылған қыз нәрестелерде айқын байқауға болады, себебі моносомия X (XO) кейбір мүшелер мен ұлпалардың жатырда дамуын бұзатындықтан нәрестелер бірнеше аномалиялармен туылады, яғни салмақтары өте жеңіл, бойлары қысқа, табандарында және қолдарында лимфоидтық ісіктер, тырнақтарының гипоплазиясы (толық жетілмеуі) байқалады. Жүректерінің туа біткен ақаулықтары, қолқа (аорта), екпе артериясының тарылуы (стеноз, коарктация) байқалып, эпикант дамыған, шаштары қысқа, мойыны қысқа және жуан болып келеді. Қаңқа дамуының аномалиялары, көкірек қуысының өзгеруі, 4—5 саусақтарының қысқаруы да бұл ауруға тән белгілер болып табылады. Бойларының қысқа болуына байланысты аяқтары да қысқа, тұлғалары ұзындау болып дене құрылысында диспропорция байқалады. Иықтары кең, бөкселері тар болып өздерінің сыртқы құрылысы жағынан ер адамдарға ұқсас келеді. Ауруларда ішкі және сыртқы жыныс мүшелері дамымай, соңғы жыныс белгілері — сүт бездері, қолтықтарында, қасаға үстінде түктер болмайды. Олар бедеу болады, себебі жыныс бездері дамымаған. Бұл аурумен ауырған әйелдерде жыныс хроматині кездеспейді, олардың кариотипі 45 (XO) тең болады. Сол сияқты X хромосомасының басқа да аномалиялары ұзын иінінің немесе қысқа иінінің делециялары, екі X хромосомалардың транслокациясы, сақиналы X хромосома т.с.с. байқалуы мүмкін.

**«Мысықша мияулау» синдромы(5p делекциясы).**Бұл синдром хромосома қысқа иінінің делекциясымен байланысты екенін 1965 жылы Герман дәлелдеген. Оның жиілігі толық анықталмаған. Дегенмен соңғы кездері бұл синдром жиі кездесетін болып жүр. Оның клиникалық сипаты- бұл аурумен ауыратын балалардың дыбыс тембрі ерекше, мысықша «мияулап», жалынышты күйде болады. Сол сияқты олардың ақыл-есі кем, денесінің дамуы нашар болады. Өсе келе бұл белгілер жойылуы мүмкін. Негізгі фенотиптік белгілері- беті дөңгелек, эпикант дамыған, микроцефалия және жүрегінің ақаулықтары айқын байқалады.

Қорытындылай келе хромосомалық аурулар кез келген жаста байқалуы мүмкін және ұзаққа созылады.Көпшілігі туа салысымен пайда болады.Соңғы жылдары, экологиялық жағдайларының нашарлауы және сыртқы ортаның жағымсыз факторларының адам ағзасына әсер етуінің патологиясына өсуіне әкеп соқты. Хромосомалық аурулардың әлеуметтік салдары – ауру адамдар арасында мүгедектер санының көбеюі және оларды бағып – қағуды жұмсалатын экономикалық, рухани шығындар деңгейінің өте көп жоғары болуымен сипатталады.

Генетиканың бұл саласы бойынша зерттелетін келесі маңызды бір мәселе — адамда тұқым қуалайтын өзгерісті қандай факторлардың тудыратынын және адамзатты көптеген ауыр зардаптардан құтқару үшін оларға шара қолданудың жолдарын зерттеу. Медициналық қызмет көрсетудің қолжетімділігі мен сапасын арттыру, саламатты өмір салтын алға бастыру адам-ми әлеуеттің деңгейін арттырудың келесі бір маңызды бағыты болып табылады.

**Жаңа тақырыпты бекіту:** 10 мин.

**5.5. Көрнекілік құралдары:** мультимедиялық проектор (презентация).

**5.6. Негізгі әдебиеттер:**

1. Медициналық генетика : мед. училищелер мен колледждерге арналған оқулық = Медицинская генетика : учебник для мед. училищ и колледжей / ред. Н. П. Бочков; қазақ тіліне ауд. Б. Н. Дюсенбекова. - М. : ГЭОТАР - Медиа, 2015.
2. Қуандықов, Е. Ө. Медициналық биология және генетика [Мәтін] : оқулық / Е. Ө. Қуандықов. - Алматы : Эверо, 2014. - 312 б. С
3. Акуленко, Л. В. Биология медициналық генетика негіздерімен [Текст] : мед. училищелер мен колледждерге арналған оқулық / Л. В. Акуленко, И. В. Угаров ; қазақ тіліне ауд. Қ. А. Естемесова. - М. : ГЭОТАР - Медиа, 2016. - 416 бет с
4. Бурунбетова, Қ. Қ. Генетика негіздері [Мәтін] : оқулық / Қ. Қ. Бурунбетова ; ҚР БҒМ. - Алматы : Дәуір, 2013. - 264 бет. с.
5. Қоштаева С.Қ., Шынпейсова Г.П., Исмаилова А.А. Молекулалық биология, медициналық генетика. Оқу құралы. , 2019
6. Қазымбет, П. Медициналық және биологиялық терминдердің түсіндірме сөздігі. Т. 1 [Мәтін] : сөздік / П. Қазымбет, Даленов, А. Жақанов. - Астана : ЖШС "Медициналық Радиобиология Ғылыми Орталығы" ; Алматы : Эверо, 2014. - 220 бет. С
7. Ньюссбаум, Р. Л. Медициналық генетика [Текст] : оқу құралы / Р. Л. Ньюссбаум, Р. Р. Мак-Иннес, Х. Ф. Виллард; орыс тіліндегі ред. Н. П. Бочков ; Қазақ тіліне ауд. А. А. Төребеков. - М. : ГЭОТАР - Медиа, 2014. - 528 бет. +эл. опт. диск (CD-ROM)

**Электронды басылымдар:**

1. Биология медициналық генетика негіздерімен [Электронный ресурс] : мед. училищелер мен колледждерге арн. оқулық / Л. В. Акуленко, И. В. Угаров ; қазақ тіл. ауд. Қ. А. Естемесова. - Электрон. текстовые дан. (43.6Мб). - М. : ГЭОТАР - Медиа, 2016. - 416 б. с. - ISBN 978-5-9704-3463-5 :

2. Медициналық биология, генетика және радиобиология. Шынпейсова Г.П. , 2019  
<https://aknurpress.kz/login>

3. Медициналық биология және генетика. Уалшерова А.Н., Исмаилова А.А. , 2019  
<https://aknurpress.kz/login>

4. Генетика негіздері: Оқулық. / ҚР Білім және ғылым министрлігі, ҚР Жоғары оқу орындарының қауымдастығы. - Алматы: Дәуір, 2013. - 264б. <http://rmebrk.kz/>

**Сабақты қорытындылау:** 15 мин.

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

1. Тұқым қуалайтын аурулар.
2. Даун синдромы.
3. Эдвардс синдромы.

## №20 Сабақ

**5.1. Тақырыбы:** Жасушалық циклдің реттелуі.

**Сағат саны:** 2 сағ. 90 мин.

**5.2. Мақсаты:** Пресинтездік, синтездік, постсинтездік, митоз кезеңдерін білу.

**5.3. Оқу міндеттері:** Білім алушылар жасушалық циклдің реттелуін білу.

**Ұйымдастыру кезеңі:** 5 мин.

Білім алушылардың сабаққа қатысуын тексеру.

Білім алушылардың сабаққа дайындығын тексеру.

**Білім алушылардың өтілген тақырып бойынша білімін тексеру:** 30 мин.

**Жаңа сабақ түсіндіру:** 30 мин.

**5.4. Дәріс тезісі:** Жасушаның тіршілік циклі немесе Митоздық айналым деп жасушаның пайда болуы, құрылысының күрделенуі, атқаратын қызметіне икемделуі, бөлінуі немесе тіршілігін жою кезеңдері аралығындағы әрқилы құбылыстар жиынтығын айтамыз. Яғни, жасуша циклі дегеніміз жасушаның митоздық екі бөлінуі арасындағы байқалатын құбылыстар жиынтығы.

Ол 4 кезеңге бөлінеді:

*пресинтетикалық*

*синтетикалық*

*постсинтетикалық*

*митоз*

Пресинтетикалық кезеңде жаңадан пайда болған жас жасуша өсіп аналық жасушаның мөлшеріне жетеді. Ол үшін жасушада құрылыс материалының(көмірсу, май және белок) синтезделуі қажет.

Синтетикалық кезеңде ДНҚ молекуласы синтезделінеді де тұқым қуалаушылық материал 2п 4с күйінде кездеседі.

Постсинтетикалық кезеңде жасуша бөлінуге дайындалады. Ол үшін жасушада көмірсу, май және белоктар синтезделіп, олардың қоры көбее түседі, органеллалар саны да көбееді, себебі келесі кезеңде (митоз) олардың бәрі де екіге бөлінуі қажет.

Митоз - жасушаның бұрыс бөлінуі. Митоз дене жасушаларында байқалады. Митоз процессінде ядро күрделі өзгерістерге ұшырайды, жаңадан пайда болған жасушаларға тұқым қуалаушылық материалы тепе-тең бөлініп беріліп отырады. Бұл митоздың биологиялық маңызы болып табылады.

**Жаңа тақырыпты бекіту:** 10мин.

**5.5.Көрнекілік құралдары:** мультимедиялық проектор (презентация).

**5.6.Негізгі әдебиеттер:**

1. Медициналық генетика : мед. училищелер мен колледждерге арналған оқулық = Медицинская генетика : учебник для мед. училищ и колледжей / ред. Н. П. Бочков; қазақ тіліне ауд. Б. Н. Дюсенбекова. - М. : ГЭОТАР - Медиа, 2015.

2. Қуандықов, Е. Ө. Медициналық биология және генетика [Мәтін] : оқулық / Е. Ө. Қуандықов. - Алматы : Эверо, 2014. - 312 б. С

3. Акуленко, Л. В. Биология медициналық генетика негіздерімен [Текст] : мед. училищелер мен колледждерге арналған оқулық / Л. В. Акуленко, И. В. Угаров ; қазақ тіліне ауд. Қ. А. Естемесова. - М. : ГЭОТАР - Медиа, 2016. - 416 бет с

4. Бурунбетова, Қ. Қ. Генетика негіздері [Мәтін] : оқулық / Қ. Қ. Бурунбетова ; ҚР БҒМ. - Алматы : Дәуір, 2013. - 264 бет. с.

5. Қоштаева С.Қ., Шынпейсова Г.П., Исмаилова А.А. Молекулалық биология, медициналық генетика. Оқу құралы. , 2019

6. Қазымбет, П. Медициналық және биологиялық терминдердің түсіндірме сөздігі. Т. 1 [Мәтін] : сөздік / П. Қазымбет, Даленов, А. Жақанов. - Астана : ЖШС "Медициналық Радиобиология Ғылыми Орталығы" ; Алматы : Эверо, 2014. - 220 бет. С

7. Ньюссбаум, Р. Л. Медициналық генетика [Текст] : оқу құралы / Р. Л. Ньюссбаум, Р. Р. Мак-Иннес, Х. Ф. Виллард; орыс тіліндегі ред. Н. П. Бочков ; Қазақ тіліне ауд. А. А. Төребеков. - М. : ГЭОТАР - Медиа, 2014. - 528 бет. +эл. опт. диск (CD-ROM)

**Электронды басылымдар:**

1.Биология медициналық генетика негіздерімен [Электронный ресурс] : мед. училищелер мен колледждерге арн. оқулық / Л. В. Акуленко, И. В. Угаров ; қазақ тіл. ауд. Қ. А. Естемесова. - Электрон. текстовые дан. (43.6Мб). - М. : ГЭОТАР - Медиа, 2016. - 416 б. с. - ISBN 978-5-9704-3463-5 :

2.Медициналық биология, генетика және радиобиология. Шынпейсова Г.П. , 2019  
<https://aknurpress.kz/login>

3.Медициналық биология және генетика. Уалшерова А.Н., Исмаилова А.А. , 2019  
<https://aknurpress.kz/login>

4.Генетика негіздері: Оқулық. / ҚР Білім және ғылым министрлігі, ҚР Жоғары оқу орындарының

қауымдастығы . - Алматы: Дәуір, 2013. - 264б. <http://rmebrk.kz/>

**Сабақты қорытындылау:** 15мин.

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

1. Жасуша циклі.
2. Пресинтездік кезең.
3. Синтездік кезең.

### **№21 Сабақ**

**5.1.Тақырыбы:**Цитоскелеттің рөлі. Жасуша циклі.

**Сағат саны:**2 сағ. 90 мин.

**5.2.Мақсаты:** Микротүтікшелер және центросомаларға шолу. Жасуша циклын тоқтату және апоптозға көшіру тетіктері туралы білу.

**5.3.Оқу міндеттері:**Білім алушылар жасуша циклын тоқтату және апоптозға көшіру тетіктері туралы білу.

**Ұйымдастыру кезеңі:**5 мин.

Білім алушылардың сабаққа қатысуын тексеру.

Білім алушылардың сабаққа дайындығын тексеру.

**Білім алушылардың өтілген тақырып бойынша білімін тексеру:** 30 мин.

**Жаңа сабақ түсіндіру:**30 мин.

**5.4. Дәріс тезісі:** Цитоскелет (жасуша қаңқасы) (гр. kytos — жасуша; гр. skeleton — қаңқа) — жасушаның пішінін анықтап, оның қозғалысын қамтамасыз ететін құрылым. Цитоскелет 3 негізгі құрылымдардан тұрады: микротүтікшелер, актин филаменттері (жіпшелері) және аралық филаменттерден құралған. Олардың әрқайсысы мыңдаған ақуыздардан тұрады. Микротүтікшелер центриольдердің, базальды денешіктің, кірпікшелер мен талшықтардың құрамына кіреді. Олар тубулин протеинінен құралған. Жасуша қаңқасы плазмолемма астындағы цитоплазманың шеткі кортикальды қабатында орналасады. Микрофиламенттерді жиырылғыш протеиндер: актин, миозин, тропомиозин құрайды. Сондықтан микрофиламенттер жасушадағы жиырылу аппараты қызметін атқарады. Жасуша қаңқасы торшаның пішінін анықтап, тіректік қызмет атқарады. Цитоскелет элементтерінің үшеуі де полимеризацияланады және өздігінен полимерлік құрылымдарға кірігіп, мыңдаған біркелкі актин бөлшектеріне, әжептеуір ұзын, 10 – 15 мкм, жасушаны тесіп өтетін сызықты массивтерге жинақталады. Бұл өте ұзын, жіпше тәрізді құрылымдар. Олар органеллаларды ұстап тұрушы, жасушаішілік қаңқа және органеллалар қозғалатын «рельстер» қызметтерін атқарады. Цитоскелет құрылымының қалыптасуына және қызметтік бірігуінде (инеграция) оның негізгі компанеттерімен бірге қосымша ақуыздар да маңызды рөл атқарады. Олар:

Органеллалардың цитоскелетке жабысуына;

Органеллалардың бағытты қозғалуын қалыптастыруға;

Цитоскелет байланыстарының және қызметтерінің үйлестірілуіне жауап береді.

**Микротүтікшелер** – ұзын және түзу, бір ұшымен центромераға (микротүтікшелерді ұйымдастырушы орталыққа) байланысқан, Гольджи кешенінің жанында орналасқан құрылымдар болып табылады. Олардың диаметрі 25нм олардың қабырғасы тубулин ақуыз малекулаларынан тұрады. Электрондық микроскоп арқылы қарағанда микротүтікшелердің сақиналы байланысқан 13 суббірліктен тұратынын көруге болады. Микротүтікшелердің қызметінің бірі –жасуша ішінде каркас түзу. Сонымен қатар микротүтікшелермен ұсақ везикулаларда араласады. Микротүтікшелер цитоскелеттің негізгі ақуыздарының ұзын филаменттерге полимерленуі нәтижесінде түзіледі. Филаменттердің полимерленуі бір уақытта жүреді, яғни олар полярлы болады, олардың ұштары бір – бірінен ерекше. Микротүтікшелердің бір ұшы – оң ұшы үнемі полимерленеді, яғни өседі, ал екінші ұшы теріс ұшы тубулин бөлшектері тұрақтағанға дейін ыдырайды. Микротүтікшелердің тұрақтануы оның теріс ұшының жасуша ортасында, ядроның жанында орналасқан, центромераға, жалғануы арқылы жүзеге асады. Еркін тубулин бірліктері



микротүтікшенің оң ұшына үнемі жалғана береді. Микротүтікшелер динамикалық құрылымдар – бір мезгілде кейбір микротүтікшелер өссе, екінші біреулері ыдырап, қысқарып отырады. Микротүтікшелер қатты құрылымдар, олар тек цитоплазманың «тірек сәулелері» болып қана қоймай, сол сияқты органеллалардың бағытты қозғалуының «рельстері» де болып табылады. Органеллалардың ұйымдасқан, бағытты қозғалуы – сальтаторлық қозғалыстарға жатады. Ал сальтаторлық қозғалыс молекулалық қоғалтқыштар арқылы жүзеге асады. Бұл АТФ – тың гидролизденуі нәтижесінде бөлінетін энергия арқылы мүмкін болады. Молекулалық қозғалтқыштарға – миозин, кинозиндер, дианиндер деп аталатын ақуыздар жатады. Аталған молекулалық қозғалтқыштардың әрқайсысы әртүрлі «жүк» заттарын тасымалдайды.

Центросома (центромера) – ядро қабықшасына жақын орналасқан бос (аморфты) денешік болып табылады. Олар бір – біріне перпендикуляр орналасқан жұп цилиндрлік құрылым – центриолядан құрылған. Интерфаза кезінде центросомада цитоплазмалық микротүтікшелер түзіледі, сондықтан – да оны микротүтікшелерді ұйымдастырушы орталық (МҰО) деп атайды. Жұп центриолядан тұратын центросома пресинтетикалық (G1) кезеңінің аяғында екі еселенеді, бірақ центриолялар бөлінбейді. Интерфаза кезінде цитоплазмалық микротүтікшелер үнемі жаңадан түзіліп және ыдырап отырады. Ал, жасушаның бөлінуі кезінде – профаза басында, ұзын цитоплазмалық микротүтікшелер ыдырайды. Центросома айналасында жаңадан, қысқа микротүтікшелер пайда бола бастайды. Олар өте тұрақсыз болады, олардың түзілуі және ыдырауы интерфаза кезіндегімен салыстырғанда әлде қайда жылдам жүреді. Центриоля айналасында түзілетін қысқа микротүтікшелерді сәулелі (астральды) микротүтікшелер деп атайды. Осы кезде әрбәр центриолядан басталатын бірнеше сәулелі микротүтікшелер бір – бірімен жанасып айқасады, бұл олардың тұрақтануына алып келеді. Микротүтікшелердің түзілуі (жинақталуы) жалғаса бергендіктен микротүтікшелер ұзындығы біршама ұзарады, ал бұл центриолялардың жасушаның қарама – қарсы полюстеріне қарай ығыстырылуына алып келеді.

Микротүтікшелер: клиникамен байланысы. Онкологиялық ауруларды медикаментозды емдеуде тубулиннің полдимеризациясын бұзатын митоздық ұршықты, заттармен жою болып табылады (мысалы, колхицинмен, винбластинмен немесе винкристинмен). Осы препараттарды қолдануда, митоздық ұршық, хромосоманың ацирылуына мүмкіндік беретін, микротүтікшелерден тұрады. Антимитоздың дәрілік құрал-саймандар микротүтікшелермен байланысады және митоздық ұршықтың пайда болуын ингибирлейді, хромосоманың ажырамауынан сақтап қалады.

Көбінесе жылдам бөлінетін ісік клеткаларды жою керек болады. Сүт бездерінің ісігін емдеу үшін басқа препарат қолданылады, микротүтікшелер аппаратына әсер ететін – таксол болып саналады. Бірақ, таксол әсері механизмі, колхицин әсерінің механизміне қарама-қарсы (таксол микротүтікшелерді тұрақтандырады, оларды деполаризациядан сақтайды), бұл препараттардың фармакологиялық эффектісі бірдей: клетканың жылдам бөлінуінің кідіруі.

Жасушаның қарама – қарсы полюстерін байланыстыратын микротүтікшелерді полярлық (бөліне жіпшелері) деп атайды. Полярлық микротүтікшелер митоздың анафаза сатысында бір – бірінен ажырасқан хромосомалардың бөлінуші жасушаның полюстеріне қарай тартылуын (жылжуын) қамтамасыз ететін «рельстер» болып табылады.

### **Актин филаменттері**

Актин филаменттерінің (микрофиламенттер) жеке микротүтікшелерден ерекшелігі – олар әр түрлі актин байланыстырушы ақуыздар (actinbinding proteins) арқылы бір – бірімен байланысып жеке талшықтарға не бумаға топтасқан. Актин филаменттері жасушада біркелкі жайылып орналасқан, бірақ кейде олар цитоплазмалық мембрана астында шоғырланып, актин қабығын да пайда етеді. Актин филаменттерінің диаметрі 5-9 нм аралығында болады. Микротүтікшелер сияқты актин филаменттері де динамикалық құрылымдар болып саналады. Цитоплазмалық мембрана рецепторларында келіп жеткен жасушадан тыс сигналдан актин филаменттерінің локалды (жергілікті) қайта құруларына алып келеді.

**Жаңа тақырыпты бекіту:** 10мин.

**5.5.Көрнекілік құралдары:** мультимедиялық проектор (презентация).

**5.6.Негізгі әдебиеттер:**

1. Медициналық генетика : мед. училищелер мен колледждерге арналған оқулық = Медицинская генетика : учебник для мед. училищ и колледжей / ред. Н. П. Бочков; қазақ тіліне ауд. Б. Н. Дюсенбекова. - М. : ГЭОТАР - Медиа, 2015.
2. Қуандықов, Е. Ө. Медициналық биология және генетика [Мәтін] : оқулық / Е. Ө. Қуандықов. - Алматы : Эверо, 2014. - 312 б. С
3. Акуленко, Л. В. Биология медициналық генетика негіздерімен [Текст] : мед. училищелер мен колледждерге арналған оқулық / Л. В. Акуленко, И. В. Угаров ; қазақ тіліне ауд. Қ. А. Естемесова. - М. : ГЭОТАР - Медиа, 2016. - 416 бет с
4. Бурунбетова, Қ. Қ. Генетика негіздері [Мәтін] : оқулық / Қ. Қ. Бурунбетова ; ҚР БҒМ. - Алматы : Дәуір, 2013. - 264 бет. с.
5. Қоштаева С.Қ., Шынпейсова Г.П., Исмаилова А.А. Молекулалық биология, медициналық генетика. Оқу құралы. , 2019
6. Қазымбет, П. Медициналық және биологиялық терминдердің түсіндірме сөздігі. Т. 1 [Мәтін] : сөздік / П. Қазымбет, Даленов, А. Жақанов. - Астана : ЖШС "Медициналық Радиобиология Ғылыми Орталығы" ; Алматы : Эверо, 2014. - 220 бет. С
7. Ньюссбаум, Р. Л. Медициналық генетика [Текст] : оқу құралы / Р. Л. Ньюссбаум, Р. Р. Мак-Иннес, Х. Ф. Виллард; орыс тіліндегі ред. Н. П. Бочков ; Қазақ тіліне ауд. А. А. Төребеков. - М. : ГЭОТАР - Медиа, 2014. - 528 бет. +эл. опт. диск (CD-ROM)

**Электронды басылымдар:**

- 1.Биология медициналық генетика негіздерімен [Электронный ресурс] : мед. училищелер мен колледждерге арн. оқулық / Л. В. Акуленко, И. В. Угаров ; қазақ тіл. ауд. Қ. А. Естемесова. - Электрон. текстовые дан. (43.6Мб). - М. : ГЭОТАР - Медиа, 2016. - 416 б. с. - ISBN 978-5-9704-3463-5 :
- 2.Медициналық биология, генетика және радиобиология. Шынпейсова Г.П. , 2019 <https://aknurpress.kz/login>
- 3.Медициналық биология және генетика. Уалшерова А.Н., Исмаилова А.А. , 2019 <https://aknurpress.kz/login>
- 4.Генетика негіздері: Оқулық. / ҚР Білім және ғылым министрлігі, ҚР Жоғары оқу орындарының қауымдастығы . - Алматы: Дәуір, 2013. - 264б. <http://rmebrk.kz/>

**Сабақты қорытындылау:** 15мин.

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

1. Микротүтікшелер және центросома.
2. Цитоскелеттің рөлі.

## №22 Сабақ

**5.1. Тақырыбы:**Микрофиламенттердің қызметі.

**Сағат саны:**2 сағ. 90 мин.

**5.2. Мақсаты:** Микрофиламенттер және аралық филаменттер туралы білу.

**5.3.Оқу міндеттері:**Білім алушылар микрофиламенттер және аралық филаменттер білу.

**Ұйымдастыру кезеңі:**5 мин.

Білім алушылардың сабаққа қатысуын тексеру.

Білім алушылардың сабаққа дайындығын тексеру.

**Білім алушылардың өтілген тақырып бойынша білімін тексеру:** 30 мин.

**Жаңа сабақ түсіндіру:**30 мин.

**5.4.Дәріс тезісі:** Микрофиламенттер немесе актин жіпшелері, олар эукариотты жасушалардың цитоскелетінің үш негізгі компоненттерінің бірі болып табылады (микрофиламенттер, микротүтікшелер және аралық жіпшелер) және олар актин деп аталатын ақуыздың кішкене жіпшелерінен (актин полимерлері) тұрады.Эукариоттарда актин микрофиламенттерін кодтайтын гендер барлық организмдерде жоғары деңгейде сақталады, сондықтан оларды әртүрлі типтегі

зерттеулер үшін молекулалық маркерлер ретінде жиі қолданады. Микрофиламенттер бүкіл цитозолға таралады, бірақ олар әсіресе плазмалық мембрананың астындағы аймақта өте көп, олар күрделі тор құрып, цитоскелет түзетін басқа арнайы ақуыздармен байланысады.

Сүтқоректілер клеткаларының цитоплазмасындағы микрофиламенттік желілер микрофиламенттер динамикасына қатысатын және тіпті бағаналы жасушалардың дифференциациясы кезінде өте маңызды актин үшін сипатталған алты геннің екеуімен кодталады. Көптеген авторлар микрофиламенттер эукариоттық жасушалардың көпшілігінің цитоскелетіндегі ең әр түрлі, жан-жақты және маңызды белоктар екендігімен келіседі және олардың прокариоттық микроорганизмдерде кездеспейтінін есте ұстаған жөн. Жасушалардың бұл түрінде, керісінше, микрофиламенттерге гомологты жіпшелер болады, бірақ олар басқа ақуыздан: MreB ақуызынан тұрады. Қазіргі уақытта осы ақуызды кодтайтын ген эукариоттық актин үшін мүмкін гендік ген болып саналады. Алайда, MreB ақуызын құрайтын аминқышқылдарының реттілік гомологиясы актиндік қатарға қатысты небәрі 15% құрайды.

Олар цитоскелеттің негізгі бөлігі болғандықтан, микротүтікшелердегі де, аралық жіпшелердегі де, актинді микрофиламенттердегі де (цитоскелет) кез-келген фенотиптік ақаулар әртүрлі жасушалық және жүйелік патологияларды тудыруы мүмкін.

### **Сипаттамалары және құрылымы**

Микрофиламенттер эукариотты жасушалардағы жиырылғыш ақуыздар өте көп болатын актиндер тұқымдасының ақуыз мономерлерінен тұрады, өйткені олар бұлшықеттің жиырылуына да қатысады. Бұл жіптердің диаметрі 5-тен 7 нм-ге дейін, сондықтан оларды жіңішке жіпшелер деп те атайды және актиннің екі формасынан тұрады: шар тәріздес форма (G актин) және жіп тәрізді форма (F актин). Цитоскелетаға қатысатын ақуыздар  $\gamma$  және  $\beta$  актиндер деп аталады, ал жиырылуға қатысатындар әдетте  $\alpha$  актиндер. Цитозолдағы глобулярлық актин мен жіп тәрізді актиннің үлесі жасушалық қажеттілікке байланысты, өйткені микрофиламенттер өте өзгермелі және жан-жақты құрылымдар, олар үнемі өсіп, полимерлену мен деполімерлену арқылы қысқарады. G актин - бұл 400-ге жуық амин қышқылдарынан тұратын және молекулалық салмағы 43 кДа шамасында болатын шағын глобулярлы ақуыз. Микрофиламенттерді құрайтын G-актин мономерлері спираль тәрізді жіп тәрізді орналасқан, өйткені әрқайсысы келесісімен байланысқан кезде бұралуға ұшырайды. G актині оның шар тәрізді түрін тұрақтандыратын бір  $Ca^{2+}$  және басқа АТФ молекулаларымен байланысады; ал F актині АТФ молекуласының терминальды фосфатын G актиніне гидролиздегеннен кейін алынады, бұл полимерленуге ықпал етеді.

### **Актинді жіпшелер қалай түзіледі?**

Актиндік глобулярлы мономерлер әрдайым бірдей бағытта бағыттталатындықтан, микрофиламенттер анықталған полярлыққа ие, оның екі ұшы: біреуі «артық» және біреуі «аз». Бұл жіптердің полярлығы өте маңызды, өйткені олар оң соңында айтарлықтай тез өседі, мұнда жаңа G-актин мономерлері қосылады. Актинді жіптердің полимерленуі кезінде болатын бірінші нәрсе - бұл ақуыздың үш мономерінің ассоциациясынан тұратын «нуклеация» деп аталатын процесс. Бұл тримерге жіп өсетін етіп жаңа мономерлер қосылады. G-актин мономерлері әр байланысу кезінде АТФ-ны гидролиздеуге қабілетті, бұл полимерлену жылдамдығына әсер етеді, өйткені актин-АТФ бөліктері актин-АДФ мүшелеріне қарағанда едәуір қиынырақ диссоциацияланады. АТФ полимерлену үшін қажет емес және оның гидролизінің нақты рөлі әлі анықталмаған. Кейбір авторлар актин полимерлену оқиғалары тез қайтымды болатындығын ескере отырып, осы процестермен байланысты АТФ осы энергия молекуласының жалпы жасушалық айналымының 40% -на дейін жеткізе алады деп санайды.

Актин жіпшелерінің полимерленуі де, олардың деполімерленуі де - жіптердің қайта құрылуына жауап беретін белгілі бір белоктар сериясымен жоғары реттелетін процестер.

Деполимеризацияны реттейтін ақуыздардың мысалы ретінде актин деполимерлену факторы кофилинді айтуға болады. Басқа протеин, профилин, қарама-қарсы қызмет атқарады, өйткені ол мономерлер ассоциациясын ынталандырады (АТФ-қа АДФ алмасуын ынталандыру арқылы).

**Аралық ферменттер.**Бұл құрылымдардың аралық фермент деп аталу себебі олардың диаметрі актин филаменттері мен микротүтікшелер диаметрінің аралық көрсеткішіне ие , яғни 10 нм – дей болуы . Аралық филаменттер цитоплазма бойымен бір жасушадан екіншісіне өтіп ұлпалардың беріктігін қамтамасыз етеді. Аралық филаменттер мықты , талшықты , тартылысқа төзімді , полипептидер болып және цитоплазмада торланып орналасып , жасушаға мықтылық қасиет береді.Аралық филаменттер ядрода ядро ламинасының құрамына кіреді.

**Жаңа тақырыпты бекіту:** 10мин.

**5.5.Көрнекілік құралдары:** мультимедиялық проектор (презентация).

**5.6.Негізгі әдебиеттер:**

1. Медициналық генетика : мед. училищелер мен колледждерге арналған оқулық = Медицинская генетика : учебник для мед. училищ и колледжей / ред. Н. П. Бочков; қазақ тіліне ауд. Б. Н. Дюсенбекова. - М. : ГЭОТАР - Медиа, 2015.

2. Қуандықов, Е. Ө. Медициналық биология және генетика [Мәтін] : оқулық / Е. Ө. Қуандықов. - Алматы : Эверо, 2014. - 312 б. С

3. Акуленко, Л. В. Биология медициналық генетика негіздерімен [Текст] : мед. училищелер мен колледждерге арналған оқулық / Л. В. Акуленко, И. В. Угаров ; қазақ тіліне ауд. Қ. А. Естемесова. - М. : ГЭОТАР - Медиа, 2016. - 416 бет с

4. Бурунбетова, Қ. Қ. Генетика негіздері [Мәтін] : оқулық / Қ. Қ. Бурунбетова ; ҚР БҒМ. - Алматы : Дәуір, 2013. - 264 бет. с.

5. Қоштаева С.Қ., Шынпейсова Г.П., Исмаилова А.А. Молекулалық биология, медициналық генетика. Оқу құралы. , 2019

6. Қазымбет, П. Медициналық және биологиялық терминдердің түсіндірме сөздігі. Т. 1 [Мәтін] : сөздік / П. Қазымбет, Даленов, А. Жақанов. - Астана : ЖШС "Медициналық Радиобиология Ғылыми Орталығы" ; Алматы : Эверо, 2014. - 220 бет. С

7. Ньюссбаум, Р. Л. Медициналық генетика [Текст] : оқу құралы / Р. Л. Ньюссбаум, Р. Р. Мак-Иннес, Х. Ф. Виллард; орыс тіліндегі ред. Н. П. Бочков ; Қазақ тіліне ауд. А. А. Төребеков. - М. : ГЭОТАР - Медиа, 2014. - 528 бет. +эл. опт. диск (CD-ROM)

**Электронды басылымдар:**

1.Биология медициналық генетика негіздерімен [Электронный ресурс] : мед. училищелер мен колледждерге арн. оқулық / Л. В. Акуленко, И. В. Угаров ; қазақ тіл. ауд. Қ. А. Естемесова. - Электрон. текстовые дан. (43.6Мб). - М. : ГЭОТАР - Медиа, 2016. - 416 б. с. - ISBN 978-5-9704-3463-5 :

2.Медициналық биология, генетика және радиобиология. Шынпейсова Г.П. , 2019  
<https://aknurpress.kz/login>

3.Медициналық биология және генетика. Уалшерова А.Н., Исмаилова А.А. , 2019  
<https://aknurpress.kz/login>

4.Генетика негіздері: Оқулық. / ҚР Білім және ғылым министрлігі, ҚР Жоғары оқу орындарының қауымдастығы . - Алматы: Дәуір, 2013. - 264б. <http://rmebrk.kz/>

**Сабакты қорытындылау:** 15мин.

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

1. Микрофиламенттердің қызметі.
2. Аралық филаменттер.

## №23 Сабак

**5.1. Тақырыбы:**Даму генетикасы.

**Сағат саны:**2 сағ. 90 мин.

**5.2. Мақсаты:**Про және эмбриональді даму процестерін білу.

**5.3.Оқу міндеттері:**Білім алушылар про және эмбриональді даму туралы білу.

**Ұйымдастыру кезеңі:**5 мин.



Білім алушылардың сабаққа қатысуын тексеру.

Білім алушылардың сабаққа дайындығын тексеру.

**Білім алушылардың өтілген тақырып бойынша білімін тексеру:** 30 мин.

**Жаңа сабақ түсіндіру:** 30 мин.

**5.4. Дәріс тезісі:** Даму генетикасы онтогенез барысында тұқым қуалау ақпаратының іске асырылу механизмдерін зерттейді. Адамның ұрықтанған жұмыртқа жасушасында ағзаның дамуының толық тұқым қуалау бағдарламасы кодталған, оны іске асырылуы ағзаның жеке тіршілік циклін қамтамасыз етеді. Адамның барлық жасушаларының құрлысы және қызметі жағынан алуан түрлілігіне қарамастан генетикалық материалы бірдей болады. Адам ағзасында 200 жуық әртүрлі жасушалардың фенотип белгілі. Әртүрлі жасушалар өздерінің гендерінің экспрессиясымен ерекшеленеді, әрі гендердің іске қосылып не істен шығарылып отыру реті детерминация нәтижесіне сай реттелінеді. Детерминация – жасушаның түрліше бағытта жіктелуін шектеп, жасушалардың арнайы, маманданған жолмен дамуын анықтайды. Жасуша дамуының бағдарламасы морфофизиологиялық ерекшеліктер байқалмастан бұрын анықталады. Ұрықтанбаған жұмыртқа жасушасының цитоплазмасының өзінде-ақ позициялық ақпарат қалыптасады. Жұмыртқа жасушасының цитоплазмасындағы гетерогенділіктің қалыптасу процесін ооплазмалық сегрегация, деп атайды. Нәтижесінде үш шектелген аймақ қалыптасады: анималды-вегетативті, дорзо-вентралды, терминальды (бас және құйрық бөлімдері).

Ооплазмалық сегрегация реттеуші гендердің дифференциальді экспрессиясына негіз болады.

Онтогенез барысында барлық жануарлар сияқты адам ұрығы да сегменттерге бөлінеді. Бұл процесс сегменттеліну деп аталынады, оны екі топтағы гендер бақылайды:

1) сегрегациялық гендер болашақ сегменттердің санын анықтайды;

2) гомеозистік гендер әр сегменттің даму бағыттарын бақылайды.

Олардың нуклеотидтер реті бірдей болғандықтан олар - гомеобокстар деп аталынады.

Қалыпты онкогенетикалық дамудың бұзылуы туа біткен ақаулықтарға әкеледі, олар балалар өлімінде маңызды роль атқарады.

**Жаңа тақырыпты бекіту:** 10 мин.

**5.5. Көрнекілік құралдары:** мультимедиялық проектор (презентация).

**5.6. Негізгі әдебиеттер:**

1. Медициналық генетика : мед. училищелер мен колледждерге арналған оқулық = Медицинская генетика : учебник для мед. училищ и колледжей / ред. Н. П. Бочков; қазақ тіліне ауд. Б. Н. Дюсенбекова. - М. : ГЭОТАР - Медиа, 2015.

2. Қуандықов, Е. Ө. Медициналық биология және генетика [Мәтін] : оқулық / Е. Ө. Қуандықов. - Алматы : Эверо, 2014. - 312 б. С

3. Акуленко, Л. В. Биология медициналық генетика негіздерімен [Текст] : мед. училищелер мен колледждерге арналған оқулық / Л. В. Акуленко, И. В. Угаров ; қазақ тіліне ауд. Қ. А. Естемесова. - М. : ГЭОТАР - Медиа, 2016. - 416 бет с

4. Бурунбетова, Қ. Қ. Генетика негіздері [Мәтін] : оқулық / Қ. Қ. Бурунбетова ; ҚР БҒМ. - Алматы : Дәуір, 2013. - 264 бет. с.

5. Қоштаева С.Қ., Шынпейсова Г.П., Исмаилова А.А. Молекулалық биология, медициналық генетика. Оқу құралы. , 2019

6. Қазымбет, П. Медициналық және биологиялық терминдердің түсіндірме сөздігі. Т. 1 [Мәтін] : сөздік / П. Қазымбет, Даленов, А. Жақанов. - Астана : ЖШС "Медициналық Радиобиология Ғылыми Орталығы" ; Алматы : Эверо, 2014. - 220 бет. С

7. Ньюссбаум, Р. Л. Медициналық генетика [Текст] : оқу құралы / Р. Л. Ньюссбаум, Р. Р. Мак-Иннес, Х. Ф. Виллард; орыс тіліндегі ред. Н. П. Бочков ; Қазақ тіліне ауд. А. А. Төребеков. - М. : ГЭОТАР - Медиа, 2014. - 528 бет. +эл. опт. диск (CD-ROM)

**Электронды басылымдар:**

1. Биология медициналық генетика негіздерімен [Электронный ресурс] : мед. училищелер мен колледждерге арн. оқулық / Л. В. Акуленко, И. В. Угаров ; қазақ тіл. ауд. Қ. А. Естемесова. - Электрон.

текстовые дан. (43.6Мб). - М. : ГЭОТАР - Медиа, 2016. - 416 б. с. - ISBN 978-5-9704-3463-5 :

2. Медициналық биология, генетика және радиобиология. Шынпейсова Г.П. , 2019  
<https://aknurpress.kz/login>

3. Медициналық биология және генетика. Уалшерова А.Н., Исмаилова А.А. , 2019  
<https://aknurpress.kz/login>

4. Генетика негіздері: Оқулық. / ҚР Білім және ғылым министрлігі, ҚР Жоғары оқу орындарының қауымдастығы. - Алматы: Дәуір, 2013. - 264б. <http://rmebrk.kz/>

**Сабақты қорытындылау:** 15 мин.

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

1. Даму генетикасы.

2. Эмбриональды даму.

## №24 Сабақ

**5.1. Тақырыбы:** Онтогенездің генетикалық механизмі.

**Сағат саны:** 2 сағ. 90 мин.

**5.2. Мақсаты:** Білім алушыларға сперматогонез және антенаталдық, постнаталдық кезеңдерді түсіндіру.

**5.3. Оқу міндеттері:** Білім алушылар сперматогонез және антенаталдық, постнаталдық кезеңдерін білу.

**Ұйымдастыру кезеңі:** 5 мин.

Білім алушылардың сабаққа қатысуын тексеру.

Білім алушылардың сабаққа дайындығын тексеру.

**Білім алушылардың өтілген тақырып бойынша білімін тексеру:** 30 мин.

**Жаңа сабақ түсіндіру:** 30 мин.

**5.4. Дәріс тезісі:** Сперматогонез Бұл жыныс жасушаларынан сперматозоидтардың түзілуінен тұратын процесс (сперматогония). Бұл жыныстық көбеюі бар эукариотты организмдердің еркектерінде кездеседі.

Бұл процесті тиімді жүргізу үшін оған белгілі бір шарттар қажет, олардың ішінде: функционалды жасушалардың көп мөлшерін қалыптастыру үшін геннің экспрессиясы және адекватты гормоналды орта бар дұрыс хромосомалық бөліну. Сперматогонияның жетілген гаметаларға айналуы организмдерде жыныстық жетілу кезінде болады. Бұл процесс тестостерон өндірісіне қатысатын HCG (адамның хорионикалық гонадотропині) сияқты гипофиздік гонадотропин түріндегі белгілі бір гормондардың жинақталуынан басталады.

Сперматогонез аталық жыныс жасушаларының түзілуінен тұрады: сперматозоидтар.

Бұл жыныс жасушаларының өндірісі аталық безде орналасқан семинозды түтікшелерден басталады. Бұл түтікшелер жыныс бездерінің жалпы көлемінің шамамен 85% -ын алады және оларда жетілмеген жыныс жасушалары немесе үнемі митозбен бөлінетін сперматогониялар болады. Осы сперматогониялардың кейбіреулері көбеюді тоқтатып, алғашқы сперматоциттерге айналады, олар мейоз процесін бастайды, олардың әрқайсысы толық хромосомалық жүктемесімен екінші реттік сперматоциттер жұбын шығарады. Соңғысы мейоздың екінші кезеңін аяқтайды, нәтижесінде төрт хромосомалық жүктеме (гаплоид) бар төрт сперматидалар пайда болады. Кейінірек олар морфологиялық өзгерістерге ұшырайды, сперматозоидтар түзіледі, олар аталық бездің қасындағы қабыршықта орналасқан эпидидимиске өтеді. Бұл арнада жеке адамның генін беруге дайын гаметалардың жетілуі жүреді.

Сперматогонез процесі гормоналды және генетикалық реттелуге байланысты. Бұл процесс тестостеронға тәуелді, сондықтан мамандандырылған жасушалар (Лейдиг жасушалары) осы гормонды өндіруде семинозды түтікшелерде кездеседі. Сперматогонездегі кейбір маңызды гендер - Лейдиг жасушаларының дифференциациясында әрекет ететін SF-1 гені және Сертоли жасушаларының дифференциациясы мен аталық без сымдарының түзілуінде аралық жасайтын

SRY гені. Бұл процесті реттеуге басқа гендер қатысады: RBMY, DBY, USP9Y және DAZ. Соңғысы Y хромосомасында кездеседі, ол РНҚ байланыстыратын ақуыздарды кодтауда әрекет етеді және оның болмауы кейбір адамдардағы бедеулікке байланысты.

Кезеңдер және олардың сипаттамалары. Алғашқы жыныстық жасушалар (гоноциттер) сарыуыз қабығында түзіліп, Сертоли жасушалары арасында бөлініп, жыныс қабықтарына өтеді, осылайша семинозды түтікшелер түзіледі. Гоноциттер іште орналасқан, олар сперматогонияны тудыратын базальды мембранаға қарай жылжиды. Алғашқы жыныстық жасушалардың көбеюі және сперматогонияның түзілуі жеке адамның эмбрионалды дамуы кезінде жүреді. Туылғаннан кейін көп ұзамай бұл жасушалардың митоздық бөлінуі тоқтайды. Жетілген сперматозоидтардың пайда болу процесі үш фазаға бөлінеді: сперматогон, сперматоцит және сперматозоидтар.

### 1. Сперматогон фазасы

Жеке адамдардың жыныстық жетілу кезеңі жақындаған сайын тестостерон деңгейінің жоғарылауы сперматогонияның көбеюін белсендіреді. Бұл жыныс жасушалары бөлініп, алғашқы сперматоциттерге дифференциалданатын бірқатар сперматогониялар түзеді. Адамдарда сперматогонияның бірнеше морфологиялық түрлері ажыратылады:

Сперматогония жарнамасы: Семинозды түтікшенің интерстициалды жасушаларының жанында орналасқан. Олар митотикалық бөлінулерден зардап шегеді, олар Ad типіндегі жұпты түзеді, ал олар өз кезегінде бөлінуді жалғастырады немесе Ar типті жұпты құрайды.

Сперматогония: Бұлар дифференциалдау процесін жалғастырып, митозбен қатарынан бөлінеді.

Сперматогония Б. Ап сперматогониясының митоздық бөлінуінің өнімі. Олар сфероидты ядро және бір-бірімен «цитоплазмалық көпірлер» байланысының ерекшелігін ұсынады. Олар сперматозоидтар дифференциациясында бөлініп, келесі сатыларда сақталатын өзіндік синцитиум түзеді, өйткені сперматозоидтар семинозды түтікшенің люменіне түседі. Осы жасушалар арасындағы цитоплазмалық қосылыс сперматогонияның әр жұбын синхронды түрде дамытуға мүмкіндік береді және олардың әрқайсысы оның жұмыс істеуі үшін қажетті толық генетикалық ақпаратты алады, өйткені мейоздан кейін де бұл жасушалар дами береді.

### 2. Сперматоцитарлық фаза

Бұл фазада В сперматогониясы митотикалық жолмен бөлініп, олардың хромосомаларын қайталайтын I (бастапқы) сперматоциттерді түзеді, осылайша әр клетка екі хромосомалар жиынтығын алып жүреді, әдеттегі генетикалық ақпараттың екі еселенген мөлшерін алып жүреді. Кейіннен бұл сперматоциттердің мейоздық бөлінуі жүзеге асады, осылайша олардағы генетикалық материал гаплоидтық сипатқа жеткенше редукцияға ұшырайды.

**Митоз I.** Бірінші мейоздық бөліністе хромосомалар профазада конденсацияланады, нәтижесінде адамдарда әрқайсысында хроматидтер жиынтығы бар 44 аутосома және екі хромосома (бір X және бір Y). Гомологиялық хромосомалар метафазаның экваторлық тақтасына тізіліп жатқанда бір-біріне жұптасады. Бұл келісімдер тетрадалар деп аталады, өйткені олардың құрамында екі жұп хроматидтер бар. Тетрадалар генетикалық материалмен (қиылысу) синаптонемиялық кешен деп аталатын құрылымда қайта орналасатын хроматидтермен алмасады. Бұл процесте генетикалық диверсификация әке мен анадан мұраға қалған гомологты хромосомалар арасында ақпарат алмасу жолымен жүреді, сперматоциттерден түзілген барлық сперматидтардың әр түрлі болуын қамтамасыз етеді. Өткелдің соңында хромосомалар бөлініп, мейоздық шпиндельдің қарама-қарсы полюстеріне ауысады, тетрадалар құрылымын «ерітеді», әр хромосоманың рекомбинацияланған хроматидтері бірге қалады. Ата-аналарға қатысты генетикалық әртүрлілікке кепілдік берудің тағы бір әдісі - әкесі мен анасынан алынған хромосомалардың шпиндель полюстеріне қарай кездейсоқ таралуы. Осы мейоздық бөлінудің соңында II (екінші) сперматоциттер пайда болады.

**Мейоз II.** Екінші сперматоциттер екінші мейоз процесін түзілгеннен кейін бірден бастайды, жаңа ДНҚ синтездейді. Нәтижесінде әрбір сперматоциттің хромосома жүктемесінің жартысы болады және әрбір хромосомада ДНҚ-сы қайталанған жұп қарындас хроматидтер болады. Метафаза

кезінде хромосомалар экваторлық тақтаға таралады және теңестіріледі, ал хроматидтер мейоздық шпиндельдің қарама-қарсы жақтарына ауысу арқылы бөлінеді. Ядролық мембраналар қалпына келтірілгеннен кейін гаплоидты сперматидалар хромосомалардың жартысымен (адамдарда 23), хроматидпен және генетикалық ақпараттың көшірмесімен (ДНҚ) алынады.

3. Спермиогендік фаза. Спермиогенез - бұл сперматогенез процесінің соңғы фазасы және онда жасушалардың бөлінуі болмайды, керісінше, гаплоидты жетілген сперматозоидтарға жасушаның дифференциациясына мүмкіндік беретін морфологиялық және метаболикалық өзгерістер.

Сперматидалар Сертоли жасушаларының плазмалық мембранасына жабысқанда жасушалық өзгерістер орын алады және оларды төрт фазада сипаттауға болады:

Гольджи фазасы. Гольджи кешендерінде проакрозомиялық түйіршіктердің немесе PAS (периодты қышқыл-Шифф реактивті) жиналуына байланысты Гольджи аппараты акрозоманы тудыратын процесс. Бұл түйіршіктер ядроға жақын орналасқан акросомалық көпіршікке әкеледі және оның орналасуы сперматозоидтардың алдыңғы бөлігін анықтайды. Центриолдар сперматиданың артқы бөлігіне қарай жылжи отырып, өздерін плазмалық мембранаға перпендикуляр туралайды және сперматозоид флагелласының негізінде аксонеманың микротүтікшелерін біріктіретін дублеттер жасайды.

Қақпақ фазасы. Акросомалық көпіршік өсіп, ядроның алдыңғы бөлігіне созылып, акросома немесе акросомалық қақпақ түзеді. Бұл фазада ядролық құрам конденсацияланып, ядроның акросома астында қалған бөлігі қалыңдайды, саңылауларын жоғалтады.

Акросома фазасы. Ядро дөңгелектен эллипске дейін созылып, флагеллум оның алдыңғы шеті Сертоли жасушаларына бекінетін етіп семинозды түтікшелердің базальды қабатына бағытталатын етіп бағытталады, оның ішінде флагеллалар формацияда созылып жатыр.

Цитоплазма жасушадан артқа қарай жылжиды және цитоплазмалық микротүтікшелер акросомалық қақпақтан сперматиданың артқы бөлігіне өтетін цилиндрлік қабықшада (манхетте) жиналады. Флагелланы дамытқаннан кейін центриолдар ядроға қарай жылжиды, ядроның артқы бөлігіндегі ойыққа жабысып, одан аксонеманың микротүтікшелеріне жететін тоғыз қалың талшық шығады; осылайша ядро мен флагеллалар қосылады. Бұл құрылым мойын аймағы ретінде белгілі. Митохондриялар мойынның артқы аймағына қарай қозғалады, қалың талшықтарды қоршап, ұрық құйрығының аралық аймағын құрайтын тығыз бұрандалы қабықшаға орналасады. Цитоплазма қазірдің өзінде пайда болған флагелланы жабу үшін қозғалады, ал «манхетт» ериді. Пісу кезеңі. Артық цитоплазманы қалдық денені құрайтын Сертоли жасушалары фагоциттейді. В сперматогониясында пайда болған цитоплазмалық көпір қалдық денелерде қалады, сондықтан сперматидтер бөлінеді. Соңында, сперматидалар сертоли жасушаларынан босатылып, семинозды түтікшенің люменіне түзу түтіктер, рете-тестис және эфферентті каналдар арқылы эпидидимиске дейін жеткізіледі.

Гормоналды реттеу. Сперматогенез - бұл гормондармен, ең алдымен тестостеронмен жақсы реттелетін процесс. Адамдарда бүкіл процесс жыныстық жетілу кезінде, гипоталамуста GnRH гормонының бөлінуімен, гипофиздік гонадотропиндердің (LH, FSH және HCG) өндірісі мен жинақталуын белсендіреді. Сертоли жасушалары тестостерон тасымалдайтын белоктарды (АБФ) FSH стимуляциясы арқылы синтездейді және Лейдиг жасушалары шығарған тестостеронмен (LH қоздырғышымен) бірге бұл гормонның семинозды түтікшелерде жоғары концентрациясын қамтамасыз етеді. Сертоли жасушаларында эстрадиол синтезделеді, ол Лейдиг жасушасының белсенділігін реттеуге қатысады.

Ұрықтану. Эпидидимис несепарға түсетін вас-деферендермен байланысып, соңында жыныстық көбею циклін аяқтап, жұмыртқаны ұрықтандыруға ұмтылған сперматозоидтардың шығуына мүмкіндік береді. Бөлінгеннен кейін, сперматозоидтар бірнеше минут немесе бірнеше сағат ішінде өліп кетуі мүмкін, бұл жағдайға дейін аналық гаметаны табу керек. Адамдарда жыныстық қатынас кезінде әрбір эякуляцияда 300 миллионға жуық сперматозоидтар бөлінеді,



бірақ тек 200-ге жуығы олар жұптаса алатын аймаққа жеткенше тірі қалады. Сперматозоидтар ұрпақты болу жолында жаттығу процедурасынан өтуі керек, олар флагелланың үлкен қозғалғыштығына ие болады және жасушаны акросома реакциясына дайындайды. Бұл сипаттамалар жұмыртқаны ұрықтандыру үшін қажет. Сперматозоидтар арасындағы өзгерістердің ішінде плазмалық мембрананың гиперполяризациясы, цитозолдық рН жоғарылауы, липидтер мен ақуыздардың өзгеруі және мембраналық рецепторлардың белсенділігі сияқты биохимиялық және функционалды модификациялары оларды зона пеллукидасымен тануға мүмкіндік береді. бұған қосылу.

Бұл аймақ түрдің қиылысуын болдырмайтын химиялық кедергі ретінде жұмыс істейді, өйткені нақты рецепторларды танымай, ұрықтану жүрмейді. Жұмыртқаларда түйіршікті жасушалар қабаты бар және олар гиалурон қышқылының жоғары концентрациясымен қоршалған, олар жасушадан тыс матрица құрайды. Жасушалардың осы қабатына ену үшін сперматозоидтарда гиалуронидаза ферменттері болады. Ол zona pellucida-мен байланысқа түскен кезде акросома реакциясы басталады, онда акросомалық қапқақтың мазмұны босатылады (мысалы, гидролитикалық ферменттер), бұл сперматозоидтардың аймақты кесіп өтіп, жұмыртқа жасушасының плазмалық мембранасына қосылуына көмектеседі. оның құрамында цитоплазмалық құрам, органеллалар мен ядро бар.

**Жаңа тақырыпты бекіту:** 10мин.

**5.5. Көрнекілік құралдары:** мультимедиялық проектор (презентация)

**5.6. Негізгі әдебиеттер.**

1. Медициналық генетика : мед. училищелер мен колледждерге арналған оқулық = Медицинская генетика : учебник для мед. училищ и колледжей / ред. Н. П. Бочков; қазақ тіліне ауд. Б. Н. Дюсенбекова. - М. : ГЭОТАР - Медиа, 2015.
2. Қуандықов, Е. Ө. Медициналық биология және генетика [Мәтін] : оқулық / Е. Ө. Қуандықов. - Алматы : Эверо, 2014. - 312 б. С
3. Акуленко, Л. В. Биология медициналық генетика негіздерімен [Текст] : мед. училищелер мен колледждерге арналған оқулық / Л. В. Акуленко, И. В. Угаров ; қазақ тіліне ауд. Қ. А. Естемесова. - М. : ГЭОТАР - Медиа, 2016. - 416 бет с
4. Бурунбетова, Қ. Қ. Генетика негіздері [Мәтін] : оқулық / Қ. Қ. Бурунбетова ; ҚР БҒМ. - Алматы : Дәуір, 2013. - 264 бет. с.
5. Қоштаева С.Қ., Шынпейсова Г.П., Исмаилова А.А. Молекулалық биология, медициналық генетика. Оқу құралы. , 2019
6. Қазымбет, П. Медициналық және биологиялық терминдердің түсіндірме сөздігі. Т. 1 [Мәтін] : сөздік / П. Қазымбет, Даленов, А. Жақанов. - Астана : ЖШС "Медициналық Радиобиология Ғылыми Орталығы" ; Алматы : Эверо, 2014. - 220 бет. С
7. Ньюссбаум, Р. Л. Медициналық генетика [Текст] : оқу құралы / Р. Л. Ньюссбаум, Р. Р. Мак-Иннес, Х. Ф. Виллард; орыс тіліндегі ред. Н. П. Бочков ; Қазақ тіліне ауд. А. А. Төребеков. - М. : ГЭОТАР - Медиа, 2014. - 528 бет. +эл. опт. диск (CD-ROM)

**Электронды басылымдар:**

1. Биология медициналық генетика негіздерімен [Электронный ресурс] : мед. училищелер мен колледждерге арн. оқулық / Л. В. Акуленко, И. В. Угаров ; қазақ тіл. ауд. Қ. А. Естемесова. - Электрон. текстовые дан. (43.6Мб). - М. : ГЭОТАР - Медиа, 2016. - 416 б. с. - ISBN 978-5-9704-3463-5 :

2. Медициналық биология, генетика және радиобиология. Шынпейсова Г.П. , 2019  
<https://aknurpress.kz/login>

3. Медициналық биология және генетика. Уалшерова А.Н., Исмаилова А.А. , 2019  
<https://aknurpress.kz/login>

4. Генетика негіздері: Оқулық. / ҚР Білім және ғылым министрлігі, ҚР Жоғары оқу орындарының қауымдастығы. - Алматы: Дәуір, 2013. - 264б. <http://rmebrk.kz/>

**Сабакты қорытындылау:** 15мин.

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

1. Сперматоцитарлық фаза.

2. Сперматогенез: кезеңдері және олардың сипаттамалары.

### №25 Сабақ

**5.1. Тақырыбы:** Тератогенез. Дамудың туа пайда біткен ақаулықтарының жасушалық тетіктері.

**Сағат саны:** 2 сағ. 90 мин.

**5.2. Мақсаты:** Білім алушыларға экзогендік және мультифакторлы ақаулықтар туралы түсіндіру.

**5.3. Оқу міндеттері:** Білім алушылар экзогендік және мультифакторлы ақаулықтарды білу.

**Ұйымдастыру кезеңі:** 5 мин.

Білім алушылардың сабаққа қатысуын тексеру.

Білім алушылардың сабаққа дайындығын тексеру.

**Білім алушылардың өтілген тақырып бойынша білімін тексеру:** 30 мин.

**Жаңа сабақ түсіндіру:** 30 мин.

**5.4. Дәріс тезісі:** Ауруалды деп қоршаған ортаның жағдайларына организмнің икемделіп-бейімделу мүмкіншіліктерінің шектелуімен көрінетін, сәйкес сауықтыру шаралары болмауынан ауруға ауысатын адамның жағдайын айтады. Бұл кезең жасырын және аурудың басталу сатыларынан тұрады. Жасырын сатысы ауру туындататын ықпалдың әсерінен бастап аурудың алғашқы клиникалық көріністеріне дейінгі уақытқа созылады. Ол жұқпалы аурулар кездерінде инкубациялық, химиялық заттармен уланулар, сәулелік ауру ж. б. кездерінде латенттік, өспелер дамуында – өспе алды немесе обыралды делінеді. Бұл сатының ұзақтығы бірнеше секундтан (ұланулар кездерінде) бірнеше жылдарға дейін (өспелер дамуы кездерінде) созылуы мүмкін және бұл кезде аурудың ешқандай көріністері болмайды.

Пайда болу себептеріне қарай: туа біткен және жүре пайда болған аурулар деп ажыратылады. Туа біткен аурулар: тұқым қуалайтын тектік ерекшеліктерден немесе іштегі ұрықтың даму бұзылыстарынан немесе туылу кездеріндегі кесепаттардан дамиды болулары мүмкін. Жүре пайда болған аурулар: жұқпалы және жұқпалы емес болуы ықтимал.

Даму жолдарына қарай оларды аллергиялық, қабынулық, зат алмасулық, нервтік дистрофиялық т. б. аурулар деп ажыратады. Даму жылдамдығы мен көріну қарқынына қарай: қауырт, жіті, жедел дамиды, тез дамиды, баяу дамиды, созылмалы ауруларға ажыратылады. Арнайы дерттік өзгерістердің денедегі деңгейіне қарай: молекулалық, хромосомалық, ағзалық, жүйелік деп бөлінеді. Науқас адамдардың жасына қарай: жаңа туған нәрестелердің, балалардың, ересек адамдардың және қарттардың аурулары болады; Жынысына қарай: әйелдердің және еркектердің ауруларын ажыратады. Туа біткен даму ақаулықтары (ТБДА) деп бірден анықталған немесе туылуға дейін пайда болып туылудан кейін анықталған, мүше немесе бүкіл ағзаның тұрақты морфологиялық өзгерістерін айтамыз. Даму аномалиялары – әдетте қызметтерінің бұзылуы болмайды. ТБА-ны зерттейтін ғылымды тератология деп атайды (грекше “тератос” – кемтар деген мағынаны білдіреді). Тератология ТБА-дың себебін, патогенезін және сыртқы белгілерін зерттейді.

Адамда эмбриогенездің 3 қауіпті кезеңдерін ажыратады:

Имплатация – эмбрионның жатырдың кілегей қабатына енуі (ұрықтанғаннан кейін 6-7 тәулік )

Плантация – плантцатының түзілуі (ұрықтанғаннан кейін 14-15 тәулік )

Туылу (39-40 апталар)

Эмбрион дамуындағы қауіпті кезеңдердің маңызы сол, сипаты бойынша әртүрлі патогендік факторлар бірдей патологиялық өзгерістер тудыруы мүмкін, бұл олардың әсерінен уақытына байланысты болады. Тератогендік факторлардың әсері дамудың бірінші қауіпті кезеңінде имплантацияның кеш өтуіне, ұрықтың ерте өліміне әкеледі. Екінші тогендік факторлардың әсері дамудың бірінші қауіпті кезеңінде қауіпті кезеңдегі зиянды әсерлер туа біткен кемтарлыққа алып келеді.

ТБДА жіктелуі.Туа біткен даму ақаулықтары ( ТБДА) деп бірден анықталған немесе туылуға дейін пайда болып туылудан кейін анықталған , мүше немесе бүкіл ағзаның тұрақты морфологиялық өзгерістерін айтамыз.Тұқымқуалайтын ТБДА мутация нәтижесінде ( гендік және хромосомалық, геномдық ) пайда болады, олар ата – анасының біреуінен немесе екеуінен де берілуі мүмкін.

Этиология бойынша:

Тұқым қуалаушы

Экзогенді

Мультифакторлы деп бөлінеді

Тұқым қуалайтын ТБДА мутация нәтижесінде (гендік, хромосомалық, геномдық) пайда болады, олар ата-анасының біреуінен немесе екеуінен де берілуі мүмкін.Экзогенді ақаулықтар эмбриональдық кезеңде тератогенді факторлардың органогенезге әсерінің салдары болып табылады. Яғни иондаушы радиацияның, дәрілік заттардың, зиянды тұрмыстық әдеттердің, дұрыс тамақтанбау, биологиялық факторлардың әсерлері.Мультифакторлық ТБДА тұқым қуалайтын және экзогенді факторлардың бірігуінің әсерінен пайда болады, осы факторлардың жеке біреуі ақаулықтың себебі болмайды. Жалпы ақаулықтардың 20-30% тұқым қуалайтын ақаулықтар, 2-5% экзогенді, 30-40% мультифакторлы, 25-50% – себебі белгісіз ақаулықтар құрайды.

Пайда болу ретіне сәйкес:

Бірінші реттік ТБДА тікелей тератогенді факторлардың әсері.2-ші реттік ТБДА бірінші реттік ТБДА-дың асқынуларының нәтижесі.Даму аномалиялары – әдетте қызметтерінің бұзылуы болмайды. ТБА – ны зерттейтін ғылымды тератология деп атайды (грекше “тератос” кемтар деген мағынаны білдіреді). Тератология ТБА – дың себебін, патогенезін және сыртқы белгілерін зерттейді.Ағзада таралуына байланысты.Бірінші реттік ақаулықтар: Оқшауланған, жүйелік, көптік. Оқшауланған және жүйелік ақаулықтар 1 жүйе шекарасында болады, ал көптік 2 және одан көп жүйелерде.

Тұқым қуалайтын ақаулықтар 20-30%

Экзогенді ақаулықтар 2-5%

Мультифакторлы ақаулықтар 30-40%

Себебі белгісіз ақаулықтар 25-50%

Пайда болу ретіне сәйкес ТБДА бірінші және екінші реттік болып бөлінеді.Бірінші реттік тікелей тератогендік факторларының әсерінен болады.Екінші реттік ақаулықтар бірінші реттік ақаулықтардың асқынуынан болады.Филогенездік маңыздылық бойынша:Филогенезге байланысты аурулардың сыртқы көрінісіне қарай хордалылар типті жануарлардың мүшелері сияқты болып келеді. Ол екіге бөлінеді түрлі болады. Ата-тектік топтардың немесе олардың ұрықтарына ұқсас болса, ондай ақаулықтардыңанцестральды (ата-текті) немесе атависттік деп атайды.Мысалы: омыртқа доғалардың бітіспеуі, мойын және бел қабырғалары, қатты таңдайдың бітіспеуі, вицеральды доғалардың бітіспеуі.Егер ақаулықтар жануарларды қазіргі немесе ежелгі, бірақбүйір бұтақтарының мүшелерін еске түсірісе, оларды аллогенді деп атайды.Филогенезге байланысты ақаулықтар адамның басқа омытқалылармен байланысын көрсетіп, эмбриогенез барысында ақаулықтардың пайда болу механизмдерін түсінуге мүмкіндік береді. Филогенездік емес ақаулықтар – қалыпты ата-тектерінде немесе қазіргі омыртқалы жануарларда аналогтары болмайтын ақаулықтар. Оларға қос кемтарлықтар, эмбриональды ісіктер жатады.Адамның туа біткен ақаулықтары келесілерге бөлінеді:

аплазиялар (мүшенің немесе оның бөлігінің болмауы)

гипоплазиялар (мүшенің толық жетілмеуі-микроцефалия)

гиперплазиялар (мүшенің қалыптан асып дамуы)

гетеротопиялар (мүшенің өз орнында емес дамуы)

стеноздар (қуысты мүшенің тарылуы)

атрезия (түтіктің немесе тесіктің болмауы)

БДҰ ұсынысы бойынша барлық ақаулықтар үлкен 2 топқа бөлінеді:

А тобы (ОЖЖ мен сезім мүшелерінің ақаулықтары, бет, мойын, жүрек-қан тамыр жүйесі, тыныс алу жүйесі, асқазан-ішек жолы, сүйек-бұлшық ет жүйесі, зәр және жыныс жүйесі, эндокринді бездер, тері, плацента ақаулықтары);

В тобы (көптік даму ақаулықтары (КДА) 1-хромосомдық синдромдар, 2-гендік синдромдар, 3-экзогендік факторлардың әсерінен пайда болатын синдромдар, 4-себебі анықталмаған синдромдар, 5-анықталмаған КДА).

ТБДА себебі – тератогенді факторлар келесідей бөлінеді: А-эндогенді (мутациялар, ананың эндокриндік аурулары, жұмыртқа жасушалардың асқын пісіп-жетілуі, ата-анасының жасы); Б-экзогенді: физикалық-радиация, механикалық қысым, температура; – химиялық – өндірістік және тұрмыстық химияның өнімдері, дәрілік препараттар, ішімдік, никотин; биологиялық – қызамық, қызылша, эпидемиялық паротит, ал қарапайымдылардан – токсоплазмалар.

Гитлиннің айыршық без алимфоплазиясы (Лимфоциттер саны азайған туа біткен Аггаммаглобулинемия) — өте ауыр, тұқым қуалайтын көпжақты иммунды тапшылық. Ауру организмінде антиденелер жетіспейді және торшалық иммунитет тумайды. Бұл жағдайда барлық лимфоидты ағзалардың толық жетілмеуі (гипоплазия), лимфа фолликулаларының, ақ кан түйіршіктерінің және плазма торшаларының кемшілігі байқалады да, орталық лимфа ағзаларының дамуы бұзылады. Ауру туғаннан кейін білініп, 1—3 айдан кейін нәрестенің өлімімен аяқталады. Жүрек ақаулықтары. Жаңа туған нәрестенің жүрегі біркелкі үлкен мөлшерде болады және едәуір мүмкіншіліктерге қабілетті. Нәрестенің жүрек жиырылуының жиілігі кең көлемде тербеледі (өмірінің 1-аптасында – минутына 100-ден 170 жүрек соққысы және 2-ші аптада минутына 115-тен 190 жүрек соққысы). Нәресте өмірінің алғашқы айында ұйқы және күшену кезінде жүрек соғысының бәсеңдеуі мүмкін (минутына 100 соққы), ал бөлеу, айқайлаған және емген кездерде жүрек соғысы жиілейді (минутына 180-200 соққы). Әдетте, жүректің туа біткен ақауларының қалыптасуы жүктіліктің 2-8 аптасында пайда болады. Жұқпалы аурулар, кейбір дәрі-дәрмектердің әсері, сонымен қатар болашақ ананың жұмыс істейтін зиянды өндіріс орны олардың түзілуінің жиі себебі болып табылады. Жүректің туа біткен ақауларының қалыптасуында тұқымқуалаушылық белгілі рөлді атқарады. Жүректің туа біткен ақауларының клиникалық көрсетілімі әр түрлі болады. Шамамен 30%-ға жуық жаңа туған нәрестелердің жағдайы алғашқы күндерінен бастап нашарлайды. Туа біткен жүрек-тамыр ақауларының негізгі белгілері: терінің сыртқы қабығы мен сілемейлі қабығының көгеруі (цианоз), жүрек жетіспеушілігінің кейбір тұрақты немесе пайда болушы ұстамалы белгілері. Цианоз бен сілемейлі қабығының бар болуы – ауыр жүрек ақауының белгісі. Әдетте, бала енжар, тынымсыз, емшекті емуден бас тартады, емген кезде тез шаршайды. Жүрек қағысының ырғағы жиілейді, тершендік пайда болады.

**Жаңа тақырыпты бекіту:** 10 мин.

**5.5. Көрнекілік құралдары:** мультимедиялық проектор (презентация).

**5.6. Негізгі әдебиеттер:**

1. Медициналық генетика : мед. училищелер мен колледждерге арналған оқулық = Медицинская генетика : учебник для мед. училищ и колледжей / ред. Н. П. Бочков; қазақ тіліне ауд. Б. Н. Дюсенбекова. - М. : ГЭОТАР - Медиа, 2015.
2. Қуандықов, Е. Ө. Медициналық биология және генетика [Мәтін] : оқулық / Е. Ө. Қуандықов. - Алматы : Эверо, 2014. - 312 б. С
3. Акуленко, Л. В. Биология медициналық генетика негіздерімен [Текст] : мед. училищелер мен колледждерге арналған оқулық / Л. В. Акуленко, И. В. Угаров ; қазақ тіліне ауд. Қ. А. Естемесова. - М. : ГЭОТАР - Медиа, 2016. - 416 бет с
4. Бурунбетова, Қ. Қ. Генетика негіздері [Мәтін] : оқулық / Қ. Қ. Бурунбетова ; ҚР БҒМ. - Алматы : Дәуір, 2013. - 264 бет. с.



5. Қоштаева С.Қ., Шынпейсова Г.П., Исмаилова А.А. Молекулалық биология, медициналық генетика. Оқу құралы. , 2019

6. Қазымбет, П. Медициналық және биологиялық терминдердің түсіндірме сөздігі. Т. 1 [Мәтін] : сөздік / П. Қазымбет, Даленов, А. Жақанов. - Астана : ЖШС "Медициналық Радиобиология Ғылыми Орталығы" ; Алматы : Эверо, 2014. - 220 бет. С

7. Ньюссбаум, Р. Л. Медициналық генетика [Текст] : оқу құралы / Р. Л. Ньюссбаум, Р. Р. Мак-Иннес, Х. Ф. Виллард; орыс тіліндегі ред. Н. П. Бочков ; Қазақ тіліне ауд. А. А. Төребеков. - М. : ГЭОТАР - Медиа, 2014. - 528 бет. +эл. опт. диск (CD-ROM)

#### Электронды басылымдар:

1. Биология медициналық генетика негіздерімен [Электронный ресурс] : мед. училищелер мен колледждерге арн. оқулық / Л. В. Акуленко, И. В. Угаров ; қазақ тіл. ауд. Қ. А. Естемесова. - Электрон. текстовые дан. (43.6Мб). - М. : ГЭОТАР - Медиа, 2016. - 416 б. с. - ISBN 978-5-9704-3463-5 :

2. Медициналық биология, генетика және радиобиология. Шынпейсова Г.П. , 2019  
<https://aknurpress.kz/login>

3. Медициналық биология және генетика. Уалшерова А.Н., Исмаилова А.А. , 2019  
<https://aknurpress.kz/login>

4. Генетика негіздері: Оқулық. / ҚР Білім және ғылым министрлігі, ҚР Жоғары оқу орындарының қауымдастығы. - Алматы: Дәуір, 2013. - 264б. <http://rmebrk.kz/>

**Сабақты қорытындылау:** 15мин.

#### 5.7. Бақылау сұрақтары: (кері байланыс)

1. ТБДА жіктелуі.
2. Имплантация.
3. Планцентация.

### №26 Сабақ

**5.1. Тақырыбы:** Қартаю теориясы. Канцерогенез.

**Сағат саны:** 2 сағ. 90 мин.

**5.2. Мақсаты:** Қартаюдың морфофизиологиялық сипаттамасын түсіндіру.

**5.3. Оқу міндеттері:** Білім алушылар қартаюдың морфофизиологиялық сипаттамасын білу.

**Ұйымдастыру кезеңі:** 5 мин.

Білім алушылардың сабаққа қатысуын тексеру.

Білім алушылардың сабаққа дайындығын тексеру.

**Білім алушылардың өтілген тақырып бойынша білімін тексеру:** 30 мин.

**Жаңа сабақ түсіндіру:** 30 мин.

**5.4. Дәріс тезісі:** Қартаю – биологиялық процесс; белгілі бір жасқа жеткеннен кейінгі организмнің мүмкіншіліктерінің үдемелі төмендеуі. Қартаю кезінде тіннің серпімді талшықтарының және су мөлшерінің азаюынан тері жұқарып, қатпарланып әжім пайда бола бастайды. Бұл кезде шаш ағарып, сирейді, көздің көруі, құлақ естуі нашарлайды, тіс түсе бастайды. Қартаюдың бір көрінісі ретінде организмде дәнекер тіндердің өзгеруін келтіруге болды. Осыдан өкпеде, бауырда, жүректе, т.б. ішкі органдарда олардың атқаратын жұмысының бұзылуына әкелетін беріштенулер дамиды. Дәнекер тіндерінің өзгерістерінен қарттарда жара мен сүйек сынықтарының бітуі жастарға қарағанда баяу жүреді. Қартаю кезінде адамның жүйке жүйесінде, ішкі секреция бездерінде, иммундық, жүрек-қан тамырлар жүйелерінде елеулі өзгерістер байқалады. Жүйке жүйесінің өзгерістерінен шартты және шартсыз рефлексдер әлсірейді, есте сақтау қабілеті бұзылады. Қарт адамдарда жыныс, қалқанша, ұйқы бездерінің, гипофиздің, бүйрек үсті бездерінің, айырша бездің гормон өндіру қабілеттілігі төмендейді. Қартаю кезінде жүректің жиырылу күші кемиді, қан айналу көлемі азаяды. Шеткі тіндердегі қан қылтамырларының (капиллярлары) қабырғалары қалыңдап кетуінен газ алмасу процесі бұзылады. Бұл гипоксия ауруының дамуына әкеледі. Қан тамырларының серпімділігі азайып, оларда атеросклероз дамиды. Адамның жасы ұлғаюына байланысты жүрек пен қан тамырларының жүйкелік және гуморалдық реттеулері өзгереді.

Қартаюды: қалыпты немесе физиол. Қартаю және ерте қартаю деп бөледі. Физиологиялық қартаю – адам егде тартқан жасқа келсе де, денсаулығы жақсы, ширақ, өзін-өзі күтіп, айналасына назар аударып белсенділік көрсете алатын жағдайда болуы. Ерте қартаюда кәріліктің белгілері мезгілінен бұрын байқалады. Бұған адамның созылмалы аурумен ауыруы немесе қоршаған ортаның жағымсыз әсері себеп болады. Қартаюды қазіргі теориялар жас шамасының ұлғаюына байланысты белок синтезінің бұзылуы деп түсіндіреді. Ал мұның өзі нуклеин қышқылдары (ДНК) қызметінің бұзылуына байланысты болады. Кейінгі жылдары иммунитет жүйесі бұзылған организмде түзілген антиденелер бөгде заттарды ғана емес қалыпты клеткаларды да бұзып, жоятыны анықталды. Қартаю кезінде клеткалардағы энергетикалық (жылу бөліну) процестер өзгереді: тотықтырғыш ферменттердің белсенділігі кемиді, митохондриялардың саны азаяды. Қартаюда тұқым қуалаушылық факторы үлкен рөл атқарады. Кейбір адамдардың қалыптан тыс ерте қартаюы байқалады, мұны прогерий деп атайды. Бұл сирек кездесетін тұқым қуалайтын синдромдар кездерінде байқалады. Солардың бірі – Гетчинсон-Гильфорд синдромы – балалардың, аутосомдық-рецессивтік жолмен ұрпақтан ұрпаққа берілетін ауруы. Бұл аурудың алғашқы көрінісі баланың бір жасар кезінде байқалып, тез қарқынмен дамып, 10 – 20 жаста жүрек инфарктысынан өлімге әкеледі. Баланың бойы өсуі баяулайды, шашы ағарып, түсе бастайды, терісі жұқарып, қатпарланып кетеді. Көз бұршағының бұлыңғырлануы (катаракта), өкпе эмфиземасы, қан тамырларының атеросклерозы, т.б. дамиды. Осындай кәрілікке тән белгілердің 15 – 25 жас арасында дамуы – Вернер синдромы деп аталады. Ерте қартаюдың ең негізгі себебі – қозғалудың азаюы, бұлшық ет жұмысының жеткіліксіздігі (гиподинамия). Қартаюға байланысты организмде зат алмасу процесі нашарлайды, сондықтан қуатты тағамдарға қажеттілік те төмендейді. Мысалы, қалада тұратын 60 – 74 жастағы ер адамдардың тәуліктік энергетикалық қажеттілігі 2300 ккал болса, әйелдерде – 2100 ккал, ал жасы 75-тен асқан адамдарда бұл қажеттілік 2000 және 1900 ккал шамасында болады. Бұл кезде тағам құрамындағы жануар майлары мен көмірсу мөлшері аз болуы тиіс. Қартаю заңдылықтарын зерттейтін ілім геронтология, ал жастары ұлғайған адамдар мен кәрі адамдардың ауруларын зерттейтін ілім гериатрия деп аталады.

Канцерогенез (лат. cancerogenesis; cancer — рак + көне грекше: γένεσις — пайда болу, даму) — рак (ісік) ауруының пайда болу процесі. Көптеген мутагендік факторлар канцерогендік те әсер етеді. Рак (ісік) ауруы XX ғасырдағы адамдардың ең қауіпті ауруларының бірі.

Рак (ісік) ауруының жасушаларының кәдімгі дене жасушаларынан 2 ерекшеліктері болады: кәдімгі дене жасушалары санаулы рет қана бөлініп, содан кейін бөлінуін тоқтатып өліп қалатын болса, рак(ісік) жасушалары шексіз бөлініп өсуге қабілетті. Сондықтан да олар ағзаға механикалық зиян келтіріп, өсіп көбее береді де ақырында оның өлуіне алып келеді;

рак жасушалары жайылып метастаз пайда ете алады, яғни оның кейбір жасушалары лимфа не қантамырлар арқылы басқа мүшелерге, ұлпаларға таралып сол жерлерде жаңа ісіктерді пайда етеді. Ағзалардың бөлінуге қабілетті кез-келген жасушалары ісікке айнала алады. Бірақ, олар қалайша, ненің әсерінен рак (ісік) жасушаларына айналады, әлі толық шешілмеген мәселелер. Дегенмен, қазіргі кезде белгілі болғаны-рак жасушаларында гендердің қызметінің реттелу механизмінің бұзылу салдары екендігі. Қазіргі кезде рак ауруының кем дегенде 3-4 түрінің тұқым қуалайтындығы дәлелденген, олар: ретинобластоманың бір түрі, Фанкони анемиясы (қан аздылығы), пигменттік ксеродерма және нейрофиброматоз.

хромосомалардың қимыл әрекеттерінің ұқсас болатындығын байқаған.

**Жаңа тақырыпты бекіту:** 10 мин.

**5.5. Көрнекілік құралдары:** мультимедиялық проектор (презентация).

**5.6. Негізгі әдебиеттер:**

1. Медициналық генетика : мед. училищелер мен колледждерге арналған оқулық = Медицинская генетика : учебник для мед. училищ и колледжей / ред. Н. П. Бочков; қазақ тіліне ауд. Б. Н. Дюсенбекова. - М. : ГЭОТАР - Медиа, 2015.

2. Куандықов, Е. Ө. Медициналық биология және генетика [Мәтін] : оқулық / Е. Ө. Куандықов. - Алматы : Эверо, 2014. - 312 б. С
3. Акуленко, Л. В. Биология медициналық генетика негіздерімен [Текст] : мед. училищелер мен колледждерге арналған оқулық / Л. В. Акуленко, И. В. Угаров ; қазақ тіліне ауд. Қ. А. Естемесова. - М. : ГЭОТАР - Медиа, 2016. - 416 бет с
4. Бурунбетова, Қ. Қ. Генетика негіздері [Мәтін] : оқулық / Қ. Қ. Бурунбетова ; ҚР БҒМ. - Алматы : Дәуір, 2013. - 264 бет. с.
5. Қоштаева С.Қ., Шынпейсова Г.П., Исмаилова А.А. Молекулалық биология, медициналық генетика. Оқу құралы. , 2019
6. Қазымбет, П. Медициналық және биологиялық терминдердің түсіндірме сөздігі. Т. 1 [Мәтін] : сөздік / П. Қазымбет, Даленов, А. Жақанов. - Астана : ЖШС "Медициналық Радиобиология Ғылыми Орталығы" ; Алматы : Эверо, 2014. - 220 бет. С
7. Ньюсбаум, Р. Л. Медициналық генетика [Текст] : оқу құралы / Р. Л. Ньюсбаум, Р. Р. Мак-Иннес, Х. Ф. Виллард; орыс тіліндегі ред. Н. П. Бочков ; Қазақ тіліне ауд. А. А. Төребеков. - М. : ГЭОТАР - Медиа, 2014. - 528 бет. +эл. опт. диск (CD-ROM)

#### **Электронды басылымдар:**

1. Биология медициналық генетика негіздерімен [Электронный ресурс] : мед. училищелер мен колледждерге арн. оқулық / Л. В. Акуленко, И. В. Угаров ; қазақ тіл. ауд. Қ. А. Естемесова. - Электрон. текстовые дан. (43.6Мб). - М. : ГЭОТАР - Медиа, 2016. - 416 б. с. - ISBN 978-5-9704-3463-5 :

2. Медициналық биология, генетика және радиобиология. Шынпейсова Г.П. , 2019  
<https://aknurpress.kz/login>

3. Медициналық биология және генетика. Уалшерова А.Н., Исмаилова А.А. , 2019  
<https://aknurpress.kz/login>

4. Генетика негіздері: Оқулық. / ҚР Білім және ғылым министрлігі, ҚР Жоғары оқу орындарының қауымдастығы. - Алматы: Дәуір, 2013. - 264б. <http://rmebrk.kz/>

**Сабакты қорытындылау: 15 мин.**

#### **5.7. Бақылау сұрақтары: (кері байланыс)**

1. Қартаю теориясы.
2. Канцерогенез.

#### **№27 Сабак**

**5.1. Тақырыбы:** Медициналық генетика негіздері.

**Сағат саны:** 2 сағ. 90 мин.

**5.2. Мақсаты:** Тұқымқуалаушылық және өзгергіштік заңдылықтарын түсіндіру.

**5.3. Оқу міндеттері:** Білім алушылар қартаюдың морфофизиологиялық сипаттамасын білу.

**Ұйымдастыру кезеңі:** 5 мин.

Білім алушылардың сабаққа қатысуын тексеру.

Білім алушылардың сабаққа дайындығын тексеру.

**Білім алушылардың өтілген тақырып бойынша білімін тексеру:** 30 мин.

**Жаңа сабақ түсіндіру:** 30 мин.

**5.4. Дәріс тезісі:** Генетика ғылымы қарастыратын тұқымқуалаушылық пен өзгергіштіктің барлық заңдылықтары адамға тән болып есептеледі. Осыған қарамастан адамның тұқымқуалаушылығы мен өзгергіштігін зерттеуде айтарлықтай қиыншылықтар да бар. Олар: жыныстық жағынан кеш пісіп жетілітіндегі, әр отбасынан тарайтын ұрпақ санының аздығы, хромосома санының көп болып келуі және адамға тәжірибе жасауға болмайтындығы, т.б. Қазіргі кездегі ғылыми деректерге қарғанда дүниеге келген нәрестелердің 5 пайызы әр түрлі генетикалық өзгерістермен туылады, ал олардың ішінен 0,5 пайызы шамасындағы балаларда хромосомалық аурулар байқалады. Бүгінгі таңда 700-ге жуық хромосомалық аберрациялар (бұзылыстар) сипатталып жазылған, олардың ішінен 100-ге жуығы адамдардың ақыл-есінің кеміс болуына, денелерінің дамуының бұзылуына, әр түрлі зілді хромосомалық аурулардың дамуына алып келеді. Адамдардың хромосомалық

ауруларының негізгі клиникалық сипаты ретінде туа біткен ақаулықтарды, ақыл-естерінің кем болуын, ұрпақ қалдыра алмауын, өздігінен түсік тастауын т.с.с атауға болады.

**Популяциялық генетика**- популяциялардың генетикалық көптүрлігін және осы көптүрліктің ұрпақтар жалғасында, ареалдың әртүрлі бөліктерінде өзгерулерінің заңдылықтарын зерттейтін генетика саласы болып табылады.

Популяциялық генетиканың мақсаты – популяциялардың генетикалық құрамын және оның өзгеруіне алып келетін факторлар әрекеттерін сипаттау болып саналады. Табиғи жағдайларда бір түрдің даралары өздерінің ареалдарында біркелкі таралмай үлкенді кішілі топтарға топтасқан күйінде болады, яғни бір жерлерде жиі кездесіп, топтасып орналасса, екінші бір жерлерде аз кездеседі, тіпті кездеспеуі де мүмкін. Түр дараларының үлкенді-кішілі топтарын популяциялар деп атайды. Н.В.Тимофеев-Ресовскийдің анықтамасы бойынша популяциялар 1) бір жерді ұзақ уақыт мекендейтін, 2) бір-бірімен еркін будандасатын, 3) бір-бірінен оқшауланбаған биологиялық түр дараларының жиынтығы болып табылады. Г.Харди-В.Вайнберг заңы 1908 ж. ағылшын математигі Г.Харди және неміс дәрігері В.Вайнберг панмикстік популяциялардағы генетикалық үдерістерді сипаттаған. Оны Харди-Вайнберг заңы деп атайды. Харди-Вайнберг заңы төмендегі шарттар орындалған жағдайларда байқалады: даралардың бір-бірімен еркін будандасуы қажет (панмиксия); популяцияда сұрыптау болмауы, яғни сұрыптаудың салдарынан гендер жойылып кетпеуі қажет; миграция салдарынан жаңа гендер келіп енбеуі қажет; гомозиготалы және гетерозиготалы даралар бірдей мөлшерде көбеюі қажет; популяция көлемі шексіз ірі, яғни даралар саны өте көп, болуы қажет.

Харди-Вайнберг заңының 3 қағидасы белгілі: Харди-Вайнберг заңы – популяциялардың генетикалық құрамының қарапайым математикалық моделі және ол тәжірибелі (эксперименттік) популяцияларда байқалады. Ал, табиғи популяцияларда ұрпақтар қатарында аллельдер мен генотиптер жиілігін үнемі өзгертіп отыратын факторлар әрекет етеді. Оларға – панмиксияның (даралардың кездейсоқ ұрықтануы) болмауы; популяция дараларының санының азаюы, мутациялар, миграциялар және табиғи сұрыптаулар жатады. Популяцияларда панмиксияның шектелуі даралардың некелесу ықтималдығының туыстық қатынастарға не сыртқы ұқсастығына байланысты болуына алып келуі мүмкін.

Туысқандар арасындағы некелесуді инбридинг деп атайды. егер популяцияда туыстық некелесу кездейсоқ некелесулерге қарағанда жиі болатын болса, мұндай популяцияны инбредтік популяция, ал туыстар арасындағы некелесу кездейсоқ некелесуден аз, (сирек) болатын болса – аутбреддинг деп атайды. Инбридингтің сандық өлшемі болады, оны инбридинг коэффициенті (F) деп атайды. Кейбір шағын популяциялардың ұрпақтар қатарларында аллельдер жиілігінің кездейсоқ өзгерулерін гендер дрейфі не генетикалық дрейф не генетикалық-автоматтық үдерістер деп атайды. Бұл құбылысты XX ғ. 30 жылдары Н.П.Дубинин, Д.Д.Ромашов және С.Райт ашқан. Егер популяциялардың бірнеше дараларында бір геннің сирек кездесетін аллелі болатын болса және олар әр түрлі себептермен (өлім-жітім, бедеулік т.б.) осы аллелді ұрпақтарына бере алмайтын болса, онда ол аллель популяция генофондынан біржолата жойылады, ал екінші аллель жиілігі 1-ге (100%) дейін өседі. Табиғи популяциялар, әсіресе адам популяциялары, еш уақытта да абсолютті оқашаланбайды. Популяциялар арасында үнемі миграциялық (көші-қон) үдерістері орын алып отырады. Бұл, популяциялардың генетикалық өзгергіштігін күшейтеді және гендер жиілігінің өзгеруіне алып келеді. Осылайша, миграция (көші-қон) өз эффекттері бойынша гендер дрейфіне қарама қарсы әсер етеді.

**Жаңа тақырыпты бекіту:** 10мин.

**5.5.Көрнекілік құралдары:** мультимедиялық проектор (презентация).

**5.6.Негізгі әдебиеттер:**

1. Медициналық генетика : мед. училищелер мен колледждерге арналған оқулық = Медицинская генетика : учебник для мед. училищ и колледжей / ред. Н. П. Бочков; қазақ тіліне ауд. Б. Н. Дюсенбекова. - М. : ГЭОТАР - Медиа, 2015.



2. Қуандықов, Е. Ө. Медициналық биология және генетика [Мәтін] : оқулық / Е. Ө. Қуандықов. - Алматы : Эверо, 2014. - 312 б. С
3. Акуленко, Л. В. Биология медициналық генетика негіздерімен [Текст] : мед. училищелер мен колледждерге арналған оқулық / Л. В. Акуленко, И. В. Угаров ; қазақ тіліне ауд. Қ. А. Естемесова. - М. : ГЭОТАР - Медиа, 2016. - 416 бет с
4. Бурунбетова, Қ. Қ. Генетика негіздері [Мәтін] : оқулық / Қ. Қ. Бурунбетова ; ҚР БҒМ. - Алматы : Дәуір, 2013. - 264 бет. с.
5. Қоштаева С.Қ., Шынпейсова Г.П., Исмаилова А.А. Молекулалық биология, медициналық генетика. Оқу құралы. , 2019
6. Қазымбет, П. Медициналық және биологиялық терминдердің түсіндірме сөздігі. Т. 1 [Мәтін] : сөздік / П. Қазымбет, Даленов, А. Жақанов. - Астана : ЖШС "Медициналық Радиобиология Ғылыми Орталығы" ; Алматы : Эверо, 2014. - 220 бет. С
7. Ньюсбаум, Р. Л. Медициналық генетика [Текст] : оқу құралы / Р. Л. Ньюсбаум, Р. Р. Мак-Иннес, Х. Ф. Виллард; орыс тіліндегі ред. Н. П. Бочков ; Қазақ тіліне ауд. А. А. Төребеков. - М. : ГЭОТАР - Медиа, 2014. - 528 бет. +эл. опт. диск (CD-ROM)

#### Электронды басылымдар:

1. Биология медициналық генетика негіздерімен [Электронный ресурс] : мед. училищелер мен колледждерге арн. оқулық / Л. В. Акуленко, И. В. Угаров ; қазақ тіл. ауд. Қ. А. Естемесова. - Электрон. текстовые дан. (43.6Мб). - М. : ГЭОТАР - Медиа, 2016. - 416 б. с. - ISBN 978-5-9704-3463-5 :

2. Медициналық биология, генетика және радиобиология. Шынпейсова Г.П. , 2019  
<https://aknurpress.kz/login>

3. Медициналық биология және генетика. Уалшерова А.Н., Исмаилова А.А. , 2019  
<https://aknurpress.kz/login>

4. Генетика негіздері: Оқулық. / ҚР Білім және ғылым министрлігі, ҚР Жоғары оқу орындарының қауымдастығы. - Алматы: Дәуір, 2013. - 264б. <http://rmebrk.kz/>

**Сабақты қорытындылау:** 15 мин.

#### 5.7. Бақылау сұрақтары: (кері байланыс)

1. Медициналық генетика.
2. Жыныс генетикасы туралы түсінік.

### №28 Сабақ

**5.1. Тақырыбы:** Г. Мендель заңдары.

**Сағат саны:** 2 сағ. 90 мин.

**5.2. Мақсаты:** Мендельдің I, II, III заңдарын түсіндіру.

**5.3. Оқу міндеттері:** Білім алушылар Мендельдің I, II, III заңдарының сипаттамасын білу.

**Ұйымдастыру кезеңі:** 5 мин.

Білім алушылардың сабаққа қатысуын тексеру.

Білім алушылардың сабаққа дайындығын тексеру.

**Білім алушылардың өтілген тақырып бойынша білімін тексеру:** 30 мин.

**Жаңа сабақ түсіндіру:** 30 мин.

**5.4. Дәріс тезісі: Мендель заңдылықтары** — тұқым қуалаушылықтың негізгі заңдылықтары. Тұқым қуалаушылықтың заңдылықтарын зерттеудің ғылыми негізін Грегор Мендель қалады.

Ол өз тәжірибелеріне қолайлы объект ретінде асбұршақты (*Pisum sativum*) алды. Себебі, басқа өсімдіктермен салыстырғанда асбұршақтың мынадай айрықша қасиеттері бар: бірнеше белгілері бойынша бір-бірінен айқын ажыратылатын көптеген сорттары бар; өсіруге қолайлы; гүліндегі жыныс мүшелері күлтежапырақшаларымен толық қалқаланып тұратындықтан, өсімдік өздігінен тозаңданады. Сондықтан, әр сорт өзінше таза дамып жетііндіктен, белгілері ұрпақтан-ұрпаққа өзгеріссіз беріледі; бұл өсімдіктің сорттарын қолдан тозаңдандыру арқылы өсімтал будандар алуға болады.

**Мендельдің бірінші және екінші заңдылықтары**

Міне, сондықтан, Мендель асбұршақтың 34 сортынан белгілері айқын ажыратылатын 22 сортты таңдап алып, өз тәжірибелеріне пайдаланды. Ол өсімдіктің негізгі жеті белгісіне көңіл аударды: сабағының ұзындығы, тұқымының пішіні мен түсі, жемістерінің пішіні мен түсі, гүлдерінің реңі мен орналасуы. Мендель тәжірибелерінің келесі бір ерекшелігі белгілердің тұқым қуалауын зерттеуде гибридологиялық әдісті қолдану арқылы дәл және тиянақты нәтиже алуында болды. Бұл әдістің негізгі жағдайлары мыналар: будандастыру үшін бір-бірінен айқын жұп белгілері бойынша ажыратылатын бір түрдің дарақтары алынады; зерттелетін белгілер тұрақты, яғни бірнеше ұрпақ бойы қайталанып отырады; әр ұрпақтағы алынған будандарға жеке талдау жасалып, нақтылы сандық есептеулер жүргізілді.

Мендель өзінің тәжірибелерін 8 жыл бойы (1856—1864) Брно қаласындағы Августин монастырының бағында жүргізді. Ол өз зерттеулерінің нәтижесі туралы 1865 жылы 8 ақпанда сол Брно қаласындағы табиғат зерттеушілер қоғамының кеңесінде баяндады. Соның негізінде “Өсімдік будандарымен жүргізілген тәжірибелер” атты еңбегін жариялады. Қандай да болсын белгі-қасиеттерінде тұқым қуалайтын өзгешеліктері бар организмдерді будандастырғанда гибридті формалар алынады. Бір ғана жұп белгілерінде айырмашылығы бар ата-аналық формалар будандастырылса моногибридті, екі жұп белгісі болса дигибридті, ал белгілердің саны көп болса полигибридті будандастыру деп атайды. Бірінші ұрпақ будандарының біркелкілік заңы немесе Мендельдің бірінші заңы, бірінші ұрпақтың барлық дараларында белгілердің бірдей болып көрінуін айқындайды. Ата-аналық организмдердегі балама жұп белгілердің тұқым қуалауын оларды будандастыру арқылы зерттейді. Мендель тәжірибе үшін баламалы жеті белгілері бойынша ажыратылатын бұршақтың әр түрлі сорттарын таңдап алды; тұқымы сары немесе жасыл, тұқымы тегіс немесе бұдыр, тұқым қабығы сұр немесе ақ, бойы биік немесе аласа, т.б. Аналық өсімдік ретінде қандай сорттың пайдаланғанына қарамастан, будандасудан кейін алынған 1-ұрпақ (F1) будандарында баламалы жұп белгінің тек біреуі ғана көрініс береді. Мұндай белгіні Мендель доминантты деп атады. Ол жұп белгілердің ішінен: тұқымның сары түсі жасыл түске, тегістігі тұқым бұдырлығына, тұқым қабығының сұр түсі ақ түске, бойының биіктігі аласалығына қарағанда доминанттылық көрсететінін байқады. 1-будан ұрпақта көрінбеген белгілерді Мендель рецессивті белгілер деп атады. Тұқым қуалауға талдау жасағанда 1-будан ұрпағы бірдей пішінді, бір типтес болғандықтан бұл құбылыс Мендельдің бірінші заңы деп аталады. Бұл заңды доминанттылық ережесі деп те атайды. Бұл адамға, барлық өсімдіктер мен жануарларға да тән жалпы құбылыс. Мендель зерттеген толық доминанттылықтан басқа, F1 будан белгілері аталық және аналық формалардың ешқайсысына толық ұқсамай, аралық сипатта болатын толық емес (толымсыз) доминанттылық және F1 ұрпақта аталық пен аналық белгілердің гетерозиготаларда бірдей мөлшерде көрінуі кодоминанттылық құбылыстары анықталған. Егер бұршақ өсімдіктердің 1-будан ұрпағы F1 өздігінен тозаңданса, онда олардың 2- F2 ұрпағында атасының да, анасының да белгілері байқалады.

Мысалы, бұршақтың сары және жасыл түсті тұқым жарнақтары бар түрлерін будандастырудан алынған 1-ұрпақтың түсі сары болады. Ал осы F1 будандарын өздігінен тозаңданудан алынған F2 ұрпағында сары және жасыл түсті тұқымдары бар өсімдіктер пайда болады. Яғни 1-будан ұрпақта көрінбеген белгілер (жасыл түс) 2-ұрпақта көрінеді. Доминантты және рецессивті белгілері бар тұқымдардың F2-де сандық арақатынасы 3:1 болады. Бір жұп белгілердің осындай арақатынаста ажырауы Мендельдің екінші заңы немесе ажырау заңы деп аталады. Ажырау заңының негізінде доминантты және рецессивті гендердің гетерозиготалық организмде бірімен бірі араласып кетпей, гаметалар түзген кезде таза күйінде ажырайтындығында жатыр. Бұл құбылыс генетика ғылымына гаметалардың тазалық ережесі ретінде енді.

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

деген тұжырымдама жасайды. Яғни дигибридті будандастыру кезінде гибридтерде әр жұп белгілері бір-бірімен тәуелсіз тұқым қуалайды, жіне қосарланғанда 9:3:3:1 деп сипатталады. Бұл заң тек қана, әр түрлі хромосомаларда орналасқан гендерге байланысты. Әр гомологты хромосомада орналасқан түрлі гендер бір-бірінен тәуелсіз тұқым қуалайды. Белгілердің тәуелсіз комбинациялануы туралы қорытынды жасау үшін Мендель тұқымының сырты тегіс және түсі сары өсімдікті, сырты бұдыр тұқымды жасыл түсті өсімдікпен будандастырды. Доминанттылық ережеге және 1-ұрпақ будандарының біркелкілігі туралы заңға сәйкес, тәжірибеден алынған F1 1-ұрпақтың барлығының тұқымдарының сырты тегіс және түсі сары болып шықты. Бұл будан тұқымдардан өсірілген өсімдіктердің өздігінен тозаңдануының нәтижесінде 2-F2 будан ұрпақ алынды. Нәтижесінде F2-де тұқымдардың төрт фенотиптік класы алынды: олардың ішінде тегіс сары, бұдыр сары, тегіс жасыл және бұдыр жасыл тұқымдар бар. Бұл жағдайда зерттеуге алынған белгілердің әр түрлі комбинациялары байқалады. Сонымен, екі жұп белгі бір-бірінен тәуелсіз ажырайды, яғни ол тәуелсіз тұқым қуалайды. Мендельдің тұқым қуалаушылық заңдары тұқым қуалаушылықтың мәнін айқындайды және генетиканың негізі болып табылады.

**Жаңа тақырыпты бекіту:** 10мин.

**5.5.Көрнекілік құралдары:** мультимедиялық проектор (презентация).

**5.6.Негізгі әдебиеттер:**

1. Медициналық генетика : мед. училищелер мен колледждерге арналған оқулық = Медицинская генетика : учебник для мед. училищ и колледжей / ред. Н. П. Бочков; қазақ тіліне ауд. Б. Н. Дюсенбекова. - М. : ГЭОТАР - Медиа, 2015.

2. Қуандықов, Е. Ө. Медициналық биология және генетика [Мәтін] : оқулық / Е. Ө. Қуандықов. - Алматы : Эверо, 2014. - 312 б. С

3. Акуленко, Л. В. Биология медициналық генетика негіздерімен [Текст] : мед. училищелер мен колледждерге арналған оқулық / Л. В. Акуленко, И. В. Угаров ; қазақ тіліне ауд. Қ. А. Естемесова. - М. : ГЭОТАР - Медиа, 2016. - 416 бет с

4. Бурунбетова, Қ. Қ. Генетика негіздері [Мәтін] : оқулық / Қ. Қ. Бурунбетова ; ҚР БҒМ. - Алматы : Дәуір, 2013. - 264 бет. с.

5. Қоштаева С.Қ., Шынпейсова Г.П., Исмаилова А.А. Молекулалық биология, медициналық генетика. Оқу құралы. , 2019

6. Қазымбет, П. Медициналық және биологиялық терминдердің түсіндірме сөздігі. Т. 1 [Мәтін] : сөздік / П. Қазымбет, Даленов, А. Жақанов. - Астана : ЖШС "Медициналық Радиобиология Ғылыми Орталығы" ; Алматы : Эверо, 2014. - 220 бет. С

7. Ньюссбаум, Р. Л. Медициналық генетика [Текст] : оқу құралы / Р. Л. Ньюссбаум, Р. Р. Мак-Иннес, Х. Ф. Виллард; орыс тіліндегі ред. Н. П. Бочков ; Қазақ тіліне ауд. А. А. Төребеков. - М. : ГЭОТАР - Медиа, 2014. - 528 бет. +эл. опт. диск (CD-ROM)

**Электронды басылымдар:**

1.Биология медициналық генетика негіздерімен [Электронный ресурс] : мед. училищелер мен колледждерге арн. оқулық / Л. В. Акуленко, И. В. Угаров ; қазақ тіл. ауд. Қ. А. Естемесова. - Электрон. текстовые дан. (43.6Мб). - М. : ГЭОТАР - Медиа, 2016. - 416 б. с. - ISBN 978-5-9704-3463-5 :

2.Медициналық биология, генетика және радиобиология. Шынпейсова Г.П. , 2019  
<https://aknurpress.kz/login>

3.Медициналық биология және генетика. Уалшерова А.Н., Исмаилова А.А. , 2019  
<https://aknurpress.kz/login>

4.Генетика негіздері: Оқулық. / ҚР Білім және ғылым министрлігі, ҚР Жоғары оқу орындарының қауымдастығы. - Алматы: Дәуір, 2013. - 264б. <http://rmebrk.kz/>

**Сабақты қорытындылау:** 15мин.

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

1.Мендельдің бірінші және екінші заңы.

2. Мендельдің үшінші заңы.

## №29 Сабақ

**5.1. Тақырыбы:**Ағзалардың генетикалық жүйесі.

**Сағат саны:** 2 сағ. 90 мин.

**5.2. Мақсаты:** Гендердің өзара әрекеттесуі туралы түсіндіру.

**5.3. Оқу міндеттері:** Білім алушылар гендердің өзара әрекеттесуінің сипаттамасын білу.

**Ұйымдастыру кезеңі:** 5 мин.

Білім алушылардың сабаққа қатысуын тексеру.

Білім алушылардың сабаққа дайындығын тексеру.

**Білім алушылардың өтілген тақырып бойынша білімін тексеру:** 30 мин.

**Жаңа сабақ түсіндіру:** 30 мин.

**5.4. Дәріс тезісі: Генетика** — бүкіл тірі ағзаларға тән тұқым қуалаушылық пен өзгергіштікті зерттейтін биология ғылымының бір саласы. Ағзалардың тұқым қуалаушылығы мен өзгергіштігі туралы ғылымды генетика деп атайды (грекше “genetikos” — шығу тегіне тән). Бұл атауды 1906 жылы ағылшын биологы У.Бэтсон ұсынды. Тұқым қуалаушылық пен өзгергіштіктің заңдылықтарын ашып, оларды қоғамды дамыту үшін пайдаланудың жолдарын шешуде генетика ғылымы зор үлес қосты. Сондықтан, биология ғылымының басқа салаларының арасында маңызды орын алады. Жер бетіндегі тірі материяның дамуы олардың үздіксіз ұрпақ алмастыруымен қатар жүріп отырады. Тіршілік организмдердің көбеюімен тікелей байланысты. Сол арқылы белгілі бір биологиялық түрге тән белгілер мен қасиеттер ұрпақтан-ұрпаққа беріліп отырады. Басқаша айтқанда, ұрпақтар белгілі дәрежеде өзінің ата-анасына ұқсас болып туады. Мұны тұқым қуалаушылық дейді. Көпшілік жағдайда организмнің белгілері мен қасиеттері өзгермей біршама тұрақты түрде берілетіндіктен, ұрпағы ата-аналарына ұқсас болып келеді. Бірақ олардың арасында толық ұқсастық болмайды. Бір ата-анадан тарайтын ұрпақтың бір-бірінен қандай да бір белгісі жөнінен айырмашылығы болады. Организмнің тұқым қуалаушылық қасиеті сыртқы орта факторларының әсерінен үнемі өзгеріп отырады. Оны — өзгергіштік дейді. Көбею барысында организмнің белгілі бір қасиеттерінің тұрақты сақталуымен қатар, екінші біреуі өзгеріске ұшырайды. Осыған байланысты олар жаңарып, түрлене түседі. Тұқым қуалаушылық пен өзгергіштік — бірімен-бірі қатар жүретін, бір жағынан бір-біріне қарама-қарсы, өзара тығыз байланысты процестер.

Адамның тұқым қуалаушылығын зерттеу әдістері

Будандастыру (гибридизация) әдісі бойынша бір немесе бірнеше белгі бойынша айырмашылығы бар екі ағзаны будандастырады. Будандастырудың нәтижесінде алынған ұрпақ гибридтер деп аталады.

Генеологиялық әдіс. Бұл әдіс негізінде адамда болатын түрлі белгілер мен қасиеттердің немесе аурулардың тұқым қуалауын оның шежірелік қатысын құрып, туыстарының арасында таралуын және ата-бабасынан ұрпақтан –ұрпаққа қалай берілгенін зеріттеу жатады. мұндай әдіспен ұрпаққа түрлі аурулардың берілу мүмкіндігін анықтауға болады.

Егіздерді салыстыру әдісі. Бұл әдісті бір жұмыртқалы егіздердің (бір жұмыртқадан дамығандықтан) генотипі бірдей болғандықтан әр түрлі белгілердің қалыптасуна сыртқы ортаның әсерін зерттелінеді.

Цитогенетикалық әдіс. Бұл әдісте кариотип, яғни хромосомалардың саны, пішіні және мөлшері зеріттелінеді. Адамда пайда болған хромосомдық және геномдық мутацияларды байқауға мүмкіндік туғызады. Мұндай өзгерістер түрлі аурулардың тууына себепкер болады. Сондықтан цитогенетикалық әдісті медицинада диагностикалық мақсатта қолданады.

Биохимиялық әдіс. Адамда болатын зат алмасудың бұзылуы түрлі тұқым қуалайтын өзгерістермен тікелей байланысты. Бұл әдіспен гендік мутацияны анықтауға болады. Биохимиялық әдістің практикалық та үлкен маңызы бар. Мысалы, ДНҚ-ға талдау жасау арқылы баланың ата-анасын дәл анықтап табуға болады.



Популяциялық әдіс. Бұл әдіспен гендердің және генотиптердің популяцияда кездесу жиілігін зеріттейді. Әдіс арқылы популяция генофондында түрлі аурулардың қаншасы гетерозиготалық және гомозиготалық күйде таралғаны жайлы ақпарат береді. **Гендердің өзара әрекеттесуі**

Мендель ашқан заңдылықтардың дұрыс екендігі 1900 жылдан кейін өсімдіктер мен жануарлардың түрлі белгілері мен қасиеттерінің тұқым қуалауына жүргізілген көптеген зерттеулердің нәтижесінде дәлелденді. Мендель анықтаған будан ұрпақтағы белгілердің ажырауының ара қатынасы әрбір ген тек бір белгілердің тұқым қуалауын қуаттаған жағдайда дұрыс болып есептеледі. Мысалы, бір ген бұршақ тұқымының тегіс болуын, екіншісі — кедір-бұдырлығын анықтайды. Сонымен қатар, гендер мен олар анықтайтын белгілердің ара қатынасының күрделі және әр түрлі сипатта болатындығын аңғартатын біраз деректер жинақталды. Біріншіден, бір геннің өзі бірнеше белгіге қатарынан әсер ете алатындығы, екіншіден, бір белгіні кейде бірнеше ген бірігіп анықтайтындығы, яғни бұл жағдайда гендердің өзара әрекеттесетіндігі белгілі болды. Сонымен, организмнің көптеген белгілері мен қасиеттерінің фенотиптік көрінісі онтогенез (жеке даму) кезінде гендердің өзара әрекеттесуімен түсіндіріледі. Гендердің өзара әрекеттесу құбылысының ашылуы генетиканың әрі қарай дамуында маңызды орын алды. Осы заңдылықтың негізінде ХІХ ғасырдың аяғында неміс биологы А.Вейсман ұсынған организмнің тұқым қуалайтын факторларының мозаикасы (алалығы) туралы ұғым теріске шығарылды. Оның орнына организмнің кез келген белгісінің дамуы барысында генотип жүйесіндегі күрделі байланыстар мен өзара әрекеттесу туралы мәселе көтеріледі. Кейде бір геннің өзі екі немесе бірнеше белгілердің дамуына әсер етеді. Мұндай құбылысты геннің жан-жақты әсері деп атайды. Гендердің жан-жақты әсерінің биохимиялық негізі біршама жақсы зерттелген. Бір геннің бақылауымен түзілетін бір белок — фермент тек жалғыз ғана белгінің дамуын анықтап қоймайды. Сонымен қатар басқа да белгілер мен қасиеттердің дамуына қатысты биосинтез реакцияларына әсер етеді. Гендердің жан-жақты әсері көптеген организмдерде кездеседі. Гендердің әрекеттесуінің екі түрі бар: аллельді және аллельді емес. Аллельді түріне толымсыз доминанттылықты жатқызуға болады. Мысалы, қызыл және ақ түсті намазшамгүлдерді өзара будандастырғанда F1-де қызғылт түсті будан алынған. Сол сияқты қызыл раушангүл мен ақ раушангүлді будандастырғанда F2-де қызғылт түсті раушангүл алынды. Бұл екі аллельді гендер А мен а-ның өзара әрекеттесуінің нәтижесі деп қарастыру керек. Мұндай жағдайда доминантты ген рецессивті генге басымдылық көрсетеді. Ал, аллельді емес гендердің өзара әрекеттесуінің төрт типі бар: комплементарлы, эпистаз, полимерия және көп аллельдік.

**Жаңа тақырыпты бекіту:** 10мин.

**5.5.Көрнекілік құралдары:** мультимедиялық проектор (презентация).

**5.6.Негізгі әдебиеттер.**

1. Медициналық генетика : мед. училищелер мен колледждерге арналған оқулық = Медицинская генетика : учебник для мед. училищ и колледжей / ред. Н. П. Бочков; қазақ тіліне ауд. Б. Н. Дюсенбекова. - М. : ГЭОТАР - Медиа, 2015.
2. Қуандықов, Е. Ө. Медициналық биология және генетика [Мәтін] : оқулық / Е. Ө. Қуандықов. - Алматы : Эверо, 2014. - 312 б. С
3. Акуленко, Л. В. Биология медициналық генетика негіздерімен [Текст] : мед. училищелер мен колледждерге арналған оқулық / Л. В. Акуленко, И. В. Угаров ; қазақ тіліне ауд. Қ. А. Естемесова. - М. : ГЭОТАР - Медиа, 2016. - 416 бет с
4. Бурунбетова, Қ. Қ. Генетика негіздері [Мәтін] : оқулық / Қ. Қ. Бурунбетова ; ҚР БҒМ. - Алматы : Дәуір, 2013. - 264 бет. с.
5. Қоштаева С.Қ., Шынпейсова Г.П., Исмаилова А.А. Молекулалық биология, медициналық генетика. Оқу құралы. , 2019
6. Қазымбет, П. Медициналық және биологиялық терминдердің түсіндірме сөздігі. Т. 1 [Мәтін] : сөздік / П. Қазымбет, Даленов, А. Жақанов. - Астана : ЖШС "Медициналық Радиобиология Ғылыми Орталығы" ; Алматы : Эверо, 2014. - 220 бет. С

7. Ньюссбаум, Р. Л. Медициналық генетика [Текст] : оқу құралы / Р. Л. Ньюссбаум, Р. Р. Мак-Иннес, Х. Ф. Виллард; орыс тіліндегі ред. Н. П. Бочков; Қазақ тіліне ауд. А. А. Төребеков. - М. : ГЭОТАР - Медиа, 2014. - 528 бет. +эл. опт. диск (CD-ROM)

#### Электронды басылымдар:

1. Биология медициналық генетика негіздерімен [Электронный ресурс] : мед. училищелер мен колледждерге арн. оқулық / Л. В. Акуленко, И. В. Угаров; қазақ тіл. ауд. Қ. А. Естемесова. - Электрон. текстовые дан. (43.6Мб). - М. : ГЭОТАР - Медиа, 2016. - 416 б. с. - ISBN 978-5-9704-3463-5 :

2. Медициналық биология, генетика және радиобиология. Шынпейсова Г.П., 2019  
<https://aknurpress.kz/login>

3. Медициналық биология және генетика. Уалшерова А.Н., Исмаилова А.А., 2019  
<https://aknurpress.kz/login>

4. Генетика негіздері: Оқулық. / ҚР Білім және ғылым министрлігі, ҚР Жоғары оқу орындарының қауымдастығы. - Алматы: Дәуір, 2013. - 264б. <http://rmebrk.kz/>

**Сабақты қорытындылау:** 15мин.

#### 5.7. Бақылау сұрақтары: (кері байланыс)

1. Гендердің өзара әрекеттесуі.
2. Генетикалық жүйе.

### №30 Сабақ

**5.1. Тақырыбы:** Тұқым қуалайтын ауруларды алдын алу әдістері және емдеу жолдары.

**Сағат саны:** 2 сағ. 90 мин.

**5.2. Мақсаты:** Тұқым қуалайтын ауруларды алдын алу әдістерін білу.

**5.3. Оқу міндеттері:** Білім алушылар тұқым қуалайтын аурулардың емдеу жолдарын білу.

**Ұйымдастыру кезеңі:** 5 мин.

Білім алушылардың сабаққа қатысуын тексеру.

Білім алушылардың сабаққа дайындығын тексеру.

**Білім алушылардың өтілген тақырып бойынша білімін тексеру:** 30 мин.

**Жаңа сабақ түсіндіру:** 30 мин.

**5.4. Дәріс тезісі:** Тұқым қуалайтын аурулар - ата-аналарынан ұрпақтарына берілетін аурулар. Тұқым қуалайтын аурулар гендік, хромосомалық және геногеномдық мутациялардың әсерінен генетикалық материалдың өзгеруіне байланысты қалыптасады. Генетикалық жіктеу бойынша тұқым қуалайтын аурулар:

моногендік;

хромосомалық;

мультифакторлық (полигендік) болып бөлінеді.

Моногенді аурулар генетикалық ақпарат жазылған құрылымдық гендердің мутацияға ұшырауынан туындайды. Бұл аурулардың ұрпақтарға берілуі Г. Мендельдің тұқым қуалау заңдылықтарына сәйкес жүретіндіктен мендельденуші тұқым қуалайтын ауру деп аталады. Моногенді түрі аутосом.-доминантты (арахнодактилия, брахидактилия, полидактилия, т.б. дерттер), аутосом.-рецессивті (екі, кейде үш немере ағайынды некелескен адамдар арасында жиі кездеседі; агаммаглобулинемия, алкаптонурия, т.б. дерттер) және жыныстық Х- және У-хромосомалармен тіркескен (генге байланысты еркек ауырады, ал ауруды әйел адам тасымалдайды; гемофилия, т.б. дерттер) тұқым қуалайтын аурулар болып бөлінеді. Хромосомалық аурулар геномдық (хромосомалар санының өзгеруі) және хромосомалық (хромосомалар құрылысының өзгеруі) мутацияларға байланысты қалыптасады. Жиі кездесетін хромосома ауруларының қатарына трисомиялар жатады. Бұл кезде хромосома жұптарының бірінде қосымша 3-хромосома пайда болады. Мысалы, Даун ауруында аутосом. 21-жұп бойынша трисомия болса, Патау синдромында 13-жұпта, Эдварс синдромында 18-жұбында болады. Гаметогенезде мейоздық бөлінудің бұзылуына байланысты әйелдерде жыныстық Х – хромосомалардың біреуі болмаса,

Шерешевский-Тернер синдромы, керісінше бір хромосом артық болса – трипло-Х (ер адамдарда Клайнфельтер) синдромының қалыптасуына әкеледі. Жасы 35-тен асқан әйелдердің бала көтеруінде нәрестелердің хромосом. аурумен туу қауіптілігі жоғары болады. Мультифакторлық аурулар бірнеше геннің мутацияға ұшырауы мен өзара әрекеттесу нәтижесінде, ауруға бейімделуі артқан кезде және қоршаған орта факторларының әсеріне байланысты туындайды.

Мұндай ауруларға

подагра;

қант диабеті;

гипертония;

асқазан және ішектің ойық жарасы;

атеросклероз;

жүректің ишемия ауруы, т.б. жатады.

Тұқым қуалайтын аурулардың бұл түрінің пайда болу себебі әлі толықтай анықталған жоқ. Тұқым қуалайтын ауруларды клиникалық жіктеу патологиялық өзгерістерге ұшыраған органдар мен жүйелер бойынша жүргізіледі. Мысалы, жүйке және эндокриндік жүйенің, қан айналым жүйесінің, бауырдың, бүйректің, терінің, т.б. органдардың тұқым қуалайтын аурулары деп жіктеледі. Республикада тұқым қуалайтын ауруларды анықтау, емдеу жұмыстарымен неврология, терапия, хирургия клиникалар мен ауруханалар айналысады.

**Жаңа тақырыпты бекіту:** 10мин.

**5.5.Көрнекілік құралдары:** мультимедиялық проектор (презентация).

**5.6.Негізгі әдебиеттер.**

1. Медициналық генетика : мед. училищелер мен колледждерге арналған оқулық = Медицинская генетика : учебник для мед. училищ и колледжей / ред. Н. П. Бочков; қазақ тіліне ауд. Б. Н. Дюсенбекова. - М. : ГЭОТАР - Медиа, 2015.

2. Қуандықов, Е. Ө. Медициналық биология және генетика [Мәтін] : оқулық / Е. Ө. Қуандықов. - Алматы : Эверо, 2014. - 312 б. С

3. Акуленко, Л. В. Биология медициналық генетика негіздерімен [Текст] : мед. училищелер мен колледждерге арналған оқулық / Л. В. Акуленко, И. В. Угаров ; қазақ тіліне ауд. Қ. А. Естемесова. - М. : ГЭОТАР - Медиа, 2016. - 416 бет с

4. Бурунбетова, Қ. Қ. Генетика негіздері [Мәтін] : оқулық / Қ. Қ. Бурунбетова ; ҚР БҒМ. - Алматы : Дәуір, 2013. - 264 бет. с.

5. Қоштаева С.Қ., Шынпейсова Г.П., Исмаилова А.А. Молекулалық биология, медициналық генетика. Оқу құралы. , 2019

6. Қазымбет, П. Медициналық және биологиялық терминдердің түсіндірме сөздігі. Т. 1 [Мәтін] : сөздік / П. Қазымбет, Даленов, А. Жақанов. - Астана : ЖШС "Медициналық Радиобиология Ғылыми Орталығы" ; Алматы : Эверо, 2014. - 220 бет. С

7. Ньюссбаум, Р. Л. Медициналық генетика [Текст] : оқу құралы / Р. Л. Ньюссбаум, Р. Р. Мак-Иннес, Х. Ф. Виллард; орыс тіліндегі ред. Н. П. Бочков ; Қазақ тіліне ауд. А. А. Төребеков. - М. : ГЭОТАР - Медиа, 2014. - 528 бет. +эл. опт. диск (CD-ROM)

**Электронды басылымдар:**

1. Биология медициналық генетика негіздерімен [Электронный ресурс] : мед. училищелер мен колледждерге арн. оқулық / Л. В. Акуленко, И. В. Угаров ; қазақ тіл. ауд. Қ. А. Естемесова. - Электрон. текстовые дан. (43.6Мб). - М. : ГЭОТАР - Медиа, 2016. - 416 б. с. - ISBN 978-5-9704-3463-5 :

2. Медициналық биология, генетика және радиобиология. Шынпейсова Г.П. , 2019  
<https://aknurpress.kz/login>

3. Медициналық биология және генетика. Уалшерова А.Н., Исмаилова А.А. , 2019  
<https://aknurpress.kz/login>

4. Генетика негіздері: Оқулық. / ҚР Білім және ғылым министрлігі, ҚР Жоғары оқу орындарының қауымдастығы. - Алматы: Дәуір, 2013. - 264б. <http://rmebrk.kz/>

**Сабақты қорытындылау:** 15мин.

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

1. Тұқым қуалайтын аурулар.
2. Тұқым қуалайтын ауруларды емдеу.

### №31 Сабақ

**5.1. Тақырыбы:** Тұқым қуалаушылықтың негізгі заңдылықтары.

**Сағат саны:** 2 сағ. 90 мин.

**5.2. Мақсаты:** Ген теориясы және Т.Морган тәжірибелері туралы білу.

**5.3. Оқу міндеттері:** Білім алушылар тұқым қуалаушылықтың негізгі заңдылықтарын білу.

**Ұйымдастыру кезеңі:** 5 мин.

Білім алушылардың сабаққа қатысуын тексеру.

Білім алушылардың сабаққа дайындығын тексеру.

**Білім алушылардың өтілген тақырып бойынша білімін тексеру:** 30 мин.

**Жаңа сабақ түсіндіру:** 30 мин.

**5.4. Дәріс тезісі:** XIX ғасырдың соңында клетка құрылысының зерттелуіне байланысты ядро мен оның құрамындағы хромосомалардың тұқым қуалаушылыққа қатысы бар екені анықталды. 1883 жылы бельгиялық зоолог Э.Бенеден мейоз процесіндегі редукциялық бөліну аталық және аналық хромосомалардың ажырауына байланысты деп жорамалдады.

Мендель заңдарын кейін 1902—1903 жылдары В.Сэттон редукциялық бөліну және ұрықтану кезіндегі хромосомалардың тәртібі мен будан ұрпақтардағы белгілердің тәуелсіз ажырауының арасында байланыс бар екенін анықтады. Өзінің “Хромосомалар және тұқым қуалаушылық” деген еңбегінде хромосомаларды цитологиялық тұрғыдан алғанда Мендель анықтаған тұқым қуалау факторларының таралуына сәйкес келетіндігін көрсетті. 1905 жылы Э.Вильсон жынысты анықтаудың хромосомалық негізін сипаттады.

Т.Морган заңдылықтары. Американдық генетик Т.Морган тұқым қуалаушылықтың хромосомалық теориясының негізін қалады. Мендельдің үшінші заңы — “Белгілердің тәуелсіз ажырауың гендердің әр түрлі жұп хромосомаларда орналасуына байланысты болады. Алайда, кез келген организмдерге тән гендер саны хромосома санынан әлдеқайда артық болады. Мұндай жағдайда ол гендердің тұқым қуалауы немесе белгілердің ұрпақтан-ұрпаққа берілуі қалай жүреді деген сұрақ туады. Бұл сұрақтың жауабын Т.Морган 1910—1915 жылдары өзінің шәкірттерімен бірге жеміс шыбыны — дрозофилаға жүргізген тәжірибелерінің нәтижесінде анықтады. Дрозофила шыбыны — генетикалық зерттеулер жүргізуге өте қолайлы объект. Себебі, оның хромосомаларының диплоидты жиынтығы 8, ал гаплоидты жиынтығы төртеу. Зертханалық жағдайда +25Ә жылылықта дарақтардың әр жұбынан пробиркада өсіріп, 14—15 күн сайын 100-ге жуық ұрпақ алуға болады. Морган бір хромосомада орналасқан гендердің бір-бірінен ажырап кетпей, көбіне бірге тұқым қуалайтынын анықтады. Оны мына тәжірибеден көз жеткізуге болады. Р. BBVV жетік қанатты сұр шыбын мен bbvv шала қанатты қара шыбынды алып будандастырды. Сонда бірінші F1 ұрпақтағы будандық дарақтардың барлығы біркелкілік заңына сәйкес генотипі BbVv дигетерозиготалы, фенотипі бойынша жетік қанатты сұр денелі шыбындар болып шықты. Морган осы бірінші ұрпақтағы дигетерозиготалы аналық шыбынды қайтадан шала қанатты қара денелі аталық шыбынмен кері будандастырғанда, екінші ұрпақта төрт түрлі фенотиптері бар дарақтар алған (113-сурет). Олардың пайыздық мөлшерлері әр түрлі: 41,5% жетік қанатты сұр денелі, 41,5% шала қанатты қара денелі шыбындар, ал 8,5% шала қанатты сұр денелі және 8,5% жетік қанатты қара денелі шыбындар болған.

Демек, дрозофиланың 17%-ы ата-аналарына мүлде ұқсамай жаңа белгілерге ие болған. Ендеше, ата-аналарына ұқсас жетік қанатты сұр шыбын мен шала қанатты қара шыбынның бірдей қатынаста болуы, яғни 83%-ы осы аталған белгілерді анықтайтын гендердің бірлесіп, тіркес тұқым қуалайтынын көрсетеді. Бұл құбылысты — Морган гендердің тіркесуі немесе тіркесіп тұқым қуалау заңы деп атады. Бір хромосоманың бойында орналасқан және тіркесіп тұқым қуалайтын



гендер тобы тіркесу топтарын құрайды. Тіркесу топтарының саны хромосомалардың гаплоидты жиынтығына сәйкес келеді. Мысалы, дрозофила шыбынында — 4 тіркесу тобы, асбұршақта — 7, жүгеріде — 10, ал адамда 23 тіркесу тобы болады.

Мендель тәжірибелерінде көрсетілгендей, аллельді емес гендер бір-бірінен толық тәуелсіз болу үшін олар әр түрлі хромосомаларда орналасуы керек. Сонда ғана олар мейоз кезінде тәуелсіз ажырай алады. Бірақ кез келген эукариотты организмде гендердің саны хромосомалардың санынан артық болады. Мысалы, XX ғасырдың бас кезінде Морган және оның шәкірттері дрозофила шыбынынан жүздеген генді ашты. Қазіргі кезде оның төрт жұп хромосомасында 7000-дай ген бар екені белгілі. Адамның 46 хромосомасында 50 мыңдай ген болады деген болжам бар.

Кроссинговер. Ұқсас жұп хромосомаларды бойлай бірнеше аллельді гендердің орналасатындығы анықталған. Кейде осы жұп хромосомалар аяқасып, нәтижесінде X тәрізді фигуралар (пішіндер) — хиазмалар пайда болады. 1911 жылы Морган ашқан бұл құбылысты хромосомалардың аяқасуы немесе кроссинговер деп атады. 114-суретте хромосомалардың аяқасуы мен оларда болатын гендердің жаңа үйлесімдері көрсетілген. Бір хромосомада орналасқан екі ген (қызыл хромосомалардағы ақ дақтар) аяқасу нәтижесінде әр түрлі ұқсас хромосомаларға ауысады.

Кроссинговердің нәтижесінде гендердің алмасуы жүреді, соған байланысты сапа жағынан мүлде жаңа хромосомалар түзіледі. Демек, ұрықтану кезінде хромосомаларда гендердің жаңа үйлесімдері пайда болады. Мысалы, Морган дрозофила шыбынына тәжірибе жасағанда 17%-ы ата-аналарына ұқсамайтын, жаңа белгілері бар шыбындар болып шыққан. Ол белгілер: шыбындардың 8,5%-ы жетік қанат, қара дененің болуы, 8,5%-ы шала қанат пен сұр дененің пайда болуы. Ол клетканың мейоздық бөлінуі кезінде хромосомалардың бір-бірімен аяқасып, сәйкес үлескілерімен алмасуының нәтижесі болып есептелінеді.

Бір хромосоманы бойлай орналасқан аллельді емес гендердің алмасуы жиілігі сол гендердің ара қашықтығын көрсетеді. Гендер неғұрлым бір-біріне жақын орналасса, соғұрлым олардың тіркесу мүмкіндігі артып, алмасуға ұшырауы сирек байқалады. Керісінше, бір-бірінен алшақ орналасқан гендердің тіркесіп тұқым қуалауы төмендеп алмасуға жиірек ұшырайтындығы байқалған. Хромосомалардың аяқасуына байланысты гендердің алмасуы үнемі болып тұрады.

Мұны Морган өз шәкірттерімен бірге дәлелдеп, хромосомалардың генетикалық картасын жасады. Ол картада гендердің орналасу ретін көрсетті (оны келесі сабақта қарастырасындар).

Кроссинговерге ұшырған хромосомалары бар гаметалар кроссоверлі, ал ұшырамаған хромосомаларды кроссоверленбеген деп атайды. Хромосомалардың аяқасу мөлшерін, кроссоверлі дарақтардың пайызын ұрпақтың жалпы санына шағып есептейді. Аяқасудың өлшем бірлігі ретінде оның бір пайызға тең мөлшері алынады. Оны Т.Морганның құрметіне морганида кейде сантиморган деп атайды. Мысалы, жүгерінің екі сорт тармағын (линиясын) будандастырғанда барлығы 1000 дән алынса, оның 36-сы кроссоверлі болған.

Морган өз шәкірттерімен бірге дрозофила шыбынына тәжірибе жасаудың нәтижесінде “тұқым қуалаушылықтың хромосомалық теориясын” ашты.

Бұл теорияның негізгі қағидалары мынадай:

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

**Жаңа тақырыпты бекіту:** 10мин.

**5.5.Көрнекілік құралдары:** мультимедиялық проектор (презентация).

**5.6.Негізгі әдебиеттер:**

1. Медициналық генетика : мед. училищелер мен колледждерге арналған оқулық = Медицинская генетика : учебник для мед. училищ и колледжей / ред. Н. П. Бочков; қазақ тіліне ауд. Б. Н. Дюсенбекова. - М. : ГЭОТАР - Медиа, 2015.
2. Қуандықов, Е. Ө. Медициналық биология және генетика [Мәтін] : оқулық / Е. Ө. Қуандықов. - Алматы : Эверо, 2014. - 312 б. С
3. Акуленко, Л. В. Биология медициналық генетика негіздерімен [Текст] : мед. училищелер мен колледждерге арналған оқулық / Л. В. Акуленко, И. В. Угаров ; қазақ тіліне ауд. Қ. А. Естемесова. - М. : ГЭОТАР - Медиа, 2016. - 416 бет с
4. Бурунбетова, Қ. Қ. Генетика негіздері [Мәтін] : оқулық / Қ. Қ. Бурунбетова ; ҚР БҒМ. - Алматы : Дәуір, 2013. - 264 бет. с.
5. Қоштаева С.Қ., Шынпейсова Г.П., Исмаилова А.А. Молекулалық биология, медициналық генетика. Оқу құралы. , 2019
6. Қазымбет, П. Медициналық және биологиялық терминдердің түсіндірме сөздігі. Т. 1 [Мәтін] : сөздік / П. Қазымбет, Даленов, А. Жақанов. - Астана : ЖШС "Медициналық Радиобиология Ғылыми Орталығы" ; Алматы : Эверо, 2014. - 220 бет. С
7. Ньюсбаум, Р. Л. Медициналық генетика [Текст] : оқу құралы / Р. Л. Ньюсбаум, Р. Р. Мак-Иннес, Х. Ф. Виллард; орыс тіліндегі ред. Н. П. Бочков ; Қазақ тіліне ауд. А. А. Төребеков. - М. : ГЭОТАР - Медиа, 2014. - 528 бет. +эл. опт. диск (CD-ROM)

#### Электронды басылымдар:

1. Биология медициналық генетика негіздерімен [Электронный ресурс] : мед. училищелер мен колледждерге арн. оқулық / Л. В. Акуленко, И. В. Угаров ; қазақ тіл. ауд. Қ. А. Естемесова. - Электрон. текстовые дан. (43.6Мб). - М. : ГЭОТАР - Медиа, 2016. - 416 б. с. - ISBN 978-5-9704-3463-5 :

2. Медициналық биология, генетика және радиобиология. Шынпейсова Г.П. , 2019  
<https://aknurpress.kz/login>

3. Медициналық биология және генетика. Уалшерова А.Н., Исмаилова А.А. , 2019  
<https://aknurpress.kz/login>

4. Генетика негіздері: Оқулық. / ҚР Білім және ғылым министрлігі, ҚР Жоғары оқу орындарының қауымдастығы. - Алматы: Дәуір, 2013. - 264б. <http://rmebrk.kz/>

**Сабақты қорытындылау:** 15мин.

#### 5.7. Бақылау сұрақтары: (кері байланыс)

1. Тұқым қуалаушылықтың хромосомалық теориясы.
2. Кроссинговер.

### №32 Сабақ

**5.1. Тақырыбы:** Популяциялық генетика негіздері.

**Сағат саны:** 2сағ. 90 мин.

**5.2. Мақсаты:** Популяциялық генетика және Х. Вайнберг заңын білу.

**5.3. Оқу міндеттері:** Білім алушылар популяциялық генетика негіздері заңдылықтарын білу.

**Ұйымдастыру кезеңі:** 5 мин.

Білім алушылардың сабаққа қатысуын тексеру.

Білім алушылардың сабаққа дайындығын тексеру.

**Білім алушылардың өтілген тақырып бойынша білімін тексеру:** 30 мин.

**Жаңа сабақ түсіндіру:** 30 мин.

**5.4. Дәріс тезісі:** заңы Харди-Вайнберг, сондай-ақ Харди-Вайнберг принципі немесе тепе-теңдік деп аталады, дамымайтын жыныстық көбеюі бар гипотетикалық диплоидты популяцияны сипаттайтын математикалық теоремадан тұрады - аллель жиіліктері ұрпақтан ұрпаққа өзгермейді. Бұл принцип популяцияның тұрақты болуы үшін қажетті бес шартты көздейді: гендер ағымының болмауы, мутациялардың болмауы, кездейсоқ жұптасу, табиғи сұрыпталудың болмауы және популяцияның шексіз үлкендігі. Осылайша, бұл күштер болмаған жағдайда популяция тепе-теңдікте қалады. Жоғарыда аталған болжамдардың кез-келгені орындалмаған кезде өзгеріс орын алады. Осы себепті табиғи сұрыпталу, мутация, миграция және генетикалық дрейф төрт

эволюциялық механизм болып табылады. Осы модельге сәйкес, популяцияның аллель жиілігі болған кезде  $b^2$   $Y$  не, генотип жиіліктері болады  $b^2$ ,  $2pq$   $Y$  не  $2$ .

Біз Харди-Вайнберг тепе-теңдігін белгілі бір қызығушылық аллельдерінің жиілігін есептеу кезінде қолдана аламыз, мысалы, адам популяциясындағы гетерозиготалардың үлесін бағалау үшін. Біз сондай-ақ популяцияның тепе-теңдікте тұрған-тұрмағандығын тексеріп, сол жиынтыққа күштер әсер етеді деген гипотезалар ұсына аламыз.

Харди-Вайнберг қағидасы 1908 жылы туды және оның атын ғалымдар Г.Х. Сол тұжырымдарды өз бетінше жасаған Харди мен В.Вайнберг. Бұған дейін 1902 жылы Удний Юль атты тағы бір биолог проблеманы шешкен болатын. Юль екі геннің жиынтығынан басталды, онда екі аллельдің жиілігі 0,5 және 0,5 болды. Биолог жиіліктер келесі ұрпақ кезінде сақталғанын көрсетті. Юль аллель жиіліктерін тұрақты ұстауға болады деген тұжырым жасағанымен, оның интерпретациясы тым сөзбе-сөз болды. Ол тек тепе-теңдік күйі жиіліктер 0,5 мәніне сәйкес болған кезде табылды деп сенді. Юль өзінің роман жаңалықтарын қызу талқылады Р.С. Пуннетт - генетика саласында әйгілі «Пуннетт алаңының» өнертабысымен кең танымал. Пуннетт Юльдің қате екенін білгенімен, оны дәлелдеудің математикалық әдісін таппады. Осы себепті, Пуннетт математик досы Хардиге хабарласты, ол оны бірден шеше алды, Юль сияқты 0,5-тің бекітілген мәні емес, жалпы айнымалыларды қолдана отырып есептеулерді қайталады.

Популяцияның генетикасы.

Популяция генетикасы Чарльз Дарвиннің эволюция теориясын табиғи сұрыптау мен Мендельгия генетикасымен біріктіріп, популяциялардағы аллельдік жиіліктің өзгеруіне әкелетін күштерді зерттеуге бағытталған. Бүгінгі таңда оның принциптері эволюциялық биологияның көптеген аспектілерін түсінудің теориялық негізін ұсынады. Популяция генетикасының шешуші идеяларының бірі - бұл Харди-Вайнберг принципімен түсіндірілген белгілердің салыстырмалы көптігі мен оны реттейтін аллельдердің салыстырмалы молдығының өзгеруі арасындағы байланыс. Шын мәнінде, бұл теорема популяция генетикасының тұжырымдамалық негізін ұсынады. Популяциялық генетика тұрғысынан эволюция тұжырымдамасы келесідей: ұрпақ бойына аллельді жиіліктің өзгеруі. Өзгеріс болмаған кезде эволюция болмайды.

Харди-Вайнберг тепе-теңдігі дегеніміз не? Харди-Вайнберг тепе-теңдігі - бұл гендердің және аллельдік жиіліктердің ұрпақ бойындағы мінез-құлқын көрсетуге мүмкіндік беретін нөлдік модель. Басқаша айтқанда, бұл нақты шарттар сериясындағы популяциялардағы гендердің мінез-құлқын сипаттайтын модель. Харди-Вайнберг теоремасында-ның аллельдік жиілігі  $TO$  (доминантты аллель) әріппен ұсынылған  $b$ , ал аллельді жиілігі дейін (рецессивті аллель) әріппен ұсынылған  $q$ . Күтілетін генотип жиіліктері  $b^2$ ,  $2pq$   $Y$  не  $2$ , гомозиготалы доминант үшін ( $AA$ ), гетерозиготалы ( $Aa$ ) және гомозиготалы рецессивті ( $aa$ ) сәйкесінше. Егер бұл локуста тек екі аллель болса, онда екі аллельдің жиіліктерінің қосындысы міндетті түрде 1-ге тең болуы керек ( $p + q = 1$ ). Биномдық кеңейту  $(p + q)^2$  генотип жиілігін білдіреді  $b^2 + 2pq + q^2 = 1$ .

Популяцияда оны құрайтын индивидтер ұрпақ туғызу үшін бір-біріне араласады. Жалпы алғанда, біз осы репродуктивті циклдың маңызды аспектілерін көрсете аламыз: гаметалар өндірісі, олардың зигота пайда болуы үшін бірігуі және жаңа ұрпақты қалыптастыру үшін эмбрионның дамуы. Келтірілген оқиғалардан менделік ген процесін байқай аламыз деп елестетіп көрейік. Біз мұны аллельдің немесе генотиптің жиіліктің ұлғаятынын немесе азаятынын және неге екенін білгіміз келетіндіктен жасаймыз. Популяцияда гендер мен аллельдік жиіліктер қалай өзгеретінін түсіну үшін біз тышқандар жиынтығының гаметалар өндірісін қадағалаймыз. Біздің гипотетикалық мысалда жұптасу кездейсоқ пайда болады, мұнда барлық сперматозоидтар мен жұмыртқалар кездейсоқ араласады. Тышқандарға қатысты бұл болжам шындыққа жанаспайды және есептеулерді жеңілдету үшін жеңілдету болып табылады. Алайда кейбір жануарлар топтарында, мысалы, кейбір эхинодермаларда және басқа су организмдерінде гаметалар сыртқа шығарылып, кездейсоқ соқтығысады. Тышқандардың бірінші ұрпағы. Енді, назарымызды екі

аллельден тұратын белгілі бір локусқа аударайық:  $TO \ Y$  дейін. Грегор Мендель шығарған заң бойынша әр гамета  $A$  локусынан аллель алады, ал жұмыртқа жасушалары мен сперматозоидтардың 60% аллель алады делік.  $TO$ , ал қалған 40% аллель алды дейін. Демек, аллель жиілігі  $TO$  0,6 және аллельдікі дейін 0,4 құрайды. Зиготаның пайда болуы үшін гаметалардың бұл тобы кездейсоқ түрде кездеседі. Олардың мүмкін үш генотиптің әрқайсысының пайда болу ықтималдығы қандай? Ол үшін ықтималдықтарды келесідей көбейту керек:

Генотип  $AA$ :  $0,6 \times 0,6 = 0,36$ .

Генотип  $Aa$ :  $0,6 \times 0,4 = 0,24$ . Гетерозигота жағдайында оның пайда болуы мүмкін екі формасы бар. Сперматозоидтар аллельді алып жүретін бірінші  $TO$  аллельдің жұмыртқасы дейін, немесе кері жағдайда, сперматозоидтар дейін және ұрық жұмыртқасы  $TO$ . Сондықтан  $0,24 + 0,24 = 0,48$  қосамыз.

Генотип  $aa$ :  $0,4 \times 0,4 = 0,16$ .

Тышқандардың екінші ұрпағы

Енді осы зиготалар дамып, қайтадан гаметалар шығаратын ересек тышқандарға айналады деп елестетіп көрейік, аллель жиіліктері алдыңғы буынмен бірдей немесе өзгеше болады деп күтер ме едік? Генотип  $AA$  гаметалардың 36%, ал гетерозиготалар гаметалардың 48%, ал генотип түзіледі  $aa$  16%. Жаңа аллель жиілігін есептеу үшін гомозиготалы және гетерозиготаның жартысын қосамыз, келесідей:

Аллель жиілігі  $TO$ :  $0,36 + \frac{1}{2}(0,48) = 0,6$ .

Аллель жиілігі дейін:  $0,16 + \frac{1}{2}(0,48) = 0,4$ .

Егер оларды бастапқы жиіліктермен салыстыратын болсақ, олардың бірдей екенін түсінеміз. Демек, эволюция тұжырымдамасына сәйкес, ұрпақ бойында аллель жиіліктерінде ешқандай өзгерістер болмағандықтан, популяция тепе-теңдікте болады - ол дамымайды.

Харди-Вайнберг тепе-теңдік жорамалдары.

Аллель жиілігі ұрпақ бойында тұрақты болып тұруы үшін алдыңғы популяция қандай шарттарды орындауы керек? Харди-Вайнберг тепе-теңдік моделінде эволюцияланбайтын популяция келесі болжамдарға сәйкес келеді: Халық шексіз көп. Гендер дрейфтінің стохастикалық немесе кездейсоқ әсерін болдырмау үшін популяция мөлшері бойынша өте үлкен болуы керек. Популяциялар аз болған кезде, гендер дрейфтінің әсері (аллель жиіліктерінің кездейсоқ өзгеруі, бір ұрпақтан екінші ұрпаққа) іріктеу қателігінен әлдеқайда көп болады және белгілі бір аллельдердің фиксациясына немесе жоғалуына әкелуі мүмкін.

Гендердің ағымы жоқ. Миграция популяцияда жоқ, сондықтан ген жиілігін өзгерте алатын аллельдер келе де, кете де алмайды. Мутация жоқ. Мутациялар - ДНҚ тізбегіндегі өзгерістер және олардың әр түрлі себептері болуы мүмкін. Бұл кездейсоқ өзгерістер популяциядағы генофондты хромосомаларға гендерді енгізу немесе жою арқылы өзгертеді.

Кездейсоқ жұптасу. Гаметаларды араластыру тінтуір мысалында қолданылған болжам сияқты кездейсоқ түрде жүргізілуі керек. Сондықтан популяциядағы жеке адамдар арасында серіктес таңдау болмауы керек, оның ішінде инбридинг (туысқан адамдардың көбеюі). Жұптасу кездейсоқ болмаған кезде аллельдік жиіліктің бір ұрпақтан екінші ұрпаққа өзгеруіне әкелмейді, бірақ ол күтілетін генотип жиілігінен ауытқу тудыруы мүмкін.

Популяция ішіндегі аллель жиілігін өзгерте алатын әртүрлі генотиптері бар адамдардың дифференциалды репродуктивті табысы жоқ. Басқаша айтқанда, гипотетикалық популяцияда барлық генотиптердің көбею және тіршілік ету ықтималдығы бірдей. Егер халық осы бес шартты қанағаттандырмаса, оның нәтижесі эволюция болады. Әрине, табиғи популяциялар бұл болжамдарға сәйкес келмейді. Сондықтан, Харди-Вайнберг моделі ген мен аллельдік жиіліктің шамамен бағаларын жасауға мүмкіндік беретін нөлдік гипотеза ретінде қолданылады. Осы бес шарттың жоқтығынан басқа, халықтың тепе-теңдікте болмауының басқа да себептері болуы мүмкін. Бұлардың бірі қашан болады локустар жыныстық қатынасқа немесе сегрегациядағы



бұрмалаушылық құбылыстарына байланысты немесе мейоздық диск (геннің немесе хромосоманың әрбір көшірмесі келесі ұрпаққа бірдей ықтималдылықпен берілмеген кезде). Мәселелер шешілді. Фенилкетонурия тасымалдаушыларының жиілігі АҚШ-та шамамен 10000 жаңа туылған нәрестенің біреуінде фенилкетонурия деп аталатын ауру бар. Бұл бұзылыс метаболикалық бұзылыстағы рецессивті гомозиготаларда ғана көрінеді. Осы мәліметтерді біле отырып, ауруды тасымалдаушылардың тұрғындар арасында жиілігі қандай?

Харди-Вайнберг теңдеуін қолдану үшін серіктес таңдау патологияға байланысты генмен байланысты емес және инбридинг жоқ деп ойлауымыз керек. Сонымен қатар, біз АҚШ-та миграциялық құбылыстар жоқ, жаңа фенилкетонурия мутациясы жоқ, ал көбею мен тіршілік ету ықтималдығы генотиптер арасында бірдей деп болжаймыз.

Егер жоғарыда айтылған шарттар дұрыс болса, біз Харди-Вайнберг теңдеуін есепке сәйкес есептеулер жүргізу үшін қолдана аламыз. Біз 10000 туылған сайын аурудың бір жағдайы болатынын білеміз, сондықтан  $ne^2 = 0.0001$  және рецессивті аллельдің жиілігі осы мәннің квадрат түбірі болады: 0,01. Қалай  $p = 1 - ne$ , Біз міндеттіміз  $b = 0,99$  құрайды. Енді бізде екі аллельдің жиілігі бар: 0,01 және 0,99. Тасымалдағыштардың жиілігі 2 деп есептелетін гетерозиготалардың жиілігін білдіреді:  $2pq = 2 \times 0,99 \times 0,01 = 0,0198$ . Бұл халықтың шамамен 2% -на тең. Есіңізде болсын, бұл тек шамамен алынған нәтиже.

Харди-Вайнбергте келесі популяция тепе-теңдікке ие ме?

Егер біз популяциядағы әрбір генотиптің санын білетін болсақ, онда ол Харди-Вайнберг тепе-теңдігінде болса, қорытынды жасауға болады. Осы типтегі мәселелерді шешудің қадамдары келесідей: Байқалған генотип жиілігін есептеңіз ( $D, H, Y, R$ )

Аллель жиілігін есептеңіз ( $b, Y, ne$ )  $p = D + \frac{1}{2} H, q = R + \frac{1}{2} H$

Күтілетін генотип жиілігін есептеңіз ( $b^2, 2ne$  және  $ne^2$ ) Күтілетін сандарды есептеңіз ( $b^2, 2ne$  және  $ne^2$ ), бұл мәндерді жалпы жеке адамдар санына көбейту. Күтілген сандарды тестпен бақыланғандармен салыстырыңыз  $X^2$  Пирсон туралы. Көбелектер популяциясы. Мысалы, біз көбелектердің келесі популяциясы Харди-Вайнберг тепе-теңдігінде екенін тексергіміз келеді: гомозиготалы доминантты генотипке ие 79 адам бар (AA), Гетерозиготаның 138 (Aa) және 61 рецессивті гомозиготалы (aa). Бірінші қадам - байқалған жиіліктерді есептеу. Біз мұны генотипке келетін даралардың санын жеке даралардың жалпы санына бөлу арқылы жасаймыз:

$$D = 79/278 = 0,28$$

$$H = 138/278 = 0,50$$

$$R = 61/278 = 0,22$$

Жақсы жұмыс істегенімді тексеру үшін бұл бірінші қадам, мен барлық жиіліктерді қосамын және ол 1 беруі керек. Екінші қадам - аллель жиілігін есептеу.

$$b = 0,28 + \frac{1}{2} (0,50) = 0,53$$

$$ne = 0,22 + \frac{1}{2} (0,50) = 0,47$$

Осы мәліметтер арқылы мен күтілетін генотип жиілігін есептей аламын ( $b^2, 2ne$  және  $ne^2$ )

$$b^2 = 0,28$$

$$2pq = 0,50$$

$$ne^2 = 0,22$$

Күтілетін сандарды жеке адамдар санына көбейте отырып есептеймін. Бұл жағдайда бақыланатын және күтілетін даралардың саны бірдей, сондықтан мен популяция тепе-теңдікте деген қорытынды жасай аламын.

Алынған сандар бірдей болмаған кезде, мен аталған статистикалық тестті қолдануым керек ( $X^2$  Пирсон).

**Жаңа тақырыпты бекіту:** 10мин.

**5.5.Көрнекілік құралдары:** мультимедиялық проектор (презентация).

**5.6.Негізгі әдебиеттер:**

1. Медициналық генетика : мед. училищелер мен колледждерге арналған оқулық = Медицинская генетика : учебник для мед. училищ и колледжей / ред. Н. П. Бочков; қазақ тіліне ауд. Б. Н. Дюсенбекова. - М. : ГЭОТАР - Медиа, 2015.
2. Қуандықов, Е. Ө. Медициналық биология және генетика [Мәтін] : оқулық / Е. Ө. Қуандықов. - Алматы : Эверо, 2014. - 312 б. С
3. Акуленко, Л. В. Биология медициналық генетика негіздерімен [Текст] : мед. училищелер мен колледждерге арналған оқулық / Л. В. Акуленко, И. В. Угаров ; қазақ тіліне ауд. Қ. А. Естемесова. - М. : ГЭОТАР - Медиа, 2016. - 416 бет с
4. Бурунбетова, Қ. Қ. Генетика негіздері [Мәтін] : оқулық / Қ. Қ. Бурунбетова ; ҚР БҒМ. - Алматы : Дәуір, 2013. - 264 бет. с.
5. Қоштаева С.Қ., Шынпейсова Г.П., Исмаилова А.А. Молекулалық биология, медициналық генетика. Оқу құралы. , 2019
6. Қазымбет, П. Медициналық және биологиялық терминдердің түсіндірме сөздігі. Т. 1 [Мәтін] : сөздік / П. Қазымбет, Даленов, А. Жақанов. - Астана : ЖШС "Медициналық Радиобиология Ғылыми Орталығы" ; Алматы : Эверо, 2014. - 220 бет. С
7. Ньюсбаум, Р. Л. Медициналық генетика [Текст] : оқу құралы / Р. Л. Ньюсбаум, Р. Р. Мак-Иннес, Х. Ф. Виллард; орыс тіліндегі ред. Н. П. Бочков ; Қазақ тіліне ауд. А. А. Төребеков. - М. : ГЭОТАР - Медиа, 2014. - 528 бет. +эл. опт. диск (CD-ROM)

#### Электронды басылымдар:

1. Биология медициналық генетика негіздерімен [Электронный ресурс] : мед. училищелер мен колледждерге арн. оқулық / Л. В. Акуленко, И. В. Угаров ; қазақ тіл. ауд. Қ. А. Естемесова. - Электрон. текстовые дан. (43.6Мб). - М. : ГЭОТАР - Медиа, 2016. - 416 б. с. - ISBN 978-5-9704-3463-5 :

2. Медициналық биология, генетика және радиобиология. Шынпейсова Г.П. , 2019  
<https://aknurpress.kz/login>

3. Медициналық биология және генетика. Уалшерова А.Н., Исмаилова А.А. , 2019  
<https://aknurpress.kz/login>

4. Генетика негіздері: Оқулық. / ҚР Білім және ғылым министрлігі, ҚР Жоғары оқу орындарының қауымдастығы. - Алматы: Дәуір, 2013. - 264б. <http://rmebrk.kz/>

**Сабақты қорытындылау:** 15мин.

#### 5.7. Бақылау сұрақтары: (кері байланыс)

1. Харди-Вайнберг заңы.
2. Х. Вайнберг тәжірибесі.

### №33 Сабақ

**5.1. Тақырыбы:** Адамның экологиялық генетикасы. Фармакогенетика.

**Сағат саны:** 2 сағ. 90 мин.

**5.2. Мақсаты:** Фармогенетика байланысты жалпы мәселелерді қарастыру және түсіндіру.

**5.3. Оқу міндеттері:** Білім алушылар адамның экологиялық генетикасы заңдылықтарын білу.

**Ұйымдастыру кезеңі:** 5 мин.

Білім алушылардың сабаққа қатысуын тексеру.

Білім алушылардың сабаққа дайындығын тексеру.

**Білім алушылардың өтілген тақырып бойынша білімін тексеру:** 30 мин.

**Жаңа сабақ түсіндіру:** 30 мин.

**5.4. Дәріс тезісі: Жалпы мәселелер.** Адамның экологиялық генетикасы- мекен орта факторларының тұқым қуалаушылыққа тигізетін әсерлерін зерттейді. Орта факторлары генотиптің құрылымына және қызметіне екі түрлі әсер етуі мүмкін: арнайы (спецификалық) факторлардың ағзаға әсер етуі салдарынан белгілі бір аллельдер әрекетінің байқалуы өзгереді; даралардың және популяциялардың генетикалық материалдары өзгереді;

Бірінші типті әсерлер жеке адамдар деңгейінде патологиялық реакциялардың (аурулардың), ал популяциялық деңгейде- ортаға жақсы не нашар бейімделуі (адаптациялануы, жерсінуді) күйінде байқалуы мүмкін. Орта факторлары әсерлерінен аллельдердің патологиялық байқалуын

экогенетикалық реакциялар немесе экогенетикалық аурулар деп аталады. Екінші типті әсерлерге қоршаған орта факторлары индукциялаған мутациялық құбылыс пен сұрыптауды жатқызамыз. Бұл екі құбылыс адамдардың тұқым қуалаушылық өзгергіштігі қарқынының жеке дара және популяциялық деңгейлерде жоғарылауына алып келеді.

Адамның экологиялық генетикасының негізі болып эволюция құбылысының жалпыбиологиялық заңдылықтары саналады. Генотиптердің өзгеруі ағзаларының (популяцияның) өзгеруіне алып келеді, ал популяциядағы сұрыптау популяция генофондын қалыптастырады. Демек, бір биологиялық түрдің, сол сияқты адамдардың, эволюциясы- оның генотиптерінің эволюциясы болып табылады. Эволюция құбылысының негізі болып саналатын өзгергіштіктің бірден-бір көзі болып мутациялар саналады. Биологиялық түрлердің маңызды және тұрақты сипаттамаларының бірі- нақтылы орта жағдайларында олардың мутациялық құбылысының тұрақты және оптималды деңгейде болуы. Қоршаған орта популяциялардың не даралар тобының тұқым қуалаушылық ерекшеліктеріне қарай олардың сұрыпталуына, тірі қалуына, "гүлденіп" дамуына алып келеді. Биологиялық тұрақты түрлерде мутациялық құбылыс пен сұрыптау арасында үнемі тепе-теңдік байқалып тұрады. Адам эволюциясы барысында оның мекен ордасы (климат, қорек, от, киім, мекенжай, т.б.) үнемі өзгеріп отырған. Бұл өзгерістерге адам ағзасы бір жағынан генотиптерінің өзгеруі нәтижесінде бірте-бірте жайлар бейімделіп келген. Мұның бәрі жүзмыңдаған жылдар бойына адамның биологиялық болмысын қалыптасытырып, адамның қоршаған ортаға жейкілікті дәрежеде бейімделуіне алып келді.

Қазіргі кезде адамның тіршілік ортасы тез қарқынмен және кең көлемде өзгеруде, ал адамның тұқым қуалаушылығы, популяциялық деңгейде, осыншама тез өзгере алмайды. Сондықтан да қазіргі кезеңде адам популяцияларында мутациялық құбылыс пен сұрыптау деңгейі едәуір жоғарылады. Эволюция барысында адам популяцияларында үнемі байқалып отыратын мутациялық, генетикалық-автоматтық (гендердің дрейфі) құбылыс және сұрыптау салдарынан кең көлемді балансты полиморфизм қалыптастырылған. Қазіргі адам популяцияларында оның көлемі өте үлкен. Мысала, адамның антигендік, ферменттік, рецепторлық және басқа-да молекулалық-биохимиялық тұрпатын анықтайтын гендердің кем дегенде 25%, яғни 25000 гені, 2 не одан да көп аллельдерден тұратын полиморфтық жүйе күйінде кездеседі, демек жеке генотиптер вариациясы 2-нің 25000 дәрежесіне тең. Мұндай көптүрліліктің қаншалықты үлкендігіне көз жеткізу үшін мынаны ескерген жөн: тек 25 полиморфы жүйенің вариациялары (2-нің 25 дәрежесіне тең) бүкіл ғаламшарды мекендейтін адамдар санына тең (6 миллиардтан астам) әртүрлі жеке генотиптерді пайда етер еді. Адамның ферменттік жүйелерінің, тасымалдаушы белоктарының, антигендерінің және жасуша рецепторларының көптеген вариациялары ағзадағы химиялық заттардың метаболизмдерінің, биологиялық агенттерге не физикалық факторларға кері жауап реакцияларының жеке ерекшеліктерін туғызды. Осылардың бәре адам экогенетикасының зерттеу объектілері болып саналады. Адам экогенетикасы XX ғасырдың 50 жылдарынан бастап дамып келеді. Бұл жылдары адам ағзасында кейбір ферменттердің жетіспеушілігі салдарынан дәрі-дәрмектерге қарсы тұқым қуалайтын патологиялық реакциялар байқалған. Бұл құбылысты сипаттау үшін неміс генетигі Ф. Фогель фармакогенетика деген терминді қолдануды ұсынды. Адам экогенетикасын зерттеулер соңғы жылдары адамның мекен ортасының "жаңа", бұрын кездеспеген факторлармен (дәрі-дәрмектер, пестицидтер, тамақ қоспалары, т.б.) ластануы нәтижесінде жеделдетіледі. Бұрын адамдар бұл заттармен тіпті жанаспаған, сондықтан-да бұл заттарға қарсы сұрыптау болмаған. Кейбір аллельдер гендердің дрейфі не басқа да себептер нәтижесінде популяцияда жинақталуы мүмкін, бірақ олар ұзақ уақыт "үнсіз" күйде болып фенотиптік байқалмаған. Ал, жаңа жағдайларда олар активтеніп фенотиптік байқалуын көрсетуі мүмкін.

Бұрын "үнсіз" күйде болып келген гендердің жаңа экологиялық факторлар әсерінен активтенуін-факторлардың экогенетикалық әсері деп атайды. Экогенетикалық аурулардың қалыптасуының популяциялық-генетикалық түсіндірмесі. Қазіргі кезде ағзалардың орта факторлары әсерлеріне

тұқым қуалайтын реакциялары тек қана дәрі-дәрмектерге ғана емес, сол сияқты физикалық факторларға, тамақтарға, әсіресе тамақтарға қосылған қоспаларға, атмосфера ластануына, кәсіби зиянды факторларға да байқалған. Сыртқы орта факторларының әрекеттеріне ағзаның генетикалық реакцияларының ерекшеліктерін клиникалық-генеалогиялық, егіздерді зерттеу немесе популяциялық-статистикалық әдістер арқылы зерттеуге әбден болады. Сыртқы орта әрекеттеріне ағзаның тұқым қуалайтын патологиялық реакциялары

Ағзаның орта факторлары әсеріне өте жоғары сезімтал болуының негізі болып кейбір арнайы (спецификалық) мутациялар саналады. Ортаның зиянды факторлары барлық адамдарды зақымдамай, тек кейбір осы мутацияларға генетикалық бейімді ағзаларды ғана зақымдайды. Адам ағзасына енген химиялық қосылыстардың метаболизмінің (юнотрансформациясының) генетикалық тұрғыдан бақыланатыны белгілі. Ағзаға енген химиялық заттардың биотрансформациясына қатысатын патологиялық экогенетикалық реакцияларды қалыптастыратын полиморфтық локустарға- цитохром Р-450, N-ацетилтрансфераза, қан сарысуының параксоназы және холинэстеразасы, глюкоза-6-фосфат-дегидрогеназа, лактоза, протеиназ ингибиторы т.б. жатады.

Экогенетикалық реакциялар кейбір сирек кездесетін мутантты аллельдер не полиморфты жүйелер арқылы, сол сияқты бір немесе бірнеше гендер әрекеті нәтижесінде бақылау мүмкін.

**Фармакогенетика**- адам ағзасының дәрі-дәрмек әсерлеріне қарсы тұқым қуалайтын реакцияларын зерттейді. Адамдардың кез- келген фармакогенетикалық реакциялары адам популяциясында қазіргі кезде қолданылатын фармакологиялық заттарды қолданғанға дейін эволюция процесінде қалыптасқан кең көлемді генетикалық полиморфизмі негізінде дамиды. Қолданылатын дәрі-дәрмектердің тиімділігі мен қосымша әсерлері әртүрлі топтарда және ағзаларда түрліше болатындығы дәрігерлік практикадан белгілі. Ағзаға дәрі-дәрмектердің стандартты дозасын енгізгеннен кейін оның қандағы концентрациясы бір адамдарда оптимумнан (тиімді доза) төмен болса, яғни әсер етпесе, екінші біреулерде улау деңгейіне жетер еді.

Дәрі- дәрмектердің ағзадағы тағдыры оның биотрансформациялануына немесе оның сіңірілуіне, таралу (мүшелерге, ұлпаларға, жаушаларға, оганнелаларға), рецепторлармен өзара әректесу, метаболизм және ағзадан шығарылу құбылысына байланысты. Осы фармакокинетикалық құбылыстардың әрбір кезеңдері генетикалық тұрғыдан бақылауда болатыны, яғни арнайы емес ферменттердің қатысуымен жүретіні сөзсіз. Адам популяциясында кең көлемді балансты полиморфизм болатынын ескерсек әрбір дәрі- дәрмектің фармакинетикалық кезеңдердегі тағдыры полиморфты ферменттер немесе белок жүйесімен байланысты екені өзінен- өзі түсінікті. Безгекке қарсы препараттарды (примахин, дифенилсульфан, сульфониламидтер, көк толүидин т.б.) қабылдау эритроциттердің гемолизденуіне (еруіне) алып келеді. Фармакогеникалық аурудың тағы бір түрі- гипертермия рагі. Ол доминантты тип арқылы тұқым қуала"ды деп болжалады. Бұл аурудың қоздырушы факторлары болып кейбір инголяциялық анестетиктер (фтротан, этил эфиірі, метоксифлуран) саналады. Ауру адамдардың дене температурасы 44 градусқа дейін көтеріледі. Және тахикардия, демалудың жиілеуі, гипоксия, ацидоз, гиперкалиемия, гипокальцемиа т.б. байқалады. Осындай 180 ауру анықталып, олардың 60% жүректің тоқталуы салдарынан дүние салған. Болашақтағы адамдардың денсаулығын сақтауда адам экогенетикасының маңызы еселеніп өсетіні сөзсіз. Себебі, профилактикалық медицина- адам экогенетикасы тұжырымына сай әрбір даралардың қалыпты тіршілік етуі биохимиялық полиморфизмнің патологиялық экогенетикалық әсерлерінің алдын- алуы үшін ең қолайлы жағдайларды қалыптастыруға бағытталады.

**Жаңа тақырыпты бекіту:** 10мин.

**5.5.Көрнекілік құралдары:** мультимедиялық проектор (презентация).

**5.6.Негізгі әдебиеттер:**

1. Медициналық генетика : мед. училищелер мен колледждерге арналған оқулық = Медицинская генетика : учебник для мед. училищ и колледжей / ред. Н. П. Бочков; қазақ тіліне ауд. Б. Н. Дюсенбекова. - М. : ГЭОТАР - Медиа, 2015.



2. Қуандықов, Е. Ө. Медициналық биология және генетика [Мәтін] : оқулық / Е. Ө. Қуандықов. - Алматы : Эверо, 2014. - 312 б. С
3. Акуленко, Л. В. Биология медициналық генетика негіздерімен [Текст] : мед. училищелер мен колледждерге арналған оқулық / Л. В. Акуленко, И. В. Угаров ; қазақ тіліне ауд. Қ. А. Естемесова. - М. : ГЭОТАР - Медиа, 2016. - 416 бет с
4. Бурунбетова, Қ. Қ. Генетика негіздері [Мәтін] : оқулық / Қ. Қ. Бурунбетова ; ҚР БҒМ. - Алматы : Дәуір, 2013. - 264 бет. с.
5. Қоштаева С.Қ., Шынпейсова Г.П., Исмаилова А.А. Молекулалық биология, медициналық генетика. Оқу құралы. , 2019
6. Қазымбет, П. Медициналық және биологиялық терминдердің түсіндірме сөздігі. Т. 1 [Мәтін] : сөздік / П. Қазымбет, Даленов, А. Жақанов. - Астана : ЖШС "Медициналық Радиобиология Ғылыми Орталығы" ; Алматы : Эверо, 2014. - 220 бет. С
7. Ньюсбаум, Р. Л. Медициналық генетика [Текст] : оқу құралы / Р. Л. Ньюсбаум, Р. Р. Мак-Иннес, Х. Ф. Виллард; орыс тіліндегі ред. Н. П. Бочков ; Қазақ тіліне ауд. А. А. Төребеков. - М. : ГЭОТАР - Медиа, 2014. - 528 бет. +эл. опт. диск (CD-ROM)

#### Электронды басылымдар:

1. Биология медициналық генетика негіздерімен [Электронный ресурс] : мед. училищелер мен колледждерге арн. оқулық / Л. В. Акуленко, И. В. Угаров ; қазақ тіл. ауд. Қ. А. Естемесова. - Электрон. текстовые дан. (43.6Мб). - М. : ГЭОТАР - Медиа, 2016. - 416 б. с. - ISBN 978-5-9704-3463-5 :

2. Медициналық биология, генетика және радиобиология. Шынпейсова Г.П. , 2019  
<https://aknurpress.kz/login>

3. Медициналық биология және генетика. Уалшерова А.Н., Исмаилова А.А. , 2019  
<https://aknurpress.kz/login>

4. Генетика негіздері: Оқулық. / ҚР Білім және ғылым министрлігі, ҚР Жоғары оқу орындарының қауымдастығы. - Алматы: Дәуір, 2013. - 264б. <http://rmebrk.kz/>

**Сабакты қорытындылау:** 15мин.

#### 5.7. Бақылау сұрақтары: (кері байланыс)

1. Адамның экологиялық генетикасы.
2. Фармакогенетика.

### №34 Сабак

**5.1. Тақырыбы:** Экогенетика және фармакогенетика негіздері.

**Сағат саны:** 2 сағ. 90 мин.

**5.2. Мақсаты:** Фармакогенетикалық аурулар туралы түсіндіру және емдеу жолдарын қарастыру.

**5.3. Оқу міндеттері:** Білім алушылар фармакогенетикалық аурулар заңдылықтарын білу.

**Ұйымдастыру кезеңі:** 5 мин.

Білім алушылардың сабаққа қатысуын тексеру.

Білім алушылардың сабаққа дайындығын тексеру.

**Білім алушылардың өтілген тақырып бойынша білімін тексеру:** 30 мин.

**Жаңа сабақ түсіндіру:** 30 мин.

**5.4. Дәріс тезісі:** Экогенетика екі ғылым – экология және генетика қиылысында пайда болған ғылыми бағыт болып табылады. Экогенетика генетикалық үдерістер мен экологиялық қарым-қатынастардың өзара әсерін зерттейді. Медицина үшін экогенетиканың және ластанудың ең маңызды аспекті қоршаған ортаның мутагендік, тератогендік және канцерогендік қасиеттері бар физикалық және химиялық табиғатты факторлармен ластанудың генетикалық салдарын зерттеу болып табылады. Дәріскер Нұрәлиева Ұлмира Әуезханқызы Экология мен генетиканың байланысы Бұл факторлардың әсері тұқым қуалайтын патологиялардың, қатерлі ісіктердің, дамудың туа біткен ақаулықтарының, репродуктивті қызметтің бұзылу жиілігінің жоғарлауымен көрінетін популяцияның генетикалық жүгінің көбеюіне алып келеді. Жүз мыңдаған жылдар бойы қоршаған орта өзгеріске ұшырап отырды, эволюция барысында биологиялық табиғат қалыптасты

және сол ортаға адам социальды және биологиялық түр ретінде бейімделді. Қазіргі кезде қоршаған ортаға адамзат ертеде кездеспеген жүздеген және мыңдаған ксенобиотиктер түседі. Адам өмір сүру ортасының жаңа факторлармен (дәрілер, пестицидтер, тағамдық қоспалар) толығуы адам экогенетикасының проблемаларының күрт артуына алып келді. Эволюция барысында адам мұндай заттармен кездеспеді, сондықтан бұл заттардың әсеріне байланысты сұрыпталу болған жоқ. Сондықтан бұл аллельдер популяцияда кеңінен таралуы мүмкін, алайда қоршаған орта жағдайы өзгергенде олар патологиялық көрініс беруі мүмкін. Бұл ортаның жаңа жағдайларында ғана қызметі көріне бастайтын «үндемейтін» аллельдер жайында. Мұны факторлардың экогенетикалық әсері деп атайды. «Үндемейтін» (не нейтральды) гендер туралы ұғым шартты. Кез келген аллельдің биологиялық немесе патологиялық әсері ортаның арнайы (спецификалық) бір факторларының әсеріне байланысты (тәуелді) жарыққа шығуы мүмкін. Экогенетиканың негізгі мақсаты тұқымқуалаушылыққа тәуелді патологиялық реакцияларды анықтау үшін сыртқы орта факторларының (әсіресе, жаңа) әсерін зерттеу. Бұл уақытынан бұрын өлімге ұшыраудан, мүгедектіктен, аурушылықтан қорғайтын әрбір адам үшін адаптивті ортаны құруға (жеке диета, климат таңдау, дәрілермен уланудан сақтау, кәсіби таңдау) негіз болады. Ағзаның экогенетикалық жауап кайтару реакциясы сырқы орта факторларының түріне және әсер ету дәрежесіне байланысты болады. Экогенетикалық ауруларға себеп болатын факторлардың негізгілері мыналар: •Атмосфераның ластануы – ірі қалалардағы зауыт, фабрикалардан, автокөліктерден бөлінетін улы газдар түрлі химиялық қосылыстар, шаң -тозаңға байланысты. •Биологиялық агенттерге сезімталдық – иммунитеттің болуы тұқым қуалайтын қасиет екені белгілі. Әр адамда иммунитеттің көріну дәрежесі әртүрлі, сол сияқты вакциналардың бірдей дозасына сезімталдық та түрліше болады.

**Жаңа тақырыпты бекіту:** 10мин.

**5.5.Көрнекілік құралдары:** мультимедиялық проектор (презентация).

**5.6.Негізгі әдебиеттер:**

1. Медициналық генетика : мед. училищелер мен колледждерге арналған оқулық = Медицинская генетика : учебник для мед. училищ и колледжей / ред. Н. П. Бочков; қазақ тіліне ауд. Б. Н. Дюсенбекова. - М. : ГЭОТАР - Медиа, 2015.
2. Қуандықов, Е. Ө. Медициналық биология және генетика [Мәтін] : оқулық / Е. Ө. Қуандықов. - Алматы : Эверо, 2014. - 312 б. С
3. Акуленко, Л. В. Биология медициналық генетика негіздерімен [Текст] : мед. училищелер мен колледждерге арналған оқулық / Л. В. Акуленко, И. В. Угаров ; қазақ тіліне ауд. Қ. А. Естемесова. - М. : ГЭОТАР - Медиа, 2016. - 416 бет с
4. Бурунбетова, Қ. Қ. Генетика негіздері [Мәтін] : оқулық / Қ. Қ. Бурунбетова ; ҚР БҒМ. - Алматы : Дәуір, 2013. - 264 бет. с.
5. Қоштаева С.Қ., Шынпейсова Г.П., Исмаилова А.А. Молекулалық биология, медициналық генетика. Оқу құралы. , 2019
6. Қазымбет, П. Медициналық және биологиялық терминдердің түсіндірме сөздігі. Т. 1 [Мәтін] : сөздік / П. Қазымбет, Даленов, А. Жақанов. - Астана : ЖШС "Медициналық Радиобиология Ғылыми Орталығы" ; Алматы : Эверо, 2014. - 220 бет. С
7. Ньюссбаум, Р. Л. Медициналық генетика [Текст] : оқу құралы / Р. Л. Ньюссбаум, Р. Р. Мак-Иннес, Х. Ф. Виллард; орыс тіліндегі ред. Н. П. Бочков ; Қазақ тіліне ауд. А. А. Төребеков. - М. : ГЭОТАР - Медиа, 2014. - 528 бет. +эл. опт. диск (CD-ROM)

**Электронды басылымдар:**

1. Биология медициналық генетика негіздерімен [Электронный ресурс] : мед. училищелер мен колледждерге арн. оқулық / Л. В. Акуленко, И. В. Угаров ; қазақ тіл. ауд. Қ. А. Естемесова. - Электрон. текстовые дан. (43.6Мб). - М. : ГЭОТАР - Медиа, 2016. - 416 б. с. - ISBN 978-5-9704-3463-5 :

2. Медициналық биология, генетика және радиобиология. Шынпейсова Г.П. , 2019

<https://aknurpress.kz/login>

3. Медициналық биология және генетика. Уалшерова А.Н., Исмаилова А.А. , 2019

<https://aknurpress.kz/login>

4. Генетика негіздері: Оқулық. / ҚР Білім және ғылым министрлігі, ҚР Жоғары оқу орындарының қауымдастығы. - Алматы: Дәуір, 2013. - 264б. <http://rmebrk.kz/>

**Сабақты қорытындылау:** 15 мин.

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

1. Экогенетика және негіздері.
2. Фармакогенетика негіздері.

### №35 Сабақ

**5.1. Тақырыбы:** Сыртқы орта әрекеттеріне ағзаның тұқым қуалайтын патологиялық реакциялары.

**Сағат саны:** 2 сағ. 90 мин.

**5.2. Мақсаты:** Білім алушыларға атмосфераның ластануы туралы түсіндіру.

**5.3. Оқу міндеттері:** Білім алушылар атмосфераның ластануы заңдылықтарын білу.

**Ұйымдастыру кезеңі:** 5 мин.

Білім алушылардың сабаққа қатысуын тексеру.

Білім алушылардың сабаққа дайындығын тексеру.

**Білім алушылардың өтілген тақырып бойынша білімін тексеру:** 30 мин.

**Жаңа сабақ түсіндіру:** 30 мин.

**5.4. Дәріс тезісі:** Белгілі бір ортада сол жерге тән емес, жаңа физикалық, химиялық және биологиялық заттардың болуын немесе бұл заттардың табиғи орташа көпжылдық деңгейден жоғары болуын ластану деп атаймыз. Атмосфераның ластануы табиғи (жанартаулар атқылауы, орман өрттері, шанды құйындар, үгілу) және антропогенді (өнеркәсіптер, жылу энергетикасы, ауыл шаруашылығы) жағдайда жүруі мүмкін. Атмосфераның табиғи жолмен ластануы жанартаудың атқылауына (Жер шарында бірнеше мың жанартау бар, олардың 500-ден астамы белсенді), тау жыныстарының үгітілуіне, шанды дауылдардың тұруына, орман өрттеріне (найзағай түскенде) теңіз тұздарының желмен аспанға көтерілуі мен ауадағы сулы ерігінді тамшыларының құрғауына, өлген организмдердің іріп-шіруі процестеріне байланысты. Атмосфераны табиғи жолмен ластайтындарға аэропланктондар, яғни, әртүрлі ауру қоздыратын бактериялар, саңырауқұлақ споралары, кейбір өсімдіктердің тозандары, сонымен қатар космос шаң-тозандары жатады. Космос шаңы атмосферада жанған метеориттер қалдықтарынан пайда болады. Секундыша атмосфера арқылы үлкен жылдамдықпен (11-ден 64 км/сек дейін) 200 млн-ға жуық метеориттер ауа қабатынан өтіп отырады да, 60-70 км биіктікте көбісі жанып үлгереді. Ғалымдардың айтуы бойынша тәулігіне жер бетіне 1018 кішігірім метеориттер түседі.

Жыл сайын жерге 2-5 млн тонна космостық шаң түсіп отырады. Табиғи шаң да Жермен жанасқан атмосфераның құрамдық бөлігіне жатады. Ол ауада қалқып жүретін радиустары 10–16–10–5м шамасындағы бөлшектерден тұрады. Атмосфераның төменгі қабаттарын шаңмен ластайтын көздердің арасында шөлді дала мен басқа да сусыз даланы айрықша атап кетуге болады. Атмосферадағы шаң буды суға айналдырумен қатар, күн радиациясын тікелей сіңіреді және тірі организмдерді күн сәулесінен қорғайды. Заттардың биологиялық жолмен ыдырауы көп мөлшерде күкіртті сутектің, аммиактың, көмірсутектерінің, азот оксидтерінің, көміртегі оксиді мен диоксидінің және т.б. түзілуіне және олардың атмосфераға түсуіне апарады. Атмосфералық ластануға табиғаттың алапат құбылыстарының қосатын үлесі айтарлықтай. Мысалы, орта есеппен жанартаулардың атқылау нәтижесінде жылына атмосфераға 30 - 150 млн/т газ және 30 - 300 млн/т ұсақ дисперсті күл тасталып отырады. Тек Пинатубо (Филиппин) жанартауы атқылаған кезде (1997 ж.) атмосфералық ауаға 20 млн тонна күкірт диоксиді шығарылды. Жанартаулар атқылағанда атмосфераға бірқатар химиялық ластағыштар - сынап, мышьяк, қорғасын, селен түседі. Ірі орман өрттері салдарынан да атмосфера көп мөлшердегі шаңмен ластанады. Кейбір ғалымдардың айтуынша, қазіргі кездегідей ауа райының ыстық болуы шамамен 55 млн жылдай бұрын да болған. Солтүстік теңізде, қазіргі Норвегия аумағында геологиялық авария болып, жанартау лавалары үлкен мұнай қабаттарының астына енген. Нәтижесінде атмосфераға 2 млн

тоннаға жуық буланған мұнай өнімдері бөлінген. Сол кездегі осы жағдай неге адып келгені, қанша уақытқа созылғаны белгілі. Атмосфералық ауадағы сол шаңды күлдер 200 000 жылға созылған еді. Қазіргі үрдіспен, алдағы 20 жыл ішінде атмосфераға тағы да осындай мөлшерде ластауыштар бөлінетін болады.

Атмосфералық ластанудың антропогендік (жасанды) көздеріне өнеркәсіптік кәсіпорындар, көлік, жылу энергетикасы, тұрғын үйлерді жылыту жүйелері, ауыл шаруашылығы және т.б. жатады. Тек өндірістік кәсіпорындардың ғана қоршаған ортаға әсер етіп ластауын мынадай негізгі түрлерге белуге болады: шикізат, материалдар, құрал-жабдықтар, отын, электр энергиясы, су, қалдықтар. Атмосфераға таралатындар: газ, бу, ауа тозаңы, энергетикалық : шу, инфрадыбыс, ультрадыбыс, дiрiл, электромагниттi өпiц, жарық, ультракүлгiн және лазерлi сәулелендiрулер және т.б. Ауаны ластайтын компоненттердiң химиялық құрамы отын-энергетика ресурстарының және өндірісте қолданылатын шикізаттың түріне, оларды өңдейтін технологияға байланысты болады. Атмосфераға бөлінетін 52 Гт әлемдік антропогендік шығарындының 90%-ын көмір қышқыл газы мен су буы құрайды (бұлар әдетте ластағыштар қатарына кіргізілмейді). Техногенді шығарындылардың құрамында бірнеше мыңдаған қосылыстар кездеседі. Бірақ олардың ішінде ең көп мөлшерде, яғни, тонналап атмосфераға шығарылатындарға қатты бөлшектер (шаң, түтін, күйе), көміртегі оксиді, күкірт диоксиді, азот оксидтері, фосфор қосылыстары, күкіртті сутек, аммиак, хлор, фторлы сутек жатады.

Ғалымдар, экологтар ғана емес, жұмысы мұнай кен орындарымен байланысты көптеген адамдар - мұнай өндіру кезінде бөлініп шығатын газдарды пайдаға асыру (утилизация) мәселелерін көтеріп жатыр. Үкімет теория жүзінде бұл бағыттың маңызды екенін көптен бері айтуда. Тіпті алғашқы жобалардың бірін бекітіп, мүмкіндігінше жақын арада іс жүзінде қолға алынатынын да айтты. Алауларда газдарды жағу арқылы Қазақстан бағалы энергетикалық ресурстардан қағылып отыр. Мұнан басқа бұл газ ластаушылардың бірі ретінде планета температурасының өзгеруіне әсер ететін қуатты көздердің бірі. Соңғы уақытқа дейін республикада атмосфералық ауаны ең қатты ластайтын көздерге, әсіресе, күлі көп шығатын көмірлерді пайдаланатын жылу энергетикалық кешендерді де жатқызып келді. Экономикалық дағдарыс кезінде қалада амалсыздан көнтеген өнеркәсіп орындары тоқтап қалды. Алайда қала атмосферасындағы көміртеті оксиді мен азот оксидінің мөлшерінің артуы саны күннен-күнге көбейе түскен автокөліктер есебінен болды. Қазақстанның үлкен қалаларында көп тараған химиялық ластаушы - күкіртті газ (күкіртті ангидрид). Зерттеулер өкпе паталогиясы мен атмосфералық ауаның ластануының арасында тікелей байланыс бар екенін көрсетеді. Күкіртті ангидридтің мөлшерінің көбеюі бронхиалды астма мен созылмалы бронхит ауруының асқынуына алып келеді.

**Жаңа тақырыпты бекіту:** 10мин.

**5.5.Көрнекілік құралдары:** мультимедиялық проектор (презентация).

**5.6.Негізгі әдебиеттер:**

1. Медициналық генетика : мед. училищелер мен колледждерге арналған оқулық = Медицинская генетика : учебник для мед. училищ и колледжей / ред. Н. П. Бочков; қазақ тіліне ауд. Б. Н. Дюсенбекова. - М. : ГЭОТАР - Медиа, 2015.
2. Қуандықов, Е. Ө. Медициналық биология және генетика [Мәтін] : оқулық / Е. Ө. Қуандықов. - Алматы : Эверо, 2014. - 312 б. С
3. Акуленко, Л. В. Биология медициналық генетика негіздерімен [Текст] : мед. училищелер мен колледждерге арналған оқулық / Л. В. Акуленко, И. В. Угаров ; қазақ тіліне ауд. Қ. А. Естемесова. - М. : ГЭОТАР - Медиа, 2016. - 416 бет с
4. Бурунбетова, Қ. Қ. Генетика негіздері [Мәтін] : оқулық / Қ. Қ. Бурунбетова ; ҚР БҒМ. - Алматы : Дәуір, 2013. - 264 бет. с.
5. Қоштаева С.Қ., Шынпейсова Г.П., Исмаилова А.А. Молекулалық биология, медициналық генетика. Оқу құралы. , 2019



6. Қазымбет, П. Медициналық және биологиялық терминдердің түсіндірме сөздігі. Т. 1 [Мәтін] : сөздік / П. Қазымбет, Даленов, А. Жақанов. - Астана : ЖШС "Медициналық Радиобиология Ғылыми Орталығы" ; Алматы : Эверо, 2014. - 220 бет. С

7. Ньюсбаум, Р. Л. Медициналық генетика [Текст] : оқу құралы / Р. Л. Ньюсбаум, Р. Р. Мак-Иннес, Х. Ф. Виллард; орыс тіліндегі ред. Н. П. Бочков ; Қазақ тіліне ауд. А. А. Төребеков. - М. : ГЭОТАР - Медиа, 2014. - 528 бет. +эл. опт. диск (CD-ROM)

#### Электронды басылымдар:

1.Биология медициналық генетика негіздерімен [Электронный ресурс] : мед. училищелер мен колледждерге арн. оқулық / Л. В. Акуленко, И. В. Угаров ; қазақ тіл. ауд. Қ. А. Естемесова. - Электрон. текстовые дан. (43.6Мб). - М. : ГЭОТАР - Медиа, 2016. - 416 б. с. - ISBN 978-5-9704-3463-5 :

2.Медициналық биология, генетика және радиобиология. Шынпейсова Г.П. , 2019  
<https://aknurpress.kz/login>

3.Медициналық биология және генетика. Уалшерова А.Н., Исмаилова А.А. , 2019  
<https://aknurpress.kz/login>

4.Генетика негіздері: Оқулық. / ҚР Білім және ғылым министрлігі, ҚР Жоғары оқу орындарының қауымдастығы . - Алматы: Дәуір, 2013. - 264б. <http://rmebrk.kz/>

**Сабакты қорытындылау:** 15мин.

#### 5.7.Бақылау сұрақтары:(кері байланыс)

1.Атмосфера ластануы.

2.Қаршаған ортаны қорғау.

### №36 Сабак

**5.1.Тақырыбы:**Гендердің экспрессиялануының өзгеруі.

**Сағат саны:** 2 сағ. 90 мин.

**5.2. Мақсаты:** Білім алушыларға гендердің экспрессиялануының өзгеруі туралы түсіндіру.

**5.3. Оқу міндеттері:**Білім алушылар гендердің экспрессиялануының өзгеруі туралы білу.

**Ұйымдастыру кезеңі:** 5 мин.

Білім алушылардың сабаққа қатысуын тексеру.

Білім алушылардың сабаққа дайындығын тексеру.

**Білім алушылардың өтілген тақырып бойынша білімін тексеру:** 30 мин.

**Жаңа сабақ түсіндіру:** 30 мин.

**5.4. Дәріс тезісі:** Гендер экспрессиясы-геннің өзің көрсетуі,ол клетка үшін ақуызды синтездейді. Гендер экспрессиясы-генетикалық ақпараттың полипептидтер мен ақуыздарға ДНҚ-дан РНҚ арқылы тасмалдануы.Гендер экспрессиясының дифференциалды реттелуін жүзеге асыру қабілеті прокариоттар мен эукариоттардың негізгі қабілеті болып есептеледі.Қандай гендердің экспрессиялануы керек,қайсына керек емес барлығына бақылау жасалынады.Гендер көбіне біртіндеп экспрессияланады.Бір геннің активациясы басқа бірнеше геннің экспрессиясын тудыра алады. Эукариоттардағы гендер экспрессиясын реттелуі • Эукариоттар организмде гендердің реттелу механизмі прокариоттармен салыстырғанда күрделі процесс. Өйткені, эукариоттарда ядро қабығының болуы хромосома санының көп болуы, гендердің өзара әрекеттесуі, оператор гені санының артуы, сондай-ақ құрылымдық гендердің транскрипциясында индуктор ретінде гормондардың және жүйке жүйесінің қатысуы геннің жұмысының реттелуін күрделендіреді. 1972 жылы Григорьев ұсынған схема бойынша әр бір оперон информациясы бар зона құрылымдық гендерден және информациясы жоқ акцепторлық аймақтан тұрады.

Эукариот гендерінің экспрессиясы реттелуі 5 кезеңнен жүреді:

1.Гендік кезең – құрылымдық геннің көпшілігі ДНҚ кесінділерінен тұрады. ДНҚ кесіндісінің саны синтезделетін белоктың мөлшерін анықтайды. Егер ДНҚ көшірмесінің саны аз болса белок та жеткіліксіз мөлшерде түзіледі де ұзақ алмасу бұзылады

2. Транскрипциялық кезең – мұнда ДНҚ-ның құрылысына сәйкес про-и-РНҚ түзіледі. Про-и-РНҚ экзонинтронды үлестіктен тұрады. Мутацияға байланысты нуклеотидтер ретінің өзгеруі генетикалық ақпаратты өзгертеді.

3. Посттранскрипция кезең – түзілген про-и-РНҚ процессинг және сплайсингтің нәтижесінде жетілген и-РНҚ айналады.

4. Трансляция кезең – аминқышқылының полипептидтік тізбек жүреді.

5. Посттрансляциялық кезең – синтезделген полипептидтік тізбектерден арнайы ферменттердің қатысуымен сутекті, гидроксипты және SS байланыстар түзіліп 2-ші, 3-ші, 4-ші реттік құрылымдық белоктар қалыптасып организмнің қызметін атқаруға бағытталады.

**Жаңа тақырыпты бекіту:** 10мин.

**5.5. Көрнекілік құралдары:** мультимедиялық проектор (презентация).

**5.6. Негізгі әдебиеттер:**

1. Медициналық генетика : мед. училищелер мен колледждерге арналған оқулық = Медицинская генетика : учебник для мед. училищ и колледжей / ред. Н. П. Бочков; қазақ тіліне ауд. Б. Н. Дюсенбекова. - М. : ГЭОТАР - Медиа, 2015.

2. Қуандықов, Е. Ө. Медициналық биология және генетика [Мәтін] : оқулық / Е. Ө. Қуандықов. - Алматы : Эверо, 2014. - 312 б. С

3. Акуленко, Л. В. Биология медициналық генетика негіздерімен [Текст] : мед. училищелер мен колледждерге арналған оқулық / Л. В. Акуленко, И. В. Угаров ; қазақ тіліне ауд. Қ. А. Естемесова. - М. : ГЭОТАР - Медиа, 2016. - 416 бет с

4. Бурунбетова, Қ. Қ. Генетика негіздері [Мәтін] : оқулық / Қ. Қ. Бурунбетова ; ҚР БҒМ. - Алматы : Дәуір, 2013. - 264 бет. с.

5. Қоштаева С.Қ., Шынпейсова Г.П., Исмаилова А.А. Молекулалық биология, медициналық генетика. Оқу құралы. , 2019

6. Қазымбет, П. Медициналық және биологиялық терминдердің түсіндірме сөздігі. Т. 1 [Мәтін] : сөздік / П. Қазымбет, Даленов, А. Жақанов. - Астана : ЖШС "Медициналық Радиобиология Ғылыми Орталығы" ; Алматы : Эверо, 2014. - 220 бет. С

7. Ньюссбаум, Р. Л. Медициналық генетика [Текст] : оқу құралы / Р. Л. Ньюссбаум, Р. Р. Мак-Иннес, Х. Ф. Виллард; орыс тіліндегі ред. Н. П. Бочков ; Қазақ тіліне ауд. А. А. Төребеков. - М. : ГЭОТАР - Медиа, 2014. - 528 бет. +эл. опт. диск (CD-ROM)

**Электронды басылымдар:**

1. Биология медициналық генетика негіздерімен [Электронный ресурс] : мед. училищелер мен колледждерге арн. оқулық / Л. В. Акуленко, И. В. Угаров ; қазақ тіл. ауд. Қ. А. Естемесова. - Электрон. текстовые дан. (43.6Мб). - М. : ГЭОТАР - Медиа, 2016. - 416 б. с. - ISBN 978-5-9704-3463-5 :

2. Медициналық биология, генетика және радиобиология. Шынпейсова Г.П. , 2019  
<https://aknurpress.kz/login>

3. Медициналық биология және генетика. Уалшерова А.Н., Исмаилова А.А. , 2019  
<https://aknurpress.kz/login>

4. Генетика негіздері: Оқулық. / ҚР Білім және ғылым министрлігі, ҚР Жоғары оқу орындарының қауымдастығы . - Алматы: Дәуір, 2013. - 264б. <http://rmebrk.kz/>

**Сабақты қорытындылау:** 15мин.

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

1. Гендер экспрессиясы дегеніміз не?

2. Эукариот гендерінің экспрессиясы реттелу кезеңдері.

## №2 Аралық бақылау сұрақтары

1. Жасушалық цикл. Жасушалық цикл кезеңдері.

2. Цитогенетика кезеңдері.

3. Көбею. Жыныс жасушалары.

4. Митоз. Апоптоз.

5. Мутация. Мутация түрлері.



- 6.Молекулалық-генетикалық зерттеу әдістері және олардың медицинадағы маңызы.
- 7.Ақуыздың бірінші,екінші, және үшінші реттік құрылымы.
- 8.РНҚ молекуласының құрылысы және қызметі.
- 9.Геном туралы түсінік.
- 10.Генетикалық код және оның қасиеттері.
- 11.Мультифакторлы аурулар.
- 12.Медициналық протозология..
- 13.Жасуша тіршілігіндегі жарғақшаның рөлі.
- 14.Цитоқаңқаның рөлі. Жасушалық циклді реттеу.
- 15.Тұқымқуалайтын аурулардың зертханалық зерттеу әдістері.
- 16.Белгілердің тұқымқуалау типтері.
- 17.Генетикалық код және оның қасиеттері.
- 18.Хромосоманың құрылысы және атқаратын қызметі.
19. Хромосомалық аурулар және оның алдын алу жолдары.
- 20.Геномдық мутация.
- 21.Хромосомалардың жіктелуі.
- 22.Париж және Денвер классификациясы.
- 23.Амниоцентез және кордоцентез.
- 24.Жасушаның мембранасыз органоидтары.
- 25.Медициналық гельминтология.
- 26.Қартаю теориясы.Канцерогенез.
- 27.Цитоқаңқаның рөлі.
- 28.Көбеюдің түрлері.Жынысты және жыныссыз көбею.
- 29.Жасушаның негізгі компоненттері.Ядро және цитоплазма.
- 30.Жасушаның бөлінуі. Мейоз және оның фазалары.

OҢTҮСТІК QAZAQSTAN

**MEDISINA**

**AKADEMIASY**

«Оңтүстік Қазақстан медицина академиясы» АҚ



SOUTH KAZAKHSTAN

**MEDICAL**

**ACADEMY**

АО «Южно-Казахстанская медицинская академия»

Жалпы білім беретін пәндер кафедрасы

Әдістемелік өңдеу

044-73/11-275

100 беттің 99 беті



OҢTҮСТІК QAZAQSTAN

**MEDISINA**

**AKADEMIASY**

«Оңтүстік Қазақстан медицина академиясы» АҚ



SOUTH KAZAKHSTAN

**MEDICAL**

**ACADEMY**

АО «Южно-Казахстанская медицинская академия»

Жалпы білім беретін пәндер кафедрасы

Әдістемелік өңдеу

044-73/11-275

100 беттің 100 беті