

ОҢТҮСТІК-ҚАЗАҚСТАН MEDISINA AKADEMIASY «Оңтүстік Қазақстан медицина академиясы» АҚ		 SOUTH KAZAKHSTAN MEDICAL ACADEMY АО «Южно-Казахстанская медицинская академия»
«Морфологиялық пәндер» кафедрасы		044-81/11
Әдістемелік өңдеу		1 беттің 1 беті

Қазақстан Республикасының Денсаулық сақтау министрлігі
«Оңтүстік Қазақстан Медицина Академиясы» АҚ жанындағы
медицина колледжі

АУДИТОРИЯЛЫҚ САБАҚҚА АРНАЛҒАН
ӘДІСТЕМЕЛІК ӨНДЕУ

Пән атауы: ЖКП 04 «Медициналық биология және медициналық
 генетика негіздері»

Мамандығы: 09110100 «Стоматология»

Біліктілігі: 4S09110102 «Дантист»

Курс: 1, 2 курс

Семестр: I, III семестр

Қорытынды бақылау түрі: диф.сынақ

Барлық сағаттардың/кредиттердің жалпы жүктемесі KZ- 24 сағат/1
 кредит

Аудиториялық – 16

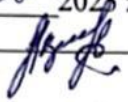
Симуляциялық – 8

Шымкент, 2023 ж.

ОҢТҮСТІК-ҚАЗАҚСТАН MEDISINA AKADEMIASY «Оңтүстік Қазақстан медицина академиясы» АҚ		 SOUTH KAZAKHSTAN MEDICAL ACADEMY АО «Южно-Казахстанская медицинская академия»
«Морфологиялық пәндер» кафедрасы		044-81/11
Әдістемелік өңдеу		1 беттің 2 беті

«Морфологиялық пәндер» кафедрасының мәжілісінде қаралды және ұсынылды.

Хаттама № 1 « 1 » 09 2023 ж.

Кафедра меңгерушісі:  Ералхан А.Қ.

QONTUSTIK-QAZAQSTAN MEDISINA AKADEMIASY «Оңтүстік Қазақстан медицина академиясы» АҚ		 SOUTH KAZAKHSTAN MEDICAL ACADEMY АО «Южно-Казахстанская медицинская академия»
«Морфологиялық пәндер» кафедрасы		044-81/11
Әдістемелік өңдеу		1 беттің 3 беті

№1 Сабақ

5.1. Тақырыбы: Кіріспе. Молекулалық биология және медициналық генетика пәні және оның міндеті, негізгі даму кезеңдері. Нуклеин қышқылдарының және ақуыздардың құрылысы, қасиеті және атқаратын қызметі.

Сағат саны: 45 мин

5.2. Мақсаты: Білім алушылар жасушаның молекулалық биологияның қызметін, оның алуан түрлілігі мен тірі организмдердің құрылысын білу. Нуклеин қышқылдарының және ақуыздардың құрылысы, қасиеті және атқаратын қызметі туралы түсінік.

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: 10 мин.

Жаңа сабақ түсіндіру: 20мин.

5.4. Теория 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-құлық 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 аудара 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 Левенгукпен жалғастырды, ол жылдар өткен соң микроскопта әртүрлі микроорганизмдермен сынамалар

ОҢТҮСТІК-ҚАЗАҚСТАН MEDISINA AKADEMIASY «Оңтүстік Қазақстан медицина академиясы» АҚ		SOUTH KAZAKHSTAN MEDICAL ACADEMY АО «Южно-Казахстанская медицинская академия»
«Морфологиялық пәндер» кафедрасы		044-81/11
Әдістемелік өңдеу		1 беттің 4 беті

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.

Нуклеин қышқылдары: (лат. *nucleus* — ядро) — биополимерлер (полинуклеотидтер), нуклеотидтер қалдықтарынан құралған жоғары молекулалы органикалық қосылыстар. ДНҚ және РНҚ нуклеин қышқылдары барлық тірі ағзалардағы жасушаларда болады және тұқым қуалаушылықтың жүзеге асуын, тасымалдануын, сақталу сияқты маңызды қызметін атқарады. Нуклеин қышқылдарының полимерлі формасы полинуклеотидтер деп аталады. Нуклеотид тізбектері фосфор қышқылының қалдығымен байланысады (фосфодиэфирлі байланыс). Нуклеотидте екі ғана типті гетероциклді рибоза және дезоксирибоза молекуласы бар, яғни екі түрлі нуклеин қышқылы бар дезоксирибонуклеин қышқылы және (ДНҚ) және рибонуклеин қышқылы (РНҚ).

ДНҚ — Дезоксирибонуклеин қышқылы. Қант — дезоксирибоза, азоттық негіздерден: пуриндік — гуанин (G), аденин (A), пиримидиндік — тимин (T) және цитозин (C). ДНҚ екі полинуклеотидті тізбектен тұрады, антипараллель бағытында. РНҚ — Рибонуклеин қышқылы. Қант — рибоза, азоттық негіздерден: пуриндік — гуанин (G), аденин (A), пиримидиндік урацил (U) и цитозин (C). Полинуклеотидті тізбектің құрылымы ДНҚ —ға ұқсайды. РНҚ молекуласындағы рибозаның ерекшелігіне байланысты екіншілік және үшіншілік құрылым пайда етеді, әртүрлі тізбектер арасындағы комплементарлы аймақтар құру арқылы. Нуклеин қышқылдарының құрамы мен құрылысы [өңдеу | қайнарын өңдеу]. Нуклеин қышқылдарының толық емес гидролизі нәтижесінде нуклеотидтер түзіледі (25-сызбанұсқа). Олар нуклеин қышқылдары полимер тізбегінде қайталанып отыратын күрделі құрылым буындары (мономерлері). Ал нуклеотидтерді одан әрі гидролиздесе, ортофосфор қышқылын және пентоза мен азотты негізге айырылатын нуклеозидтерді түзеді.



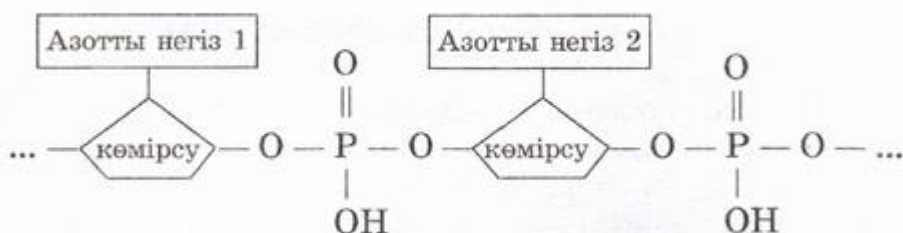
Яғни, нуклеин қышқылдарының құрамына азотты негіздер (пиримидинді, пуринді), фосфор қышқылы және моносахаридтер (рибоза мен дезоксирибоза) кіреді. Нуклеин қышқылдары құрамындағы моносахаридтердің қалдығына байланысты рибонуклеин қышқылы және

ОҢТҮСТІК-ҚАЗАҚСТАН MEDISINA AKADEMIASY «Оңтүстік Қазақстан медицина академиясы» АҚ		 SKMA -1979- MEDICAL ACADEMY АО «Южно-Казахстанская медицинская академия»
«Морфологиялық пәндер» кафедрасы		044-81/11
Әдістемелік өңдеу		1 беттің 5 беті

дезоксирибонуклеин қышқылы болып екіге бөлінеді. ДНҚ молекулалық массалары бірнеше мыңнан ондаған миллионға жетеді.

ДНҚ мен РНҚ құрамының айырмашылығы — нуклеин қышқылын толық гидролиздеу арқылы анықталды. Оларды гидролиздегенде, әр түрлі заттардың қоспасы түзіледі (36 кесте).

Нуклеин қышқылдары құрамында көмірсудың гидроксил тобы мен фосфор қышқылының арасында күрделі эфирлік байланыс түзіледі, ал азотты негіз көмірсудың жанынан жалғасады. Полинуклеотидтің құрылысын сызбанұсқамен былай өрнектеуге болады:



акуыздар сияқты нуклеин қышқылдары әр түрлі болады. Олардың организмдегі функциясы да әр алуан. Нуклеин қышқылдарының да акуыздар сияқты әр түрлі құрылымдары болады.

Нуклеин қышқылының бірінші құрылымында моонуклеотидтер белгілі тәртіппен орналасады.

Нуклеин қышқылының екінші құрылымы макромолекулалардың кеңістікте қос шиыршық болып орналасуын көрсетеді. Бұл кезде молекулалар арасында және молекула ішінде сутектік байланыс арқылы әрекеттесу болады.

НҚ-ның макромолекуласы екі полинуклеотидті тізбектен құралады. Олар кеңістікте қос оралма түзеді (54-сурет). Оралманы фосфор қышқылының полиэфірі түзеді, пиримидин және пурин туындыларының жазық молекуласы оралманың ішінде болады.

Нуклеин қышқылының макромолекуласындағы бірінші ішінде бірі жатқан ширатылған екі оралмада, пиримидин және пурин қалдықтары өзара сутектік байланыс арқылы байланысқан.

Сутектік байланыс белгілі бір жұп пиримидин және пурин туындыларының арасында түзіледі. Оларды комплементарлы жұптар деп атайды. Ондай жұптар: тимин (Т) — аденин (А) және цитозин (С) — гуанин (G).

ДНҚ-ның қос оралмалы сызбанұсқасында таспамен көрсетілгендері фосфор қышқылымен көмірсулардың полиэфірінің макромолекуласы. Бұларды қосып жатқан түзулер пиримидин және пурин туындылары, олар комплементарлы жұптар.

Нуклеин қышқылының үшіншілік щрылымы — ДНҚ мен РНҚ-ның кеңістікте шумақталып орналасуы.

Нуклеин қышқылдарының маңызы. 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

QONTUSTIK-QAZAQSTAN MEDISINA AKADEMIASY «Оңтүстік Қазақстан медицина академиясы» АҚ		SOUTH KAZAKHSTAN MEDICAL ACADEMY АО «Южно-Казахстанская медицинская академия»
«Морфологиялық пәндер» кафедрасы		044-81/11
Әдістемелік өңдеу		1 беттің 6 беті

ұрпақтан-ұрпаққа беру кілті қандай зат құрамында?" деген занды сұрақ туады. Тірі ағзада жоғары молекулалы үш қосылыс бар. Олар — нуклсин 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 писcleos — ядро) бөліп алғандықтан, ол заттарды Нуклеин қышқылдары деп атады. Нуклеин қышқылдарының құрамы күрделі келеді.

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 пурин негіздерінің ішінде әсіресе аденин (А) мен гуанин (О), пиримидин негіздерінің ішіндегі әсіресе маныздысы-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, ГДР, УДР, СДР және ТДР) мен нуклеозидтрифосфаттар (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. Мындаған 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 кездессе, ал бактериялар ДНҚ-да — N6-метиладенин және 5-гид-роксиметилцитозин. 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

ОҢТҮСТІК-ҚАЗАҚСТАН MEDISINA AKADEMIASY «Оңтүстік Қазақстан медицина академиясы» АҚ		SOUTH KAZAKHSTAN MEDICAL ACADEMY АО «Южно-Казахстанская медицинская академия»
«Морфологиялық пәндер» кафедрасы		044-81/11
Әдістемелік өңдеу		1 беттің 7 беті

құрылым формулала-рын 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 моонуклеотид 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.

Нуклеин қышқылдары биологиялық тұрғыдан маңызды рөл атқарады. Олар тірі организмдердегі генетикалық ақпаратты сақтайтын және тасымалдайтын жасушаның (жасушаның) маңызды құрам бөліктері болып табылады. Нуклеин қышқылдары ақуыз биосинтезіне қатысады және тірі организмдерде тұқым қуалаушылықты сақтап, оның бір ұрпақтан екінші ұрпаққа берілуін қамтамасыз етеді. ДНҚ жасуша ядросының хромосомасында (99%), рибосомаларда және хлоропластарда, ал РНҚ ядрошықтарда, рибосомаларда, митохондрияда, пластидтер мен цитоплазмада кездеседі.

Олар жасушаның қай бөлігінде шоғырланса, соған байланысты қызмет атқарады. Жоғарыда айтылғандай, ДНҚ организмдегі тұқым қуалаушылық ақпаратты сақтайтын гендердің құрылыс материалы болып табылады. Ал РНҚ үш түрлі болғандықтан: рибосомдық (р-РНҚ); тасымалдаушы (т-РНҚ) және ақпараттық (а-РНҚ) әр түрлі қызметтер атқарады. ДНҚ мен РНҚ қызметтері 1940 жылдардан бастап анықталып, түрлі биологиялық тәжірибелер арқылы дәлелденген. Осы зерттеулер нәтижесінде молекулалық генетика ғылымы жедел дами бастады. Соңғы жылдары ғалымдар жоғары организмдердің гендерін бактериялар мен ашытқы саңырауқұлақтарының организмне енгізуді іске асырды. Соңынан оларды ақуыз синтездеуге пайдаланды. Мысалы, инсулин генін осылайша "жұмыс істеткізді". Адам инсулині ең алғаш рет E. coli деген бактерияның көмегімен 1982 жылы алынды. *Осылайша бір типтегі организмнен алынған генді басқа типтегі организмге енгізуді гендік инженерия деп атайды.* Жоғарыда айтылған инсулин, өсу гормоны — соматотропин, сондай-ақ гемофилия ауруына қолданылатын VIII фактор — гендік инженерияның өнімдері. Қазіргі кезде гендік инженерияның көмегімен түрлі жұқпалы ауруларға қарсы вакциналар өндіріле бастады. Қазақстан Ұлттық ғылым академиясының академигі М. Ә. Айтхожин жасушалық

ОҢТҮСТІК-ҚАЗАҚСТАН MEDISINA AKADEMIASY «Оңтүстік Қазақстан медицина академиясы» АҚ		 SOUTH KAZAKHSTAN MEDICAL ACADEMY АО «Южно-Казахстанская медицинская академия»
«Морфологиялық пәндер» кафедрасы		044-81/11
Әдістемелік өңдеу		1 беттің 8 беті

макромолекулалардың (нуклеин қышқылдары мен ақуыздың) синтезі саласында өте маңызды зерттеу жұмыстарын жүргізді.

Жаңа тақырыпты бекіту: 5 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. Уалшеров 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: 5 мин.

5.7. Бақылау сұрақтары (кері байланыс)

1. Нуклеин қышқылдары дегеніміз туралы түсінік.
2. ДНҚ дегеніміз не?
3. РНҚ дегеніміз не?

№2 Сабақ

5.1. Тақырыбы: Геном және ген. Гендердің жіктелуі. Гендік, геномдық, хромосомалық мутациялар.

Сағат саны: 45 мин.

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

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

Ұйымдастыру кезеңі: 5 мин.

Білім алушылардың сабаққа қатысуын тексеру.

Білім алушылардың сабаққа дайындығын тексеру.

QONTUSTIK-QAZAQSTAN MEDISINA AKADEMIASY «Оңтүстік Қазақстан медицина академиясы» АҚ		SOUTH KAZAKHSTAN MEDICAL ACADEMY АО «Южно-Казахстанская медицинская академия»
«Морфологиялық пәндер» кафедрасы		044-81/11
Әдістемелік өңдеу		1 беттің 9 беті

Білім алушылардың өтілген тақырып бойынша білімін тексеру: 10 мин.

Жаңа сабақ түсіндіру: 20 мин.

5.4.Теория 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 — нуклсин 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) пулиндік және пиримидиндік негізден, пентоза көмірсуынан (Д-рибоза немесе Д — дезоксирибозадан) және фосфор қышқылынан құралады. Нуклеин қышқылының құрамына кіретін пурин негіздерінің ішінде әсіресе аденин (А) мен гуанин (О), пиримидин негіздерінің ішіндегі әсіресе маныздысы- 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, ГДР, 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. Мындаған 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

ОҢТҮСТІК-ҚАЗАҚСТАН MEDISINA AKADEMIASY «Оңтүстік Қазақстан медицина академиясы» АҚ		SOUTH KAZAKHSTAN MEDICAL ACADEMY АО «Южно-Казахстанская медицинская академия»
«Морфологиялық пәндер» кафедрасы		044-81/11
Әдістемелік өңдеу		1 беттің 10 беті

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 кездессе, ал бактериялар ДНҚ-да – N6-метиладенин және 5-гид-роксиметилцитозин. 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, моноклеотид 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 моноклеотид 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 көрсетуге болады.

Жаңа тақырыпты бекіту: 5 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.

ОҢТҮСТІК-ҚАЗАҚСТАН MEDISINA AKADEMIASY «Оңтүстік Қазақстан медицина академиясы» АҚ		 SKMA -1979-	SOUTH KAZAKHSTAN MEDICAL ACADEMY АО «Южно-Казахстанская медицинская академия»
«Морфологиялық пәндер» кафедрасы			044-81/11
Әдістемелік өңдеу			1 беттің 11 беті

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: 5мин.

5.7. Бақылау сұрақтары (кері байланыс)

1. ДНҚ және РНҚ.

2. Нуклеотидтер және азоттық негіздер.

№3 Сабақ

5.1. Тақырыбы: Хромосомалар. Адамның кариотипі туралы түсінік.

Сағат саны: 45 мин.

5.2. Мақсаты: Адамның кариотипі туралы түсінік. Хромосомалардың жіктелуі.

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:10 мин.

Жаңа сабақ түсіндіру:20 мин.

5.4.Теория

тезисі:

Хромосомалар

жиынтығы организмнің әрбір жасушасы ядросындағы адам мен жануарлар түрлеріне ғана тән құрылыс белгілері болатын хромосомалар жиынтығы. Хромосомалар жиынтығында хромосомалардың белгілі бір түрінен, яғни бір-біріне ұқсас тек екі хромосома болады. Бұларды гомологиялық хромосомалар деп атайды. Дене (сома) жасушалары хромосомалар жиынтығында бір-біріне ұқсас хромосомалар қосарынан орналасады. Бұлардың біреуі аналық организмнен, ал екіншісі аталық организмнен тұқым қуалау арқылы келген. Сома жасушасындағы қосарынан орналасқан хромосомаларды — хромосомалардың диплоидты жиынтығы (2n), ал мейоздық бөлінуден кейінгі пісіп жетілу сатысындағы жыныс жасушаларындағы бір-бірден жеке жатқан хромосомаларды — хро-мосомалардың гаплоидты жиынтығы (n) деп атайды. **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. Ядро

QONTUSTIK-QAZAQSTAN MEDISINA AKADEMIASY «Оңтүстік Қазақстан медицина академиясы» АҚ		SOUTH KAZAKHSTAN MEDICAL ACADEMY АО «Южно-Казахстанская медицинская академия»
«Морфологиялық пәндер» кафедрасы		044-81/11
Әдістемелік өңдеу		1 беттің 12 беті

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.

Жоғарыда айтылғандай, хромосоманы зерттеу кезінде клетканың экваторлық пластинкасында оларды сынауға болады, ал хромосомалардың морфологиясын, құрылымын және шамасын талдау олардың өзара ұқсастығы мен айырмасын дәл анықтауға мүмкіндік береді.

Бір түрге жататын организмнің әр түрлі дене тканьдері клеткаларының хромосомаларын зерттеу мынаны көрсетті: әр түрдің хромосома саны және оның құралы оның езіне ғана тән болады. Жануарлардың немесе өсімдіктердің, белгілі бір систематикалық тобының дене клеткасындағы хромосомалар жиынтығын *кариотип* деп атайды. Дене клеткаларындағы хромосомалар санының түрлік тұрақтылығы, саны, ұзындығы, морфологиялық белгілерінің жиынтығы *кариотип* деп аталады.

Табиғи сұрыптаудың барысында әр түрдің өзіне сай хромосом аппараты қалыптасқан. Әдетте хромосомалар жұп санды болып келеді. *2n* әдетте көпшілік организмге тән *диплоидты* (қосарланған хромосомалар жинағы) болады. Диплоид жиынтығын ойша екіге бөлгенде, *1 n* хромосома қалса, оны *гаплоидты* жиынтық дейді. Бұл жыныс клеткаларында болады.

Организмнің әр түрлі белгілері хромосомалар санымен ғана емес, олардың формасы, көлемі және орналасуына қарай сипатталады. Бұл көрсеткіштердің барлығы «ариотип» деген ұғымға бірігеді. Хромосомалардың диплоидтық жиынтығы ата мен анадан берілгендіктен олар дене клеткаларында (екі дана) жұп болады. Жұп санды хромосомаларды *гомологиялық* (құрылысы және шығу тегі бір, бірақ атқаратын қызметі әр түрлі деп аталады.

Осының нәтижесінде бір клетка екіге бөлініп, жас клеткалар түзіледі. Анафазада хромосомалардың клетка полюсіне ығысуы бірден басталып, өте тез арада бітеді. **Жыныстық көбеюдің цитологиялық негіздері.** Жыныстық көбею жануарлар мен өсімдіктердің көбеюінің бір түрі. Жыныстық көбею жолында жаңа организм әдетте аналық және аталық жыныс клеткалары – гаметалардың (грекше «гамета» – ұрғашы, «гаметес» — еркек) қосылуынан пайда болған зиготадан (грекше «зиготос» — қосылған) дамиды. Зигота кезеңі — ұрықтың алғашқы даму сатысы және ол бұл кезде екі еселенген (диплоидты) хромосомаларды бар бір клеткадан тұрады. **Партеногенез** (грекше «партенос — ұрықтанбай даму) – организмдердің жыныстық көбеюінің бір түрі. Бұл ұрықтанбаған аналық клетканың дамуы. Бұл жолымен көбею жыныстық көбеюдің түрі ретінде бір клеткалы және көп клеткалы омыртқасыздар арасында және өсімдіктерде көп тараған. Дегенмен де бұл жыныстық көбеюдің жекеленген түрі болып табылады. Жыныстық көбеюдің биологиялық маңызы жаңа организмде ата-анасынан екі түрлі тұқым қуу белгілері болады және ол ұрпақтың тіршілік ортасының өзгерістеріне бейімділігін арттырады, сұрыптау үшін көп материал береді. Жыныс тканьдері клеткаларының физиологиялық тұрғыдан мамандану құрылымына және физиологиялық ерекшелігіне өз әсерін тигізген. Сондықтан жануарлар мен өсімдіктердің аналық және аталық жыныс клеткалары бір-бірінен әлдеқайда өзгеше болады. Бұл өзгешеліктердің эволюция барысында пайда болуының өз мәні бар. Мысалы, жұмыртқа клеткасы тұқым қуу ақпаратын берумен қатар ұрықтың алғашқы сатысында оны қоректік затпен қамтамасыз етеді. Ал аталық жыныс клеткаларында мұндай қасиет жоқ, олар тек қана аталық қасиетті тұқымға береді де, жұмыртқа клеткасының әрі қарай дамуын септігін тигізбейді. Жыныс клеткаларының даму жолдары мен ұрықтану процестері әр түрлі, мысалы, жануарлар мен өсімдіктерде. Бірақ жыныс клеткаларының даму негізінде бір жалпы процесс бар – ол ұрық клеткаларының (эмбриондық) бөлшектенуі (дифференция) және осы клеткалардың хромосомалар санының азаю механизмі (редукция). Бұл

QONTUSTIK-QAZAQSTAN MEDISINA AKADEMIASY «Оңтүстік Қазақстан медицина академиясы» АҚ		SOUTH KAZAKHSTAN MEDICAL ACADEMY АО «Южно-Казахстанская медицинская академия»
«Морфологиялық пәндер» кафедрасы		044-81/11
Әдістемелік өңдеу		1 беттің 13 беті

механизмді басқаратын да, атқаратын да мейоз – жыныс клеткаларының бөліну әдісі. Осы мейоз арқылы аталық және аналық хромосомалар қосылып, олардың саны екі есе азаяды. **Гематогенез** («гамета» — жыныс клеткасы, «генезис» — тегі) — деп жыныс клеткаларының даму және қалыптасу процесін айтады. Жануарлардың жыныс клеткалары эмбриондық ұрық клеткаларынан пайда болады. Осы клеткалардың бірнеше рет бөлінуінің нәтижесінде сомалық (дене) және ұрық клеткалары шығады. Соңғылардың қайталап бөлінуі арқылы бірінші жыныс клеткалары түзіледі. Алғашқы кезде олар эмбриондық дене клеткаларына ұқсас, бірақ физиологиялық бөлшектенуге әлі жетпеген. Әр түрлі ұзақтыққа созылған тиыштық кезеңінен кейін, бірінші жыныс клеткалары гониялық клеткаларға (гамета бастамасы) айналады. Бастапқы кезде екі жыныстың да гониялары бірдей болғанмен, кейінде еркек жыныстыларда – бірінші оогониилерге бөлшектенеді. Ұрғашы және еркек жыныс клеткаларының құрылуында түбірлі өзгешеліктер бар. **Сперматогенез**. Сперматогенез (грекше «сперматос» — ұрық, «генезис» — туу, пайда болу) аталық жыныстық клетка – сперматозоид түзеді. Сперматогенез жоғарғы сатыдағы жануарларда аталық ұрық безінің түтікшесінде өтеді. Бұл процесс төрт сатылы кезеңнен тұрады. *Бөліну сатысында* – аталық гамета – сперматогониидегі кейбір клеткалар митоз жолымен хромосоманың диплоидтық санын сақтай отырып бөліне бастайды. Бұдан кейін олардың кейбіреулерінде өсу сатысы басталып, клетка көлемі біраз үлкейеді және бұларды 1-қатардағы сперматоциттер деп атайды. Бірінші қатардағы сперматоциттер мейоз әдісімен бөліне бастайды. Бұл кезең жануарларда жетіле бөліну деп аталады. *Өсу сатысында* I – сперматоциттердің ядроларында, жоғарыда айтылған мейоздың профаза кезеңіндегі өзгерістер болып өтеді. Бірінші жетіле бөліну кезеңінің нәтижесінде II – қатардағы сперматоциттер пайда болады. Сонымен бір диплоидты I – сперматоид клеткасынан екі мейоздық бөліну нәтижесінде төрт гаплоидты сперматидалар шығады. Сперматогенездің ақырғы сатысы *сперматозоидтардың пәсіп жетілуімен* аяқталады. Бұдан әрі бөліну жүрмегенмен сперматидтер күрделі өзгерістерден кейін, кәдімгі сперматозоид қалпына келеді, сперматидтердің сперматозоидтарға айналу процесі спермиогенез деп аталады. Морфологиялық жағынан әр түрдің сперматозоидтарының өзіне тән ерекшелігі бар. Олардың осы тұраралық морфологиялық ерекшеліктері түрлердің жыныстық оқшаулануына бірімен бірінің қосылмауына бір себепші болып есептеледі. **Оогенез** (грекше «оон» — жұмыртқа) – жануарларда жұмыртқа клеткаларының жетілуі. Оогенез, яғни жыныс клеткаларының көбею, өсу, жетілу уақыты әр жануарларда әр түрлі. Негізінде ұрғашы және еркек организмдердің жыныс клеткаларының өсіпөну жолдары бір-біріне ұқсас болғанымен кейбір өзгешеліктері де бар. Біріншіден, 1-ооциттердің өсу сатысы 1-сперматоциттерге қарағанда ұзақтау, себебі болашақ жұмыртқа клеткасында осы кезде қоректік заттар жиналады.

Екіншіден, әрбір 1-ооциттен екі рет мейоздық бөлінуден кейін төрт ооцит бөлініп шыққанмен олардың біреуі ғана (жұмыртқа клеткасы) әрі қарай өсіпжетіліп сперматозоидпен қосыла алады. Ал қалған үшеуі тесік тәріздес жеке клетка болып дербестене амай, тіршілігін жояды. Бұл үш ооцит гаплоидты хромосомалар болғанмен цитоплазмалық заттар аз, сондықтан зиготаның өсіпөнуін қамтамасыз ете алмайды. Сондықтан олар редуциялық немесе бағыттаушы (полярлық) дене деп аталады.

Бірінші рет бөлінгенде 2 қатарлы ооцит және бірінші бағыттаушы дене, ал екінші рет бөлінгенде хромосома жиынтығы гаплоидты өсуге қабілетті, жетілген жұмыртқа клеткасы мен екінші бағыттаушы дене жетіледі. Демек, ооциттерде сперматоциттермен салыстырғанда мейоздық бөлінуде клетка денесі тең бөлінбейді, бұл жағдайда мейоздық екі бөлінуден кейін төрт клетканың біреуі ғана жұмыртқа клеткасына айналады.

Жоғарғы сатыдағы жануарларда жаңа организм дамитын бірден-бір клетка – жұмыртқа клеткасы. Осы сипатталған процестердің белгілі бір сатысында әр түрдің аналық ұрық безінен

QONTUSTIK-QAZAQSTAN MEDISINA AKADEMIASY «Оңтүстік Қазақстан медицина академиясы» АҚ		SOUTH KAZAKHSTAN MEDICAL ACADEMY АО «Южно-Казахстанская медицинская академия»
«Морфологиялық пәндер» кафедрасы		
Әдістемелік өңдеу		044-81/11 1 беттің 14 беті

жұмыртқа клеткасы бөлініп шығады. (овуляция – дамуы жетілген жұмыртқаның аналық безден дене қуысына шығуы басталады). Жұмыртқа клеткасы мен спермияның ядролы (пронуклеустер) бірінші жарты сағаттың ішінде қосылып диплоидты ядро құрайды. Міне, осылайша ұрықтанған жұмыртқа клеткасын *зигота* деп атайды.

Сперматозоид өз ДНҚ-сын әкеліп қосумен қатар, жұмыртқа клеткасындағы даму бағдарламасын жандандырып, іске қосады. Зат алмасу жағынан жұмыртқа клеткасы ұрықтанар алдына енжар онда ДНҚ синтезделмейді, ал РНҚ және белоктар өте баяу түзіледі. Егерде спермиялар құтқармаса, аналық безден дене қуысына көмегінсіз тез арада тіршілік қабілетін жоғалтады.

Моногибридтік будандастыру

Сырт пішіні бір-бірінен бір ғана белгіден өзгешелігі бар аталық-аналық жұптарын қосуды моногибридтік будандастыру деп атайды. Мысалы: аналық өсімдік сары, аталық жасыл немесе керісінше. Осы белгілердің сырт көрінісін *фенотип*, ал нәсілдік қасиеттердің, яғни гендердің жиынтығы – *генотип* деп атайды. Бұл атауларды 1903 жылы В.Иоганнсен кіргізген. «Р» қатарында будандастырып отырған аталық-аналықтардың белгілері (сары, жасыл т.б.), яғни фенотипі жазылады. Белгілердің фенотипінің дәл үстінде жазылған әріптер (*AA*, *aa*) сол белгілердің нәсілдік қасиеттері – гендері.

Гаметаның құрамында белгінің жұп нәсілдік қасиетінің, яғни иллельдердің біреуі ақ болады. Қарама қарсы жұп белгілерді 1907 жылы В.Бэтсон *аллеломорфтық жұп* деп, ал белгінің жұптығын *аллеломорфизм* деп атаулы ұсынды. 1926 жылы Иоганисси «аллеломорфизм» атауын қысқаша – «аллелизм», ал бір жұптағы жеке бірлікті (факторды) «аллель» деп атауды ұсынды. «Доминанттық» немесе «ренессивті аллель» деп бір геннің қарама қарсы белгіні сипаттайтын күйін айтады.

F_1 – бірінші ұрпақ фенотипі бойынша біркелкі, бәрі сары, сондықтан Г.Мендельдің 1 заңын доминанттылық немесе «*бірінші ұрпақтың біркелкілік заңы*» деп атайды. Алғашқы ұрпақта ұқсас аллель қасиеттің біреуі доминант, рецессивті қасиет білінбей қалады. Аналық сары бұршақтың генотипі бірінші аллельден – *AA* тұрса, бірінші ұрпақтың сары бұршағының генотипі әр түрлі аллельден – «*A*» және «*a*» тұрады. осыған орай бірінші аллельден тұратын тұрақты генотипті (*AA* және *aa*) 1902 жылы В.Бэтсон гомозигота, ал әр түрлі аллельден тұратын ажырасатын түрін (*Aa*) – *гетерозигота* деп атауды ұсынуды. Бұл атаулар «зигота», яғни ұрықтанған жұмыртқа клеткасы деген терминнен шыққан. Бұл терминдер (атаулар) генетикада кеңінен қолданылады.

Дигибридтік және полигибридтік будандастыру

Екі жұп қарама-қарсы белгілері бар аталық-аналықтардан алынған будандарды Г. Де Фриз 1900 жылы дигибридтер деп, үш жұп белгісі барларды – үшгибридтер, көп белгілері барлары – полигибридтер деп атады.

Белгілердің тұқым қуу қасиетін зерттегенде әрбір белгі жеке геннің қызметімен шектелетінін ұмытпау керек. Демек, дигибридтік будандастыруда екі геннің тұқым қуу жолын тексереді.

Г.Мендель екі қарама-қарсы белгісі (екі жұп аллель) бар бұршақты будандастыру арқылы комбинативтік қисындау өзгергіштік құбылысын ашты. Ол екі басым белгісі бар – сары тегіс тұқымды (*AABB*) бұршақпен екі басыңқы белгісі бар – жасыл бұдыр тұқымды бұршақты (*aabb*) будандастырды. Бірінші ұрпақтағы өсімдіктері бәрі сары тегіс болып шықты (*AB*). Генотипі бойынша будандар дигетерозиготалы (*AaBb*) болды.

Екінші қатарда төрт ұрпақ пайда болды, олардың ара қатынасы мынадай еді:

Сары тегіс тұқым *AB* 315

Сары бұдыр тұқым *aB* 101

Жасыл тегіс тұқым *Ab* 108

QAZAQSTAN RESPUBLIKASY QAZAQSTAN MEDICINA AKADEMIASY «Оңтүстік Қазақстан медицина академиясы» АҚ		SOUTH KAZAKHSTAN MEDICAL ACADEMY АО «Южно-Казахстанская медицинская академия»
«Морфологиялық пәндер» кафедрасы		044-81/11
Әдістемелік өңдеу		1 беттің 15 беті

Жасыл бұдыр тұқым *ав* 32

Дигибридтік шағылыстырудың малда кездесетін мысалына тоқтала кетейік. Айтайық, мүйізсіз (тұқыл) қара бұқаны мүйізді қызыл сиырмен шағылыстырдық. Бірінші ұрпақтың бәрі біркелкі – тұқыл қара болып туады, яғни қара түспен мүйізсіздік доминатты белгі. Егер тұқылдың генін – *K* арқылы белгілесек, оның рецессивті аллелі – мүйіздік генін — *k*, қара түсін – *A* деп, оның қызыл түсін – *a* деп белгілейік. Тұқыл қара бұқа екі гені бойынша гомозиготалы, сондықтан оның генотипі *KKAA*, мүйізді қызыл сиыр да гомозиготалы, олардың генотипі *kkaa* болады. Егер аллельді жұп гендер *K* және *k* игілік хромосомаларда десек, онда *A* және *a* аллельдері түзу хромосомаларда. Редукциялық бөліну кезінде гаметаларға әрбір жұп хромосоманың біреуі түседі, сондықтан әрбір гаметасы бір имек хромосома *K* генімен және бір *A* гені бар түзу хромосомаға, ал енесінің гаметасы *k*, *a* гендері бар хромосомаға ие болады. *ak* гендері бар жұмыртқа клеткасы *AK* гендері бар сперматозоидтармен ұрықтанғанда диплоидты хромосомалар құрамы түзіледі, бірақ жұп хромосомаларда әр түрлі аллельдер: имек хромосомалардың біреуінде – *K*, екіншісінде – *k*, ал түзу хромосомаларда *A* және *a* болады да, барлық ұрпақтың генотипі *KkAa* екі гені бойынша гетерозиготалы болады. Ал фенотипі жағынан жоғарыда айтылғандай – тұқыл қара болады. Бірінші ұрпақтағы тұқымының гаметаларына редукциялық бөлінудің салдарынан бір имек, бір түзу хромосома түседі. Ата-енелерімен салыстырғанда оларда төрт түрлі гамета түзіледі: *KA*, *Ka*, *kA* және *ka* әрқайсысы 25%. Редукциялық бөліну кезінде әрбір жаңа клеткаға әр жұптан бір хромосома ғана түседі, ол оның шыққан тегіне байланысты емес және болашақ клеткаларға әр жұп хромосома екінші жұптан тәуелсіз бөлінеді. Осының нәтижесінде төрт түрлі гаметаның бөлінуі ықтимал: аналығының түзу имек хромосомалары, яғни *ak* гендері бар гаметалар түзіледі. Ұрықтанған кезде гаметалар бір-бірімен кездейсоқ ұшырасады. 16 түрлі зигота пайда болады. Демек, екінші ұрпақтың дигибридтері (F_2) мейоздағы хромосомалардың әр жұптарының тәуелсіз ажырасуы арқылы қамтамасыз етіледі. Біз келтірген мысалдарда тек қана екі геннің тұқым қуу жолын қарастырдық. Ал гибридік ұрпақтарда үш, төрт және одан да көп гендер қалай тұқым қуады? – деген сұрақ тууы мүмкін. Мендель бұршақтың үш түрлі қасиетінен, тұқымның сыртқы пішінінен, дән жарнағының бояуынан және дәннің қабығының бояуынан айырмашылығы бар түрлерімен тәжірибе жасаған. Бұл будандастырудан алынған 687 дәннің бәрінің басым белгілері болған. Олардың дәні тегіс (*A*), дән жарнағы қара қоңыр түсті (*B*) және дәнінің қабығы қоңырлау-сұр түсті (*C*). Рецессивті түрлер дәні бұдыр (*a*), дән жарнағы жасыл (*b*) және дән қабығы ақ (*c*) болған. Үшгетерозиготалық – *AaBbCc* болу себебі үш пар аллельдің үш жұп хромосомаларда орналасуына байланысты. Хромосомалардың тәуелсіз үйлесуі үшгетерозиготада сегіз түрлі гамета тәуелсіз үйлесуі үшгетерозиготада сегіз түрлі гамета құрылуына әсер етті:

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.

ОҢТҮСТІК-ҚАЗАҚСТАН MEDISINA AKADEMIASY «Оңтүстік Қазақстан медицина академиясы» АҚ		 SKMA -1979-	SOUTH KAZAKHSTAN MEDICAL ACADEMY АО «Южно-Казахстанская медицинская академия»
«Морфологиялық пәндер» кафедрасы		044-81/11	
Әдістемелік өңдеу		1 беттің 16 беті	

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. Уалшерева 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: 5мин.

5.7.Бақылау сұрақтары (кері байланыс)

1.Адам кариотипі.

2. Хромасомалардың жіктелуі.

№4 Сабақ

5.1.Тақырыбы: Адамдардың хромосомалық аурулары. Мутагенез және канцерогенез.Медициналық генетикалық кеңес беру негіздері.

Сағат саны: 45 мин.

5.2.Мақсаты: Мультифакторлы және хромосомалық ауруларды ажырата білу.

5.3.Оқу міндеттері: Білім алушылар тұқым қуалайтын аурулардың емдеу әдістерін білуі қажет.

Ұйымдастыру кезеңі: 5 мин.

Білім алушылардың сабаққа қатысуын тексеру.

Білім алушылардың сабаққа дайындығын тексеру.

Білім алушылардың өтілген тақырып бойынша білімін тексеру: 10 мин.

Жаңа сабақ түсіндіру: 20 мин.

5.4.Теория тезісі: Соңғы жылдары адамдардың аурушылдық және дүние салу (өлу) құрамына айтарлықтай көп үлес қосатын кең таралған аурулардың (атеросклероз, эссенциалдық гипертензия, қант ауруы (диабет), демікпе- бронх (ауа тамыр) астмасы, қатерлі ісік ауруының кейбір түрлері, дамудың туа біткен ақаулықтары т.б) генетикалық тетіктерін зерттеуге көп көңіл аударыла бастады.

Осы аурулардың дамуында генетикалық факторлармен бірге орта факторлары да бірлесе әсер етеді. Мұндай ауруларды **мультифакторлы** немесе **тұқым қуалауға бейім аурулар** деп атайды.

Қазіргі кезде адам патологияларының осы тобы медициналық – генетикалық кеңес беруде және денсаулық сақтау практикасында маңызды рөлге ие болуда, себебі тұрғындардың 10% - ы түрліше мультифакторлы аурулармен ауырады, ал адамның жалпы тұқым қуалайтын патологиясында олардың үлсіне 50% тиесілі болады. Адам геноманындағы 30000 – нан астам гендердің 89%-ы полигенді, мультифакторлы аурулардың дамуын бақылайды.

Тұқым қуалауға бейімділік аурудың дамуына не оның клиникалық байқауын модификациялауға үлес қосатын бірнеше гендердің аллельдерінің спецификациялық

ОҢТҮСТІК-ҚАЗАҚСТАН MEDISINA AKADEMIASY «Оңтүстік Қазақстан медицина академиясы» АҚ		SOUTH KAZAKHSTAN MEDICAL ACADEMY АО «Южно-Казахстанская медицинская академия»
«Морфологиялық пәндер» кафедрасы		044-81/11
Әдістемелік өңдеу		1 беттің 17 беті

комбинациялануы нәтижесінде қалыптасады. Аурудың дамуын бақылауы олардың **аддитивтік** әрекет етуі (әр бір ген аурудың дамуына шамалы ған үлес қосады, ал бәрі бірлесіп біртұтас белгіні (ауруды) дамытады) не көптеген гендердің ішінен **біреуі негізгі**, маңызы рөл атқарып, қалғандары модификациялаушы әсер етуі күйінде болуы мүмкін, мысалы **BRCA 1** және **BRCA 2** гендерінің сүт безі рагының дамуындағы рөлі.

Гендердің аддитивтік әсер етуі нәтижесінде дамытын аурулар тетіктерін белгілі бір шекпен шектелген полигендік тұқым қуалу моделі арқылы түсіндіруге болады. Бұл модель бойынша популяцияның дендері сау не ауру адамдары белгілерінің өлшеуге болатын үзіліссіз қатарлар көрсеткіші болуы қажет. Осы қатардың көптеген дараларының дендері сау болады және оларда түрліше мутациялық аллельдер кездеседі. Егер даралар генотипінде мутанттық аллельдер саны белгілі бір шектен өтсе, онда ағзада аурудың клиникалық симптомдары байқалады, яғни ауру дамиды. Бұл жағдайда «шек» термині **ауруға бейімділіктің** белгілі бір шекарасын көрсетеді, яғни осы шекараға дейін орналасқан ағзалар сау, ол одан әрі қарай өткендері аурулар болып табылады.

Адамдардың белгілі бір ауруға бейімділік шегінің мөлшері әртүрлі жыныстарда, жастарда, ұлттарда және ұлыстарда түрліше болатыны өзінен өзі түсінікті.

«Шектен» өтуге алып келетін ауруға деген бейімділіктің жоғарылауы, тұқым қуалаушылықпен орта факторлары әсерлерінің жиынтығының, **гомеостазды** бұзуы жағдайларында қалыптасады.

Хромосомалық аурулар деп – клиникалық сипаттары жағынан түрліше болып келетін адамдар патологиясының үлкен бір тобын айтамыз. Олардың бәрінің себептері бір – ол әртүрлі хромосомалық мутациялар. Хромосомалық аурулардың басқа тұқым қуалайтын аурулардан ерекшелігі Г.Мендель заңдарынан өзгеше жолмен тұқым қуалауы.

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 нұсқасының, ал ұрық жасушаларында пайда болған мутациялар аралас, (мозайкалық) формасының дамуына алып келеді. Аралас формалы ағзалардың кейбір жасушаларында қалыпты кариотип кездесуі мүмкін. Адамдар гаметаларында кездесетін хромосомалық аномалиялардың жалпы саны 750-ге жуық, ал оның 700-і хромосомалар құрылымының бұзылуларының (абберация) үлесіне тиеді.

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 абберациялар (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

ОҢТҮСТІК-ҚАЗАҚСТАН MEDISINA AKADEMIASY «Оңтүстік Қазақстан медицина академиясы» АҚ		SOUTH KAZAKHSTAN MEDICAL ACADEMY АО «Южно-Казахстанская медицинская академия»
«Морфологиялық пәндер» кафедрасы		044-81/11
Әдістемелік өңдеу		1 беттің 18 беті

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 (абerrация) 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, оздігінен 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

ОҢТҮСТІК-ҚАЗАҚСТАН MEDISINA AKADEMIASY «Оңтүстік Қазақстан медицина академиясы» АҚ		SOUTH KAZAKHSTAN MEDICAL ACADEMY АО «Южно-Казахстанская медицинская академия»
«Морфологиялық пәндер» кафедрасы		044-81/11
Әдістемелік өңдеу		1 беттің 19 беті

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

QONTUSTIK-QAZAQSTAN MEDISINA AKADEMIASY «Оңтүстік Қазақстан медицина академиясы» АҚ		SOUTH KAZAKHSTAN MEDICAL ACADEMY АО «Южно-Казахстанская медицинская академия»
«Морфологиялық пәндер» кафедрасы		044-81/11
Әдістемелік өңдеу		1 беттің 20 беті

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, инфекцияндық 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 болып 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,XYY) 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 әтек (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)], сакиналы 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, сакиналы 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

ОҢТҮСТІК-ҚАЗАҚСТАН MEDISINA AKADEMIASY «Оңтүстік Қазақстан медицина академиясы» АҚ		SOUTH KAZAKHSTAN MEDICAL ACADEMY АО «Южно-Казахстанская медицинская академия»
«Морфологиялық пәндер» кафедрасы		044-81/11
Әдістемелік өңдеу		1 беттің 21 беті

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: 5мин.

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

QONTUSTIK-QAZAQSTAN MEDISINA AKADEMIASY «Оңтүстік Қазақстан медицина академиясы» АҚ		SOUTH KAZAKHSTAN MEDICAL ACADEMY АО «Южно-Казахстанская медицинская академия»
«Морфологиялық пәндер» кафедрасы		044-81/11
Әдістемелік өңдеу		1 беттің 22 беті

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. Уалшеров 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: 5мин.

5.7.Бақылау сұрақтары (кері байланыс)

1. Даун синдромы мен мысықша мияулау синдромының айырмашылығы?
2. Хромосомалық ауруларды емдеу және алдын алу жолдарын атаңыз?

№5 Сабақ

5.1.Тақырыбы: Онтогенез.Дамудың қатерлі кезеңдері.

Сағат саны: 45 мин.

5.2.Мақсаты: Адам онтогенезінің кезеңдерін толық түсіну.

5.3.Оқу міндеттері: Білім алушылар даму генетикасын толық білуі қажет.

Ұйымдастыру кезеңі: 5 мин.

Білім алушылардың сабаққа қатысуын тексеру.

Білім алушылардың сабаққа дайындығын тексеру.

Білім алушылардың өтілген тақырып бойынша білімін тексеру: 10 мин.

Жаңа сабақ түсіндіру: 20 мин.

5.4. Теория тезісі: Ағзалардың жеке дамуын-**онтогенез** деп атайды. Ол **зигота**дан ағзаның дүние салуына (өлуі) дейінгі аралықта байқалатын күрделі және көп сатылы өсу мен даму үдерістерінің (процестерінің) кешені болып табылады. Онтогенез (жеке даму)нәтижесінде бір жасуша-**зигота**дан құрылысы жағынан күрделі (триллиондаған жасушалардан, көптеген ұлпалар мен мүшелерден тұратын), түрге сәйкес және даралық ерекшеліктері қалыптасқан, ересек ағзалар дамып жетіледі. Онтогенез (жеке даму) барысында **жасушалардыңүнемі өсуімен** (жасушалар полиферациясы нәтижесінде олардың санының көбеюі, өлшемдерінің ұлғаюы) бірге **морфогенез (даму)**-жаңа құрылымдардың (формалардың) түзілуі қатар байқалып отырады.

Морфогенез (жаңа формалардың түзілуі)-жасушалардың өсуімен бірге олардың кейбіреулерінің заңды түрде өліп жойылуы; жасушалар формасының өзгеруі; жасушалар қабаттарының қозғалуы мен майысып иілуі т.б. сияқты күрделі құбылыстарды қамтитын үдеріс (процесс) болып табылады. Сондықтан-да ағзалардың жеке дамуы (онтогенез) өте мықты **жасушалық молекулалық-генетикалық тетіктер** (механизмдер) арқылы басқарылып, бағдарланатыны сөзсіз. Олардың көпшілігі қазіргі кезде зеріттелініп анықталған. Бірақ, әлі-де болса оның құпиясы, сыры толық ашылмаған, яғни қалайша екі жасушаның (сперматозоид және жұмыртқа жасушасы) қосылуы нәтижесінде 200-ден астам әртүрлі ұлпалар кешенінен құрылған

ОҢТҮСТІК-ҚАЗАҚСТАН MEDISINA AKADEMIASY «Оңтүстік Қазақстан медицина академиясы» АҚ		 SOUTH KAZAKHSTAN MEDICAL ACADEMY АО «Южно-Казахстанская медицинская академия»
«Морфологиялық пәндер» кафедрасы		044-81/11
Әдістемелік өңдеу		1 беттің 23 беті

күрделі ағза дамып жетіледі деген сұраққа толық жауап жоқ. В.И.Тимофеев-Рессовскийдің айтқанындай «... қалайша көпжасушалылар дамуында қажетті кезде, қажетті жерлерде, қажетті құрылымдар түзіледі?». Бұл сұрақ ғасырлар бойына онтогенез теориясының негізгі проблемасы болып келеді.

Дегенмен, орта ғасырлардан бері қарай, онтогенез мәнісін түсіндіру мақсатында, бір-біріне қарама-қайшы екі гипотеза айтылып келген:

1)Преформизм-бұл гипотезаны жақтаушылардың пікірінше болашақ ағза жыныс жасушаларында (сперматозоид, жұмыртқа жасушасы) күні бұрын айқындалған, яғни жыныс жасушаларында барлық мүшелері қалыптасқан өте кішкентай -микроскопиялық ұрық болады, ал оның ішінде олардың барлық ұрпақтарының ұрықтары орналасқан. Ал, онтогенез-болса микроскопиялық ұрықтың жай ғана өсуі деп болжамдаған. Переформистердің пікірінше онтогенез барысында ешқандай жаңа құрылымдар (формалар) түзілмейді.

Пероформистердің кейбіреулері микроскопиялық ұрық сперматозоидтарда болады десе-**анималкулистер** (Гартсокер, 1694), екінші біреулері-жұмыртқа жасушасында болады-**овистер** (А.Галлер, Ш.Боннэ) деп болжамдаған. А.Галлердің есептеуінше Хауананың аналық безінде 200 миллиардқа жуық адам ұрықтары болуы қажет.

2)Эпигенез-бұл гипотезаны жақтаушылардың айтуынша (К.Вольф, 1759) жыныс жасушаларында (сперматозоидтар, жұмыртқа жасушалары) ешқандай дайын ұрықтар болмайды, тіпті жыныс жасушаларында онтогенезге ықпал ететіндей ешқандай күрделі құрылымдар-да болмайды, олар гомогенді (біркелкі), құрылымсыз заттардан тұрады. Ал, болашақ ағзаның дамуы ұрықтанғаннан кейін, онтогенез барысында, көп сатылы жаңа құрылымдардың (формалардың) түзілуі нәтижесінде жүзеге асады. Яғни, жыныс жасушаларының ағза онтогенезі үшін ешқанадай рөлі болмайды.

Бұл екі гипотезаның ешқайсысы-да шындыққа жанаспайды, себебі жыныс жасушаларында қалыптасқан, дайын ұрық болады деу әбестік, сонымен қатар жыныс жасушалары болашақ ағза дамуына ешқандай үлес қоспайды деу де дұрыс емес. Онтогенез өте күрделі құбылыс, оның әрбір кезеңдері мен сатыларында күрделі өзгерістер пайда болып отырады; оның келесі кезеңі мен сатыларының қалыпты жүруі оған дейінгі кезеңдер мен сатыларда болып өткен құбылыстар жиынтығымен тығыз байланысты болады. Сондықтан-да қазіргі кезде онтогенезді-**преформацияланған эпигенез** деп қарастырады.

Адам онтогенезінің кезеңдерге бөлінуі

Кезеңдер	Сатылар	Фазалар, құбылыстар
I. Ұрық пайда болғанға дейінгі кезең (прогенез)	1. Сперматогенез 2. Оогенез	а) ооплазмалық сегрегация б) гендердің ампликациясы в) жұмыртқа жасушасының полярлылығы
II. Эмбриональдық (дүниеге келгенге дейінгі-антенатальдық) кезең	1. Ұрықтық саты 2.Құрсақтағы бала сатысы	а) зиготаның түзілуі; б) бөлшектену; в) бластуланың түзілуі; г) гаструдация-гаструданың түзілуі; а) гисто-органогенез-нейруляция-морфогенез б) өсу

III. Постэмбриональдық (дүниеге келгеннен кейінгі-постнатальдық) кезең	1. Ювенильдік (балалық шақ -13-15 жасқа дейін) саты	а) нәрестенің дүниеге келуі; б) емізулі бала-11 күннен 1 жасқа дейін; в) сәби-2-3 жасқа дейін; г) бөбек-4-6 жасқа дейін; д) бүлдіршін-7-11 жасқа дейін; е) жеткіншек-11-13 жасқа дейін
	2. Репродуктивтік (жыныстық жетілген шақ) саты	а) бозбала-14-20 (16-20) жас; б) жігіт-21-35 жас; в) орта жас-36-50 жас; г) жігіт ағасы-51-60 жас
	3. Кәрілік сатысы	а) кәрия-61-75 жас; б) егде адам-75-90 жас; в) ұзақ жасаушылар-90 жастан артық; г) дүние салу

Ағза денесінің дамуы 3 үдерістерден тұрады: **детерминация, жіктелу** 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 (аскорыту 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

ОҢТҮСТІК-ҚАЗАҚСТАН MEDISINA AKADEMIASY «Оңтүстік Қазақстан медицина академиясы» АҚ		 SKMA -1979- MEDICAL ACADEMY АО «Южно-Казахстанская медицинская академия»
«Морфологиялық пәндер» кафедрасы		044-81/11
Әдістемелік өңдеу		1 беттің 25 беті

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.

Гистгормондар (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 хромосомалардың белгілі бір аймағына, жеткізіледі.

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

QONTUSTIK-QAZAQSTAN MEDISINA AKADEMIASY «Оңтүстік Қазақстан медицина академиясы» АҚ		SOUTH KAZAKHSTAN MEDICAL ACADEMY АО «Южно-Казахстанская медицинская академия»
«Морфологиялық пәндер» кафедрасы		044-81/11
Әдістемелік өңдеу		1 беттің 26 беті

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

Жаңа тақырыпты бекіту: 5мин.

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. 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. Уалшерева 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: 5мин.

5.7.Бақылау сұрақтары (кері байланыс)

1. Онтогенез кезеңдерін және сатыларын ата?
2. Фазалар құбылыстары туралы не білесіз?

ОҢТҮСТІК-ҚАЗАҚСТАН MEDISINA AKADEMIASY «Оңтүстік Қазақстан медицина академиясы» АҚ		 SKMA -1979- SOUTH KAZAKHSTAN MEDICAL ACADEMY АО «Южно-Казахстанская медицинская академия»
«Морфологиялық пәндер» кафедрасы		044-81/11
Әдістемелік өңдеу		1 беттің 27 беті

№6 Сабақ

5.1.Тақырыбы: Тератогенез.Туа пайда болған ақаулардың жасушалық механизмі. Діңгек жасушалар.

Сағат саны: 45 мин

5.2.Мақсаты: Дамудың туа біткен ақаулықтарына анықтама және түсініктеме беру.

5.3. Оқу міндеттері:Білім алушылар туа пайда болған ақауларды білу қажет.

Ұйымдастыру кезеңі:5 мин.

Білім алушылардың сабаққа қатысуын тексеру.

Білім алушылардың сабаққа дайындығын тексеру.

Білім алушылардың өтілген тақырып бойынша білімін тексеру: 10 мин.

Жаңа сабақ түсіндіру:20 мин.

5.4. Теория тезісі: Эмбриогенез құбылысының калыпты жүруінің бұзылуы әртүрлі ақаулықтарға алып келеді, оларды дамудың туа біткен ақаулықтары (ДТБА) деп атайды. Дамудың туа біткен ақаулықтары немесе даму ақаулықтары деп ағзаның калыпты құрылысының морфологиялық бұзылуын айтамыз.ДТБА негізінен ұрықтық (антенатальдық) дамудың бұзылуы нәтижесінде немесе сирек, туылғаннан кейін кейбір мүшелердің әрі қарай қалыптасуының ауытқуы салдарынан (мысалы, тістің ақаулықтары, артериялық боталл өзегінің ашық болуы т.с.с.) пайда болады.Адам ақаулықтарын зерттейтін ғылымды **тератология**, ал сол ақаулықтарды тудыратын факторларды **тератогендік факторлар** деп атайды.Ғылыми деректерге қарағанда қазіргі кездері өркениетті елдер тұрғындарының, әсіресе жас балалардың сырқаттануы мен қаза болуының басты себептерінің бірі ретінде адамдардың туа біткен ақаулықтары саналады. ДТБА жаңадан туылған нәрестелердің кем дегенде 2-3 пайызында кездеседі; нәрестелердің алғашқы апталарда-ақ өліп қалуының себептерінің 25-30 пайызы да осы ДТБА байланысты. Кейбір елдерде (АҚШ, Жапония, Германия т.б.) бөбектердің қаза болуының басты себебі ДТБА болып есептеледі. Дамудың туа біткен ақаулықтарына төмендегідей өзгерістерді жатқызады:**Адгенезия** — мүшенің мүлдем дамымауы, болмауы;

Аплазия - мүше болмайды, бірақ оның өте нашар дамыған бастамасы ғана болуы мүмкін;

Туабіткен гипоплазия - мүшенің толық жетілмеуі (дамымауы);

Туа біткен гипертрофия — мүше салмағының (не мөлшерінің) салыстырмалы түрде ұлғайып

Туабіткен гипотрофия — нәрестенің не құрсақтағы баланың дене салмағының аз (кішкентай) болуы;

Макросомия - нәресте денесінің ұзын болуы;

Гетероплазия — кейбір ұлпалардың жіктелуінің бұзылуы;

Эктопия - мүше орнының ығысуы, яғни оның өзіне тән емес жерлерде орналасуы. Мысалы, бүйректің жамбас қуысында орналасуы, жүректің көкірек қуысынан сыртта орналасуы;

Атрезия — қуыс мүше арнасының не табиғи тесікшесінің мүлдем болмауы,

Стеноз — қуыс мүше арнасының не тесігінің тарылуы (ішектердің стенозы, кдн тамырлардың стенозы);

Бітісу (кірігу) — екі монозиготалы егіздердің бір-бірімен бітісуі (кірігуі);

Дисхрония — ағза мүшелерінің даму қарқынының бұзылуы (күшеюі не баяулауы);

ДТБА тератогендік факторлардың әсер ету нысанасына, ақаулықтардың ағза мүшелерінде таралуына қарай жіктеледі.

Тератогендік факторлардың әсер ету нысанасына қарай ақаулықтарды: 1) **гаметопатия** — гаметалардың зақымдануы. Бұл кездері кіріккен егіздер, циклопия (жалғыз көзділік), сиреномелия т.с.с. ақаулықтар пайда болады; 2) эмбриопатия - ұрықтың 16 күннен -8 апта аралығында зақымдануы;

QONTUSTIK-QAZAQSTAN MEDISINA AKADEMIASY «Оңтүстік Қазақстан медицина академиясы» АҚ		SOUTH KAZAKHSTAN MEDICAL ACADEMY АО «Южно-Казахстанская медицинская академия»
«Морфологиялық пәндер» кафедрасы		044-81/11
Әдістемелік өңдеу		1 беттің 28 беті

фетопатия - ұрықтың 9 апталығынан нәресте дүниеге келгенге дейінгі аралықта зақымдануы. Бұл кездері эмбриональдық құрылымдардың әрі қарай сақталып қалуы (персистирование) (уракус, крипторхизм) сияқты ақаулықтар пайда болады.

Ағза денесінде таралуына қарай ақаулықтарды: 1) оңашаланған ақаулықтар — бір мүшеде кездессе; 2) жүйелі ақаулықтар — бір мүшелер жүйесінде кездессе; 3) көпшілікті ақаулықтар — екі не одан да көп мүшелер жүйесінде кездессе деп те бөледі.

Ақаулықтардың жоғарыда келтірілген жіктелуі этиологиялық принципке негізделген және олар қазіргі таңда көп қолданыла бермейді. Оның есесіне қазіргі кезде ДТБА адам денесін анатомиялық-физиологиялық жүйеге бөлу принциптеріне сәйкес жіктеу кеңінен қолдау табуда. Дүниежүзілік денсаулық сақтау ұйымының (ДДСҰ) XXIX Ассамблеясында 1975ж. қабылданған жіктелу де осы принципке негізделген. Ол төмендегідей:

Мүшелердің және мүшелер жүйелерінің туа біткен ақаулықтары:

Орталық жүйке жүйесінің, сезу мүшелерінің ақаулықтары;

Мойын және бет ақаулықтары;

Жүрек-кантамыр жүйесінің ақаулықтары;

Тыныс алу жүйесінің ақаулықтары;

Ас-қорыту жүйесінің ақаулықтары;

Экзогендік тератогендік факторлардың ішінен ең маңыздысы -ионданушы радиация болып саналады. Егер енді ғана екіқабат болған (1-6 күн) әйел бір рет 0,1 Гр мөлшерінде рентген сәулесімен әрекеттессе зигота түсіп қалады, ал жүктіліктің 2-6 аптасында осыншама мөлшердегі рентген сәулесімен әсерленсе әртүрлі ақаулықтар пайда болады.

Тератогенездің жасушалық механизмдеріне жасуша бөлінуінің, миграциялануының және жіктелуінің ауытқыларын жатқызуға болады.

Жаңа тақырыпты бекіту: 5 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 :

ОҢТҮСТІК-ҚАЗАҚСТАН MEDISINA AKADEMIASY «Оңтүстік Қазақстан медицина академиясы» АҚ		 SOUTH KAZAKHSTAN MEDICAL ACADEMY АО «Южно-Казахстанская медицинская академия»
«Морфологиялық пәндер» кафедрасы		044-81/11
Әдістемелік өңдеу		1 беттің 29 беті

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: 5 мин.

5.7. Бақылау сұрақтары (кері байланыс)

1. Тератогендік факторлар дегеніміз не?
2. ДТБА қандай өзгерістерді білеміз?
3. Тератология ғылымы туралы түсінік беріңіз?

№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.

ОҢТҮСТІК-ҚАЗАҚСТАН MEDISINA AKADEMIASY «Оңтүстік Қазақстан медицина академиясы» АҚ		 SKMA -1979-	SOUTH KAZAKHSTAN MEDICAL ACADEMY АО «Южно-Казахстанская медицинская академия»
«Морфологиялық пәндер» кафедрасы			044-81/11
Әдістемелік өңдеу			1 беттің 30 беті

№7 Сабақ

5.1.Тақырыбы: Медициналық генетика негіздері. Белгілердің тұқым қуалау типтері. Моногенді, полигенді тіркес.

Сағат саны: 45 мин

5.2.Мақсаты: Адам генетикасын зерттеу әдістерін меңгеру.

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: 10 мин.

Жаңа сабақ түсіндіру: 20 мин.

5.4. Теория тезисі: Медициналық генетика-адам патологиясындағы генетикалық факторлардың рөлін зерттейтін жалпы генетика ғылымының маңызды бөлімі болып саналады. Тұқым қуалаушылық басқа тірі ағзалар сияқты, адамдарға да тән қасиет. Адамдардың көптеген белгілері Г.Мендель заңдарына сәйкес тұқым қуалайды, оларды **менделденуші белгілер** деп атайды. Қазіргі кезде адамдардың 12000-нан астам тұқым қуалайтын аурулары анықталған, олардың ішінде: тері аурулары – 250; көз аурулары – 200 астам, жүйке аурулары, ішкі мүшелер аурулары т.с.с.

Адамдардың тұқым қуалаушылығын зерттейтін генетика ғылымының саласын **медициналық генетика** деп атайды. Ол ерте кезден-ақ, XIX ғасырдың аяғынан бастап Ф.Гальтон, А.Гэррод еңбектерінің нәтижесінде дами бастаған.

Г.Мендель заңдары екінші рет қайтадан ашылғанан кейін ағылшын дәрігері А.Гэррод адамдардың **алкаптонурия** ауруын зерттеп (алкаптонурия несептің түсінің ауада қараюы) оның гомогентезин қышқылының алмасуының бұзылуы нәтижесінде дамидынын және Г.Мендель заңдылықтарына сәйкес-рецессивті белгілі сияқты тұқым қуалайтындығын анықтаған. Сонымен қатар, А.Гэррод гендер көптеген химиялық үдерістері басқарып бақылайды деп болжамдап, адам ағзасында алкаптонуриядан басқа зат алмасудың бұзылуына алып келетін көптеген тұқым қуалайтын аурулар болуы мүмкін деп айтқан. Осылайша, А.Гэррод бірінші болып гендердің әрекет ету тетіктері туралы гипотеза ұсынған, бірақ оның маңызды, түпкілікті тұжырымы ұзақ уақыт бойына елеусіз қалып келген. **тұқым қуалау** дегеніміз – нақтылы биологиялық түрлердің ұрпақтарында өздеріне тән структуралық-қызметтік құрылымының, жекелеген белгілері мен қасиеттерінің берілуі болып табылады. Тұқым қуалаудың екі түрі белгілі: **моногендік және полигендік**.

Моногендік тұқым қуалау типтерінің өздеріне тән ерекше белгілері болады, олар мыналар:

1. Аутосомды-доминантты тұқым қуалау: а) белгі бірінші ұрпақтан бастап кем дегенде 50 % дараларда байқалады; б) еркек және ұрғашы жыныстарда бірдей байқалады; в) ата-аналары белгіні балаларына бірдей бере алады.

Адам патологияларын жіктеу медициналық генетиканың ең қиын мәселелерінің бірі болып келеді, сондықтан да барлық мамандардың көңілінен шығатын, түпкілікті құрастырылған тұқым қуалайтын аурулардың жіктелу жүйесі әлі күнге дейін жоқ. Бұл тұқым қуалайтын патологиялардың топтарын және формаларын ажырату үшін қолданылатын критерияларды таңдау кезінде туындайтын көптеген қиындықтарға байланысты болса керек.

Қазіргі кезде, адамның тұқым қуалайтын ауруларын 4 топқа бөледі:

1) **Хромосомалық синдромдар**-хромосомалар құрамының және санының өзгеруі салдарынан дамидын адам аурулары;

QONTUSTIK-QAZAQSTAN MEDISINA AKADEMIASY «Оңтүстік Қазақстан медицина академиясы» АҚ		SOUTH KAZAKHSTAN MEDICAL ACADEMY АО «Южно-Казахстанская медицинская академия»
«Морфологиялық пәндер» кафедрасы		044-81/11
Әдістемелік өңдеу		1 беттің 31 беті

2) **Моногендік аурулар**-бір генде пайда болған мутациялар салдарынан дамиды және Мендель заңдарына сәйкес тұқым қуалайтын адам аурулары;

3) **Мендель заңдылықтарынан өзгеше тұқым қуалайтын аурулар.**

4) **Мультифакторлы аурулар**-орта факторларының және тұқым қуалаушылықтың бірлескен әрекеттері нәтижесінде дамиды аурулар;

Осы 4 топ шеңберінде әртүрлі принциптерге негізделген көптеген ұсақ топшаларды ажыратады; мысалы: мүшелік принцип бойынша (нерв жүйесінің, қаңқа, көз т.б. тұқым қуалайтын аурулары); тұқым қуалау типі бойынша (аутосомды-доминантты, Х-тіркескен рецессивті аурулар); патогенез тетіктерінің (механизмдерінің) ұқсастығы принципі негізінде т.б.

Жаңа тақырыпты бекіту: 5 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., Шыңпейсова 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. Шыңпейсова Г.П. , 2019 <https://aknurpress.kz/login>

3.Медициналық биология және генетика. Уалшперова 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: 5 мин.

5.7.Бақылау сұрақтары: (кері байланыс)

1. Адамның тұқым қуалайтын аурулары неше топқа бөлінеді, ата?

2. Мультифакторлы аурулар дегеніміз не?

№8 Сабақ

5.1.Тақырыбы: Цитоплазмалық тұқым қуалау. Жалпымедициналық патологиядағы тұқым қуалайтын аурулардың орны.

Сағат саны: 45 мин

5.2. Мақсаты: Жасушаның күрделі бөлінуі және редукциялық бөліну туралы түсіндіру.

ОҢТҮСТІК-ҚАЗАҚСТАН MEDISINA AKADEMIASY «Оңтүстік Қазақстан медицина академиясы» АҚ		 SOUTH KAZAKHSTAN MEDICAL ACADEMY АО «Южно-Казахстанская медицинская академия»
«Морфологиялық пәндер» кафедрасы		044-81/11
Әдістемелік өңдеу		1 беттің 32 беті

5.3. Оқу міндеттері: Білім алушылар жасушаның күрделі бөлінуін білу қажет.

Ұйымдастыру кезеңі: 5 мин.

Білім алушылардың сабаққа қатысуын тексеру.

Білім алушылардың сабаққа дайындығын тексеру.

Білім алушылардың өтілген тақырып бойынша білімін тексеру: 10 мин.

Жаңа сабақ түсіндіру: 20 мин.

5.4. Теория тезісі: Цитоплазмалық тұқым қуалау дегеніміз - жасуша ядросында болатын хромосомалардан тыс, оның цитоплазмасында орналасқан органоидтердің құрамындағы гендер арқылы жүретін тұқым қуалау. Генетиканың ғылым болып қалыптасуының алғашқы кезеңдерінде, кейбір белгі-қасиеттердің тұқым қуалауы жасушадағы хромосомалық емес компоненттерге байланысты екені және оның Мендель заңдарына бағынбайтындағын көрсететін деректер пайда бола бастады. Сөйтіп, ядродағы хромосомадан тыс болатын гендер туралы пікір қалыптасты. Кейіннен ол **цитоплазмалық тұқым қуалау** деп аталды. Тұқым қуалаушылық жасушаның бөлінуі барысында жүзеге асатын оның негізгі қасиеттерінің бірі болып табылады. Тұқым қуалаушылықта ядро ғана маңызды рөл атқарады, ал цитоплазманың онша маңызы жоқ деп қарауға болмайды. Себебі, қызмет атқарып тұрған біртұтас жүйенің барлық тетіктерінің де жасуша тіршілігі үшін маңызы бар. Жалпы, ядроны тұқым қуалайтын ақпаратты сақтайтын орын, ал цитоплазманы оны жүзеге асырушы деп қарастыруға болады. Ядро мен цитоплазманың құрылымы мен қызметі жағынан бір-бірінен айырмашылығы болатындығы туралы цитология бөлімінде қарастырылған. Жалпы, өсімдіктерде болсын, жануарларды болсын, аналық жыныс жасушасында цитоплазманың мөлшері көп болады, ал аталық жыныс жасушасында ол жоққа жуық. Сондықтан цитоплазмалық тұқым қуалау ядролық (хромосомалық) тұқым қуалауға қарағанда аналық жолмен жүреді. Цитоплазмалық тұқым қуалауды зерттеудің негізін неміс ғалымдары К. Корренс пен Э. Баур салған. К. Корренс **түн аруы** өсімдігінің, ал Э. Баур қазтамақ пен **намазшамгулдің** ала жапырақтары болуының тұқым қуалауын зерттеді. Нәтижесінде олар мұндай белгінің тұқым қуалауы цитоплазма құрамындағы пластидтер арқылы болатындығын анықтады.

Пластидтік тұқым қуалау. Пластидтердің, соның ішінде хлоропластың жасыл өсімдіктерде фотосинтез процесінің жүруіне тікелей қатысы бар. Пластидтердің өзі арнаулы нәруыздардан және РНҚ мен ДНҚ дан тұрады. Бір жасушаға шаққанда пластидтердің саны жоғары және төменгі сатыдағы өсімдіктерде, шамамен бірден жүзге дейін болады. Жасушасында жалғыз ғана пластиді бар түрлер диатомды балдырларда кездеседі. Пластидтердің құрамында РНҚ және ДНҚ болады, бірақ азотты негіздердің жағынан пластидтердің ДНҚ-сы хромосомадағы ДНҚ-дан өзгеше, сол сияқты РНҚ-ның да рибосомалық РНҚ-дан айырмашылығы бар. Сонымен жүргізілген зерттеулердің нәтижесі пластидтердің тұқым қуалаушылыққа қатысы бар екенін және генетикалық ақпараттың олардың құрамындағы ДНҚ-да сақталмайтындағын көрсетті.

Митохондрия - жасушадағы тыныс алуға тікелей қатысы бар органоид. Жасушаның бөлінуі кезінде олар жаңа түзілген жас жасушаларға, шамамен бірдей мөлшерде ажырайды. Сол митохондрияның құрамынан ұзындығы 5 мкм-ден (жануарларды), 20 - 32 мкм-ге дейін (өсімдікте) жететін ДНҚ табылған. Ол өзінің химиялық құрамы жағынан ядролық ДНҚ-дан өзгеше келеді. Митохондриялық гендер (ДНҚ), негізінен, екі топ белгілірді анықтайды. Біріншісіне, тыныс алу жүйесінің жұмысына байланысты белгілер жатса, екіншісіне, антибиотиктер мен жасуша уына қатыстылары жатады. Генетикалық тұрғыда ашытқыш бактерияның митохондриялары көбірек зерттелген. Оларда бүкіл жасушадағы ДНҚ-ның 10-20 %-ы болады. Осындай бактериялардың кейбіреуінде тыныс алу кемістігі анықталған. Ондай кемістік олардың митохондрияларының тұқым қуалайтын өзгеріске ұшырауына байланысты. Б. Эфрусси деген ғалым ашытқыш бактерияның мутациялық жолмен пайда болған тыныс алу

ОҢТҮСТІК-ҚАЗАҚСТАН MEDISINA AKADEMIASY «Оңтүстік Қазақстан медицина академиясы» АҚ		SOUTH KAZAKHSTAN MEDICAL ACADEMY АО «Южно-Казахстанская медицинская академия»
«Морфологиялық пәндер» кафедрасы		044-81/11
Әдістемелік өңдеу		1 беттің 33 беті

кемістігі бар өте ұсақ колония түзетін штамын тапқан. Ондай мутантты штамдар өте баяу өседі. Олар цитохромоксидаза ферментінің жетіспеуінен тыныс алу кемістігіне ұшыраған және спора түзу қабілетінен айырылған. Осындай мутантты бактериялардың митохондрияларындағы ДНҚ-ны алып зерттегенде, оның құрамының өзгергендегі және соған байланысты генетикалық ақпарат кодтау қабілетінен айырылғандығы анықталды. Бұл келтітірілген деректер ашытқыш бактерияда болатын аталмыш қасиеттің тұқым қуалауы цитоплазмаға байланысты екенін көрсетеді. : Моногендік ауруларға кеңес беру барысындағы байқалатын әр түрлі жағдайларды негізінен 3 топқа бөлуге болады: 1) ата – аналар генотипі белгілі; 2) ата – аналар генотипін нақтылы болжауға болады; 3) ата – аналар генотипі белгісіз.

Ата – аналар генотипі белгілі, не нақтылы болжауға болатын болса генетикалық қауіпті оп – оңай, мендельдің екінші заңына сәйкес анықтайды. Ол үшін ата – аналардың және олардың мүмкін болған ұрпақтарының генотиптерін гамета типтеріне сәйкес тізіп жазу қажет.

Кеңес беру үдерісінде негізгі проблема ретінде аурудың тұқым қуалау типін анықтау болып табылады. Оны жанұя шежіресін талдай отырып, кейбір белгілер негізінде, анықтауға әбден болады. Мысалы, **аутосомды-доминантты** тұқым қуалау: 1) егер белгі ұрпақтан-ұрпаққа беріліп отырса; 2) буындардағы ауру ұрпақтардың саны 50 пайыз шамасындай болатын болса; 3) ауру әкеден ұл балаға берілетін болса; 4) ұрпақтардың екі жынысы да (ұл балалар және қыздар) бірдей ауыратын болса. Бұл жағдайда ата – аналары ауыратын, өзі де ауыру индивид сау адаммен қосылса олардың балаларының екеуінің біреуі ауру болып туылады. Ал оның сау іні – қарындастары не аға – апалары генотипі және фенотипі жағынан алсақ та сау болып есептеледі және ауруды ұрпақтарына бере алмайды. Бұл әрине толық пенетрантты доминантты ауруларға тән ережелер.

Ал, толық емес пенетрантты аутосомды – доминантты аурулардың қатерін анықтағанда, оның көрсеткіші мүлдем басқаша болады. Бұл жағдайда отбасында және ұрпақтарда аурулардың пайда болу жиілігі теориялық күткендегіден аз болады. Егер пенетранттылықты K деп белгілесек, онда бірінші буында ауру ұрпақтың туылуы $\frac{1}{2} K$ тең болады. Егер дендері сау жұбайлардан ауру бала туылса және жұбайлардың ата – аналарының біреуі не жақын туыстары сол аурумен сырқаттанған болса, оның генотипі гетерозиготалы болатындығын үлкен сенімділікпен айтуға болады, бірақ бір отбасында өздігінен бірдей екі мутация пайда болды деп болжау керек, ал бұл жағдай тіпті мүмкін емес. Аутосомды – доминантты аурулардың медициналық – генетикалық кеңес сұрауларының басты себептерінің бірі – ол жұбайлардың біреуінің ауру болуы. Айталық, нейрофиброматоз ауруымен ауыратын ер адам ұрпақтарының денсаулығын болжау үшін кеңес беруді өтінді делік. 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: профазы, метафазы, анафазы және телофазы. 1-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 бірігуі

ОҢТҮСТІК-ҚАЗАҚСТАН MEDISINA AKADEMIASY «Оңтүстік Қазақстан медицина академиясы» АҚ		SOUTH KAZAKHSTAN MEDICAL ACADEMY АО «Южно-Казахстанская медицинская академия»
«Морфологиялық пәндер» кафедрасы		044-81/11
Әдістемелік өңдеу		1 беттің 34 беті

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 кезеңіндей 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 таблица, 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 — митоздың 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: Сіллілі 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, сонын, нәтижесінде хромосо-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

ОҢТҮСТІК-ҚАЗАҚСТАН MEDISINA AKADEMIASY «Оңтүстік Қазақстан медицина академиясы» АҚ		SOUTH KAZAKHSTAN MEDICAL ACADEMY АО «Южно-Казахстанская медицинская академия»
«Морфологиялық пәндер» кафедрасы		044-81/11
Әдістемелік өңдеу		1 беттің 35 беті

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. Телефазада жас хромосомалар деспиральданады, тараланып көрінуі жойылады. Ядро қабықшасы пайда болады. Бұдан кейін ядрошық (немесе ядрошықтар) қалпына келеді, оның саны бастапқы ядроағыдай 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 буақталатын 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: 5 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.

ОҢТҮСТІК-ҚАЗАҚСТАН MEDISINA AKADEMIASY «Оңтүстік Қазақстан медицина академиясы» АҚ		 SKMA -1979-	SOUTH KAZAKHSTAN MEDICAL ACADEMY АО «Южно-Казахстанская медицинская академия»
«Морфологиялық пәндер» кафедрасы			044-81/11
Әдістемелік өңдеу			1 беттің 36 беті

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: 5 мин.

5.7. Бақылау сұрақтары: (кері байланыс)

№ 9 Сабақ

5.1.Тақырыбы: Ағзаның қалпына келу құбылыстары. Мүшелер мен ұлпалардың регенерациясы және трансплантациясы

Сағат саны: 90мин.

5.2.Мақсаты: Ағзаның қалпына келу құбылыстары. Мүшелер мен ұлпалардың регенерациясы және трансплантациясы

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: 30мин.

Жаңа сабақ түсіндіру: 30мин.

5.4. Теория 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

ОҢТҮСТІК-ҚАЗАҚСТАН MEDISINA AKADEMIASY «Оңтүстік Қазақстан медицина академиясы» АҚ		SOUTH KAZAKHSTAN MEDICAL ACADEMY АО «Южно-Казахстанская медицинская академия»
«Морфологиялық пәндер» кафедрасы		044-81/11
Әдістемелік өңдеу		1 беттің 37 беті

орналасады. Бұл молекулалар бірінің-бірі көшірмесі болып есептеледі. Бұл молекулалар кermелену 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 (Gt)

Ол G символымен белгіленеді. Бұл кезеңде жасушада РНҚ мен нәруыздардың синтезі жедел түрде жүріп, ДНҚ биосинтезіне қатысушы ферменттердің белсенділігі жоғарылайды. GGj 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, амёбалардағы 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.

QYNTYSTIK-QAZAQSTAN MEDISINA AKADEMIASY «Оңтүстік Қазақстан медицина академиясы» АҚ		SOUTH KAZAKHSTAN MEDICAL ACADEMY АО «Южно-Казахстанская медицинская академия»
«Морфологиялық пәндер» кафедрасы		044-81/11
Әдістемелік өңдеу		1 беттің 38 беті

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 теңдей 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 центромер 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 ажырап, 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.

ОҢТҮСТІК-ҚАЗАҚСТАН MEDISINA AKADEMIASY «Оңтүстік Қазақстан медицина академиясы» АҚ		SOUTH KAZAKHSTAN MEDICAL ACADEMY АО «Южно-Казахстанская медицинская академия»
«Морфологиялық пәндер» кафедрасы		044-81/11
Әдістемелік өңдеу		1 беттің 39 беті

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: 15 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., Шыңпейсова 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. Шыңпейсова 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: 10мин.

5.7. Бақылау сұрақтары (кері байланыс)

QONTUSTIK-QAZAQSTAN MEDISINA AKADEMIASY «Оңтүстік Қазақстан медицина академиясы» АҚ		 SOUTH KAZAKHSTAN MEDICAL ACADEMY АО «Южно-Казахстанская медицинская академия»
«Морфологиялық пәндер» кафедрасы		044-81/11
Әдістемелік өңдеу		1 беттің 40 беті

1. Митоз фазаларын ретімен атаңыз?
2. Жасуша циклының бақылау жүйесі?

№10 Сабақ

5.1. Тақырыбы: ДНҚ молекуласының репликациялану механизмдері.

Сағат саны: 90 мин

5.2. Мақсаты: Білім алушылар жасушаның молекулалық биологияның қызметін, оның алуан түрлілігі мен тірі организмдердің құрылысын білу.

5.3. Оқу міндеттері: Білім алушыларға ақуыз биосинтезі этаптарын түсіндіру.

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. Теория тезісі. Генетикалық ақпарат-организмдердің ұрпаққа беретін қасиеттері жөніндегі ақпарат. Генетикалық ақпарат нуклеин қышқылында оның негіздерінің кезегі түріндегі жазылған. **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. Ядроға 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.

ОҢТҮСТІК-ҚАЗАҚСТАН MEDISINA AKADEMIASY «Оңтүстік Қазақстан медицина академиясы» АҚ		SOUTH KAZAKHSTAN MEDICAL ACADEMY АО «Южно-Казахстанская медицинская академия»
«Морфологиялық пәндер» кафедрасы		044-81/11
Әдістемелік өңдеу		1 беттің 41 беті

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 РНҚ 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 процестегі әртүрлі қадамдарды катализдейтін ферменттер болмайды. Эукариоттық ДНК-ны репликациялау процесіне қатысатын ферменттер: ДНК спиралі - ДНК бойымен жылжытқан кезде екі жақты ДНК бөлініп, бөледі. Бұл ДНК-нуклеотидті жұптар арасындағы сутегі байланыстарын бұзып, репликация доғасын құрайды. ДНК праймасы - РНҚ праймерлерін генерациялайтын РНҚ полимеразы түрі. Праймерлер ДНК-ның репликациясының бастапқы нүктесі үшін үлгілер ретінде әрекет ететін қысқа РНҚ 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. Экзонуклеаздар - 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.

ОҢТҮСТІК-ҚАЗАҚСТАН MEDISINA AKADEMIASY «Оңтүстік Қазақстан медицина академиясы» АҚ		SOUTH KAZAKHSTAN MEDICAL ACADEMY АО «Южно-Казахстанская медицинская академия»
«Морфологиялық пәндер» кафедрасы		044-81/11
Әдістемелік өңдеу		1 беттің 42 беті

Праймерлер ДНҚ-мен байланысады және ДНҚ полимеразы 5-тен 3-ге дейін жаңа нуклеотидтік тізбектерді қосады. Бұл қосымша жетекші тізбекте үздіксіз және үзілген жолда үзілген. ДНҚ тізбектерінің ұзаруы аяқталғаннан кейін, жолақтар қателерге тексеріліп, жөндеу жүргізіледі және ДНҚ аяғына теломерді дәйектемелер қосылады. 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 жыртылуға 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 плазмидті 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

ОҢТҮСТІК-ҚАЗАҚСТАН MEDISINA AKADEMIASY «Оңтүстік Қазақстан медицина академиясы» АҚ		SOUTH KAZAKHSTAN MEDICAL ACADEMY АО «Южно-Казахстанская медицинская академия»
«Морфологиялық пәндер» кафедрасы		044-81/11
Әдістемелік өңдеу		1 беттің 43 беті

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: 15 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. 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. Уалшеров 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: 10мин.

QYNTYSTIK-QAZAQSTAN MEDISINA AKADEMIASY «Оңтүстік Қазақстан медицина академиясы» АҚ		SOUTH KAZAKHSTAN MEDICAL ACADEMY АО «Южно-Казахстанская медицинская академия»
«Морфологиялық пәндер» кафедрасы		044-81/11
Әдістемелік өңдеу		1 беттің 44 беті

5.7. Бақылау сұрақтары (кері байланыс)

- 1.Трансляция.
- 2.Транскрипция.

№11 Сабақ

5.1. Тақырыбы: Қартаю теориясы. Канцерогенез.

Сағат саны: 90 мин

5.2. Мақсаты: Қартаю процесін толық түсіндіру.

5.3. Оқу міндеттері: Білім алушылар қартаю процесінің 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. Теория тезісі: Қартаю – биологиялық процесс; белгілі бір жасқа жеткеннен кейінгі организмнің мүмкіншіліктерінің үдемелі төмендеуі. Қартаю кезінде тіннің серпімдіталшықтарының 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 өкпеле, 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 рефлекстер 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 қыл тамырларының (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 назара 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 прогерия деп атайды. Бұл сирек кездесетін тұқым қуалайтын синдромдар кездерінде байқалады. Солардың бірі – Гетчинсон-Гильфорд синдромы –

QONTUSTIK-QAZAQSTAN MEDISINA AKADEMIASY «Оңтүстік Қазақстан медицина академиясы» АҚ		SOUTH KAZAKHSTAN MEDICAL ACADEMY АО «Южно-Казахстанская медицинская академия»
«Морфологиялық пәндер» кафедрасы		044-81/11
Әдістемелік өңдеу		1 беттің 45 беті

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 дегеніміз — 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: 1) 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 көбейе береді де ақырында оның өлуіне алып келеді; 2) рак жасушалары жайылып метастаз береді, яғни оның кейбір жасушалары лимфа не қантамырлар арқылы басқа мүшелерге, ұлпаларға таралып, сол жерлерде жаңа ісіктер пайда болады.

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 (ісік) жасушаларында гендер қызметінің реттелу механизмінің бұзылуы салдары екендігі. Екінші бір толық шешілмеген мәселе — рак (ісік) ауруы тұқым қуалай ма, жоқ па? Бұл тұрғыдан екі түрлі гипотезалар айтылып жүр: бірі — рак (ісік) ауруы тұқым қуалайды десе, екіншісі — тұқым қуаламайды деп болжамдайды. Қалай болғанда да рак (ісік) ауруының пайда болуының негізгі себептері — сомалық мутациялар және вирустардың әсері екендігі анықталып отыр. Қазіргі кезде рак (ісік) ауруының кем дегенде 3—4 түрінің тұқым қуалайтындығы дәлелденген, олар: ретинобластоманың бір түрі, Фанкони анемиясы (қан аздылығы), пигменттік ксеродерма және нейрофиброматоз. Рак (ісік) ауруының көпшілігі сомалық мутациялардан басталады.

Қартаю және өлім

Қартаю- барлық тірі жандарға тән, адам ағзасы « қартаюының» жалпы биологиялық заңдылығы. Қарттылық- өліммен аяқталатын, онтогенездің ақырғы табиғи сатысы. Геронтология- қарттылық жөніндегі ғылым, ол қартаюдың негізгі заңдылықтарын зерттейді. Гератрия- қарт адамдарда аурудың даму ерекшеліктерін, ағымын, емін және алдын алу шараларын зерттейді. Геронтологияның басты міндеті адам өмірін ұзартумен қатар, қарт адамдардың еңбекке және қоғамдық қызметтерге белсене араласуына мүмкіндік беру болып табылады.

Қартаю барысында қартаюға дейін бұрынырақ басталатын және функциональдық бейімдеу мүмкіндіктерінің біртіндеп шектелуіне әкеліп соқтыратын жас шамалық өзгерістер заңды түрде өтеді. Қарттылық бұл емдейтін ауру емес, ол әрбір адамның жеке даму сатысы. Қартаюға байланысты туындайтын өзгерістер күнтізбектік жас шамасына байланысты болуымен қатар, әлеуметтік факторлерге де байланысты болады.

ОҢТҮСТІК-ҚАЗАҚСТАН MEDISINA AKADEMIASY «Оңтүстік Қазақстан медицина академиясы» АҚ		SOUTH KAZAKHSTAN MEDICAL ACADEMY АО «Южно-Казахстанская медицинская академия»
«Морфологиялық пәндер» кафедрасы		044-81/11
Әдістемелік өңдеу		1 беттің 46 беті

Қарттылық өзгерістер ең алдымен адамның сыртқы келбетінен біліне бастайды: дене сымбаты және пішіні өзгереді, ақ шаш пайда болады, терінің серпінділік қасиеті жоғалады, көздің көру және есту қабілеті нашарлайды, есте сақтау қабілеті төмендейді.

Мүшелік деңгейде қарт адамдарда өкпенің тіршілік сыйымдылығы азаяды, артериальды қан қысымы көтеріледі, атеросклероз дамиды. Жыныс бездерінің инволюциясы кері дамуы байқалады, жыныс және қалқанша без гормондарының түзілуі төмендейді, негізгі зат алмасуы төмендейді, асқорыту мүшелерінің жұмысы әлсірейді.

Жасушаларда судың мөлшері азаяды, иондардың белсенді тасымалдануы, ДНК репликациясы ферменттер жүйесінің және тотығу реакцияларының белсенділігі, а-РНК түзілуі, ДНК репарациясы төмендейді, осының әсерінен генді және хромосомды мутациялар жинақталады. енуі.

Жаңа тақырыпты бекіту: 15мин.

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. Уалшеров 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: 10мин.

5.7. Бақылау сұрақтары (кері байланыс)

1. Канцерогенез дегеніміз не?
2. Қартаю теориясын түсіндір.

QONTUSTIK-QAZAQSTAN MEDISINA AKADEMIASY «Оңтүстік Қазақстан медицина академиясы» АҚ		 SOUTH KAZAKHSTAN MEDICAL ACADEMY АО «Южно-Казахстанская медицинская академия»
«Морфологиялық пәндер» кафедрасы		044-81/11
Әдістемелік өңдеу		1 беттің 47 беті

№12 Сабақ

5.1.Тақырыбы: Гендердің экспрессиялануының өзгеруі.

Сағат саны: 90мин

5.2.Мақсаты: Гендердің экспрессиялануының өзгеруі және оған толық анықтама.

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: 30мин.

5.4. Теория тезісі: Геном (ағылшынша genome, грекше genos — шығу, тек)— хромосомалардың гаплоидты (сыңар) жиынтығында шоғырланған гендердің бірлестігі. **Геном** терминін 1920 жылы неміс биологы Г. Винклер енгізді. Гаплоидты жиынтық көбінесе жыныс клеткаларына тән, ал сомалық (дене) клеткаларында хромосомалардың диплоидты (екі еселенген) жиынтығы болады. Кейде хромосомалардың саны қалыпты диплоидты жағдайдан артып кетеді. Егер гаплоидты жиынтықтан Геном үш не төрт есе артық болса, триплоидты және тетраплоидты, ал бір Геном организмде бірнеше рет қайталанса, автополиплоидты, ал әр түрлі біріккен организм аллополиплоидты деп аталады. Хромосомалардың жиынтығы еселеніп, артқан сайын Геном саны да өсіп отырады. Әдетте диплоидты клеткада хромосомалар жұп болып келеді. Себебі, ұрықтану кезінде оның бір сыңары аналық гаметадан, екіншісі — аталық гаметадан беріледі, яғни бұл Геномдар сәйкес (гомолоты) болады. Сөйтіп екі гаплоидты клеткадан бір диплоидты клетка түзіліп, жаңа организм қалыптасады. Әр хромосомада тізбектеліп орналасқан гендердің өзара дәл келуін екі Геномның сәйкестігі деп атайды. Туыстығы қашық буындарда барлық немесе бірнеше Геномдар арасында сәйкестік болмайды. Бұл тұрақтылық бұзылып, белгілі бір факторлардың әсерінен хромосома санының өзгеруін (мысалы, артып, не кеміп кетсе) геномдық мутация деп атайды.

Тірі организмдерде хромосомалардың саны тұрақты болады. Мысалы адамда — 46, маймылда — 48, қиярда — 14, жүгеріде — 20, қатты бидайда — 28, жұмсақ бидайда — 42, дрозифила шыбындарында — 8, т.б. Организм эволюциялық дамуында неғұрлым жоғары сатыда тұрса, соғұрлым олардың Г-ында ДНҚ көбірек болады.

Хромосомалар –жасуша бөлінуінің (митоз), метафаза сатысында, арнайы бояулармен боялғаннан кейін, микроскоп арқылы айқын көрінетін эукариоттар ядросының генетикалық аппаратының бір құрылымы. Хромосомалар ядрода үнемі болады, бірақ жасуша циклінің интерфаза кезеңдерінде (G1, S, G2) ол субмикроскопиялы хроматин күйінде болып, көрінбейді. Хромосомалардың негізгі химиялық компоненті болып ДНҚ жіпшелері саналады, олардың жалпы ұзындығы 195 см. ДНҚ жіпшелері гистондық ақуыздармен (H1, H2A, H2B, H3, H4) байланысып, оралып нуклеосома жіпшесін түзеді, оның ұзындығы ДНҚ жіпшелерінің ұзындығынан 6,2 есеге кем, ал диаметрі 10 нм. Нуклеосома жіпшесі әрі қарай ширатылып, тығыздалып хроматин жіпшесіне айналады, оның ұзындығы нуклеосома жіпшесінің ұзындығынан 18 есе, ал ДНҚ жіпшелерінің ұзындығынан 100 есе аз болады. Хроматин жіпшесінің диаметрі 100-200нм. тең. Хроматин эухроматин және гетрохроматин күйінде болады. Эухроматин митоз кезінде тығыз ширатылып, митоздан кейін ширатылуы босайтын учаске. Адам хромосомаларын мөлшеріне және центромерасының орналасуына қарай-метацентрикалық, субметацентрикалық және акроцентрикалық деп бөледі. Метацентрикалық (тең иінді) хромосомалардың иіндерінің ұзындығы тең болады, центромера хромосоманың дәл ортасына орналасқан. Субметацентрикалық (әртүрлі иінді) хромосомалардың бір иіні ұзын (q),

QONTUSTIK-QAZAQSTAN MEDISINA AKADEMIASY «Оңтүстік Қазақстан медицина академиясы» АҚ		SOUTH KAZAKHSTAN MEDICAL ACADEMY АО «Южно-Казахстанская медицинская академия»
«Морфологиялық пәндер» кафедрасы		044-81/11
Әдістемелік өңдеу		1 беттің 48 беті

ал екіншісі қысқа (р) болып, центромерасы бір иініне қарай ығысып орналасқан. Акроцентрикалық хромосомалардың бір иіні (q) жақсы дамыған, ал екіншісі (р) қысқа, нашар дамыған, центромерасы бір иінінің ұшына жақын орналасқан. Адам кариотипінің жіктелуінің 2 түрі белгілі: Денвер классификациясы (1960) және Париж классификациясы (1971).

Денвер классификациясының ең негізгі кемшілігі- бір топқа жататын хромосомаларды гомологтық жұптарға жұптастырудың қиын болуы, тіпті мүмкін болмауы. Париж классификациясы (1971) хромосомалардың таңдамалы боялуына негізделінеді. Ол үшін хромосомалары түрліше бояулармен (G,R,S) бояйды. Осы кезде хромосомалар таңдамалы боялады, әрбір хромосомада ашық-боялмаған учаскелер, қою-боялған учаскелер кезектесіп орналасады, олардың ұзындығы, боялу қарқындылығы түрліше болып келеді. Осының негізінде 1971 жылы адам хромосомаларының сызықты дифференциялану картасы құрастырылды. Хромосоманың қысқа иіні –Р, ұзын иіні-q таңбаларымен бейнеленіп, әрбір иінде аймақтар, сегменттер ажыратылады, оларды араб сандарымен нөмірлейді, мыс. 2p22- 2 хромосомасының қысқа иініндегі 2 аймақтың 2 сегменті деген мағынаны білдіреді. Хромосомаларының таңдамалы (дифференциалды) боялуы гендердің нақтылы орындарын (локустарды) анықтауға және хромосома картасын құрастыруға мүмкіндік береді.

Ген- тұқым қуалаудың қандай да бір элементтер белгісін қалыптастыруға жауапты материалдық бірлік. Генде жасушаның құрлымы мен қызметін анықтайтын генетикалық ақпарат болады. Гендердің жиынтығы оның генотипін құрайды. Ген термінін алғаш рет 1909жылы Дания ғылымы В.Йогансен енгізді.Барлық гендер ДНҚ молекуларының үзіндісі түрінде емес,хромосома деп аталатын ірі құрылымдық бірлік құрамында болады. **Ген (көне грекше:** γένος — тұқым, тек) — тұқым қуалаудың қандай да бір элементтер белгісін қалыптастыруға жауапты материалдық бірлік. Генде **жасушаның** құрылымы мен қызметін анықтайтын генетикалық ақпарат болады. Бір организмнің Гендер жиынтығы оның генотипін құрайды.Ген терминін алғаш рет 1909 жылы Дания ғалымы В.Йогансен енгізді. Барлық Гендер **ДНҚ**-дан тұрады және әрбір жеке жасушадағы мындаған осындай Гендер жеке ДНҚ молекуларының үзіндісі түрінде емес, хромосома деп аталатын, ірі құрылымдық бірлік құрамында болады. Жасушаның бөлінуі кезінде бұл **хромосомалар** екі еселенеді және жаңа түзілген жас жасушалар осындай ата-аналық Гендер жиынтығының көшірмесін алады. Соның нәтижесінде жасушаның барлық белгілері (қасиеттері) **ұрпақтан** ұрпаққа беріледі, яғни тұқым қуалайды. Әртүрлі организмдердегі Геннің орташа ұзындығы 1000 нуклеотид негіздерінің жұбынан құралады деп есептеуге болады. Мыс., жануарларда кездесетін SV-40 **вирусындағы** ДНҚ-ның ұзындығы 5000 нуклеотид, яғни ол 5 геннен; Т4 бактериофагы — 200, ішек бактериясы — 4600, ал адамның гаплоидты жасушасы 100000 — 500000 Гендерден тұрады. 1865 жылы чех ғалымы Г. Мендел **организм** белгілерінің жеке тұқым қуалайтынын және шағылысу (будандастыру) кезінде ұрпақтарында жоғалмай сақталатынын анықтады. Адам геномикасы- молекулалық медицинаның негізі болып, тұқым қуалайтын және тұқым қуаламайтын ауруларды анықтау, емдеу және алдын-алу, болдырмау әдістерін қалыптастыру үшін маңызды рөл атқарады. Геномиканың негізгі бөлімдері: құрылымдық, қызметтік, салыстырмалы, эволюциялық және медициналық геномика. не оған жалғанатын **сақиналы хромосомалық элементтер**. **Ең жақсы зерттелген эписома**, бұл F-фактор (фертильдік фактор). Ол бактериялардың жыныстық процесін анықтайды және аталық жасушаларда (F⁺ жасушалар) кездеседі. Эписомалардың кейбіреулері инфекциялы болып келеді. Егер эписомаларда антибиотиктерге төзімділікті қалыптастыратын гендер болса, онда олар бактерия жасушаларына жеп-жеңіл өтіп медицина үшін үлкен проблемалар туғызады. Бактерия геномында **қозғалғыш генетикалық элементтер**-де кездеседі.

ОҢТҮСТІК-ҚАЗАҚСТАН MEDISINA AKADEMIASY «Оңтүстік Қазақстан медицина академиясы» АҚ		SOUTH KAZAKHSTAN MEDICAL ACADEMY АО «Южно-Казахстанская медицинская академия»
«Морфологиялық пәндер» кафедрасы		044-81/11
Әдістемелік өңдеу		1 беттің 49 беті

Плазмида–бактерия хромосомасынан тәуелсіз репликацияланатын сақиналы **хромосомалық элемент**, оның өлшемі шамамен бактерия хромосомасының 10-20 % -дай, 1-3 гені болады. Ең негізгі **плазмидаларға** бактериялардың антибиотиктер әсеріне төзімділігін қалыптастыратын **төзімділікті тудырушы факторлар** жатады, олар 10-15 көшірме күйінде кездеседі. **Эписомалар**–бактерия хромосомасынан бөлек, автономды кездесетін Прокариоттар геномы-ішек бактериясында-*E.coli*, жақсы зерттелген. Бактерия хромосомасы $3,2 \times 10^6$ н.ж. тұратын сақиналы ұзын ДНҚ. Бактерия гендері сызықты орналасқан. ДНҚ репликациясы ТЕТА репликация типімен өгі- нүктесінен басталады. Хромосома-инициация сайтымен бірге өздігінен репликацияланатын молекула-репликон болып табылады. Бактерия геномында 2500-дей гендер болады. Гендер белсенділігі (экспрессиясы) оперон типі сияқты реттелінеді, себебі бактериялар гендерді оперондық құрылымға ие.Ішек бактериясында (*E.coli*) бактерия хромосомасының репликонынан басқа да репликондар кездеседі, мысалы эписомалар және плазмидалар.

Хромосомалардың генетикалық картасы дегеніміз гендердің, әсіресе тұқым қуалайтын ауруларды анықтайтын гендердің, орналасу ретінің сызбанұсқасы болып саналады.

Хромосомалардың физикалық картасы дегеніміз хромосомалардағы гендердің ара қашықтығын бейнелейтін сызбанұсқа. Гендердің ара қашықтығы сантиморганида (сМ) арқылы өлшеніледі. 1 сМ. екі ген арасында 1% кроссинговер болатындай ара қашықтыққа тең.

Жаңа тақырыпты бекіту: 15мин.

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., Шыңпейсова 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. Шыңпейсова 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:10мин.

5.7. Бақылау сұрақтары (кері байланыс)

ОҢТҮСТІК-ҚАЗАҚСТАН MEDISINA AKADEMIASY «Оңтүстік Қазақстан медицина академиясы» АҚ		 SOUTH KAZAKHSTAN MEDICAL ACADEMY АО «Южно-Казахстанская медицинская академия»
«Морфологиялық пәндер» кафедрасы		044-81/11
Әдістемелік өңдеу		1 беттің 50 беті

1. Геном дегеніміз не?
2. Ген дегеніміз не?

№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.