

O'NTÜSTIK-QAZAQSTAN MEDISINA AKADEMIASY «Оңтүстік Қазақстан медицина академиясы» АҚ		 SOUTH KAZAKHSTAN MEDICAL ACADEMY АО «Южно-Казахстанская медицинская академия»
Кафедра «Морфологические дисциплины»		044-81/11
Методические рекомендации		1 стр из 29

Министерство здравоохранения Республики Казахстан
Медицинский колледж при АО «Южно-Казахстанская
Медицинская Академия»

МЕТОДИЧЕСКИЕ РЕКОМЕНДАЦИИ ДЛЯ
СИМУЛЯЦИОННЫХ ЗАНЯТИЙ

Дисциплина: ОПД 04 «Медицинская биология и основы медицинской генетики»

Специальность: 09110100 «Стоматология»

Квалификация: 4S09110102 «Дантист»

Курс: 1, 2 курс

Семестр: I, III семестр

Форма контроля: диф. зачет

Общая трудоемкость всего часов/кредитов KZ – 24 часов /1 кредит

Аудиторные – 16

Симуляция – 8

Шымкент, 2023 г.

ОҢТҮСТІК-ҚАЗАҚСТАН MEDISINA AKADEMIASY «Оңтүстік Қазақстан медицина академиясы» АҚ		 SOUTH KAZAKHSTAN MEDICAL ACADEMY АО «Южно-Казахстанская медицинская академия»
Кафедра «Морфологические дисциплины»		044-81/11
Методические рекомендации		1 стр из 29

Рассмотрен и рекомендован на заседании кафедры "Морфологические дисциплины"

протокол № 01 от «2» 09 2023 г.

Заведующий кафедрой:  Ералхан А.Қ.

O'NTÜSTIK-QAZAQSTAN MEDISINA AKADEMIASY «Оңтүстік Қазақстан медицина академиясы» АҚ		 SOUTH KAZAKHSTAN MEDICAL ACADEMY АО «Южно-Казахстанская медицинская академия»
Кафедра «Морфологические дисциплины»		044-81/11
Методические рекомендации		1 стр из 29

№1 Занятие

5.1. Тема: Молекулярная биология и медицинская генетика. Строение, свойства и функции нуклеиновых кислот и белков.

Количество часов: 45 мин

5.2. Цель: Обучающиеся должны знать функции молекулярной биологии клетки, ее многообразие и строение живых организмов.

5.3. Учебные задачи: Обучающимся знать историю, цели и задачи, методы развития молекулярной биологии.

Организационный период: 5 мин.

Проверка посещаемости занятий обучающимися.

Проверка готовности обучающихся к занятиям.

Проверка знаний обучающихся по пройденной теме: 10 мин.

Новый урок объяснение: 20 мин.

5.4. Тезис теории. Молекулярная биология-это область исследований, которая занимается молекулами в живой системе. В настоящее время молекулярная биология в основном сосредоточена на изучении генетического материала и белков. Молекулярные биологи изучают законы центральной догмы жизни. Это касается изучения генетической структуры, экспрессии мРНК и синтеза белка. Молекулярную биологию называют очень надежной областью исследований для анализа поведения клетки или организма. Молекулярная биология использовалась для подтверждения многих метаболических и структурных состояний организмов. Кроме того, методы молекулярной биологии широко используются в диагностике. В настоящее время в генетической диагностике широко используются такие методы , как электрофорез, полимеразная цепная реакция и последовательность генов и белков. Кроме того, они являются надежными методами выявления различных биомаркеров и патологических состояний. клеточная биология это раздел биологии, который изучает все аспекты, связанные с жизнью клеток. То есть со строением, функцией, эволюцией и поведением клеток, образующих земные существа; другими словами, все, что присуще его рождению, жизни и смерти. Это наука, которая объединяет огромное количество знаний, среди которых особенно выделяются биохимия, биофизика, молекулярная биология, вычислительные науки, биология развития и поведения и эволюционная биология, каждая из которых имеет свой собственный подход и свои собственные экспериментальные стратегии для ответа на конкретные вопросы. Поскольку клеточная теория утверждает, что все живые существа состоят из клеток, клеточная биология не различает животных, растения, бактерии, археи, водоросли или грибы и может фокусироваться на отдельных клетках или клетках, принадлежащих тканям и органам. та же многосторонняя личность. Таким образом, поскольку это экспериментальная наука (не описательная), исследования в этой области биологии зависят от методов исследования ультраструктуры клеток и ее функций (микроскопия, центрифугирование, культура). in vitro и т.д.)

История клеточной биологии. Некоторые авторы считают, что рождение клеточной биологии произошло с появлением клеточной теории, предложенной Шлейденом и Шванном в 1839 году. Тем не менее, важно отметить, что эти клетки были описаны и исследованы много лет назад, с первых выводов Роберта Гука, который впервые увидел клетки, образующие мертвую ткань пробкового листа в 1665 году; и продолжил с Антониом ван Ливенгуком, который спустя годы заметил пробы с различными микроорганизмами в микроскопе. После работ Гука, Ливенгука Шлейдена и Шванна многие авторы посвятили себя задаче исследования клеток, с помощью которой уточняются данные, касающиеся их внутреннего строения и функционирования: ядра эукариотических клеток, ДНК и хромосом, митохондрий, эндоплазматической сети, комплекса Гольджи и др. 20 в середине века отрасль молекулярной биологии заметила значительное

O'NTUSTIK-QAZAQSTAN MEDISINA AKADEMIASY «Оңтүстік Қазақстан медицина академиясы» АҚ		 SOUTH KAZAKHSTAN MEDICAL ACADEMY АО «Южно-Казахстанская медицинская академия»
Кафедра «Морфологические дисциплины»		044-81/11
Методические рекомендации		1 стр из 29

продвижение. Это также повлияло на значительный рост клеточной биологии в течение 1950-х годов, поскольку в те годы клетки были изолированы от *in vitro*, живых организмов, которые могли поддерживать и размножаться. Достижения в микроскопии, центрифугирование, формирование питательных сред, очистка белка, обнаружение и манипулирование мутантными клеточными линиями, эксперименты с хромосомами и нуклеиновыми кислотами, среди прочего, послужили примером быстрого продвижения клеточной биологии в современную эпоху.

Закрепление новой темы: 5 мин.

5.5. Наглядные пособия: мультимедийный проектор (презентация).

5.6. Основная литература:

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. Пехов, А. П. Биология. Медицинская биология, генетика и паразитология [Текст] : учебник для вузов / А. П. Пехов. - М. : ГЭОТАР - Медиа, 2012. - 656 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 : ЖІШС "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)

Интернет-ресурс:

1. Ивлева, Л.П. Молекулярная биология: Электронный учебник. - Караганда: КарГТУ, 2015. <http://rmebrk.kz/>
2. Молекулярная биология клетки : В 3- томах: Пер. с англ.. Т. 1 / Б. Альбертс, Д. Брей, Дж. Льюис, М. Рэффи, К. Роберте, Дж. Д. Уотсон. - М.-Ижевск: НИЦ "Регулярная и хаотическая динамика", Ин-т компьютерных исследований, 2013. - 808 с. <http://rmebrk.kz/>
3. Здоровье и генофонд нации в современном мире. Превентивная профилактика [Текст] : межд. научно-прак. конференция "Современные аспекты медицины и фармации: образование, наука и практика" посв. 40-летию со дня образования ЮКМА 11-12 октября 2019г. / Ю. М. Мусаев, Ж. К. Жумабеков [и др.] // Вестник ЮКМА = ОҚМА хабаршысы. - 2019. - Т.1, №3(87). - С. 47-49. ГРНТИ 76.03.39 <https://lib.ukma.kz/ru/>

Подведение итогов урока: 5 мин

5.7. Контрольные вопросы (обратная связь)

1. понятие науки молекулярной биологии.
2. Что такое клеточная биология?
3. основные принципы науки молекулярной биологии.
4. этапы онтогенеза.
5. медицинская арахноэтномология.

O'NTUSTIK-QAZAQSTAN MEDISINA AKADEMIASY «Оңтүстік Қазақстан медицина академиясы» АҚ		 SOUTH KAZAKHSTAN MEDICAL ACADEMY АО «Южно-Казахстанская медицинская академия»
Кафедра «Морфологические дисциплины»		044-81/11
Методические рекомендации		1 стр из 29

6. особенности структурно-функционального строения эукариотической клетки.

7. деление клеток. Митоз.

8. мембранные органоиды клетки.

9. генетическая информация клетки. Генетический гомеостаз.

10. эмбриональное развитие. Гистоорганогенез.

№ 2 Занятие

5.1. Тема: Геном и ген. Классификация генов. Генные, геномные, хромосомные мутации.

Количество часов: 45 мин

5.2. Цель: Механизмы транскрипции и интерпретация факторов транскрипции. Знать механизмы и этапы трансляции.

5.3. Учебные задачи: Обучающимся знать историю, цели и задачи, методы развития медицинской генетики.

Организационный период: 5 мин.

Проверка посещаемости занятий обучающимися.

Проверка готовности обучающихся к занятиям.

Проверка знаний обучающихся по пройденной теме: 10 мин.

Новый урок объяснение: 20 мин.

5.4. Тезис теории: Геном (от англ. genome, греч. genos — происхождение, только) - объединение генов, сосредоточенных в гаплоидном (генном) наборе хромосом. Термин Геном был введен в 1920 году немецким биологом г. Винклером. Гаплоидный набор часто характерен для половых клеток, тогда как соматические (телесные) клетки имеют диплоидный (удвоенный) набор хромосом. Иногда количество хромосом увеличивается из нормального диплоидного состояния. Если Геном из гаплоидного набора в три или четыре раза больше, триплоидный и тетраплоидный, а один и тот же Геном повторяется в организме несколько раз, аутополиплоидный, а другой объединенный организм называется аллополиплоидным. По мере того, как набор хромосом увеличивается и увеличивается, число геномов также увеличивается. Обычно в диплоидной клетке хромосомы являются парами. Это связано с тем, что при оплодотворении один из его геномов передается от материнской гаметы, а другой — от материнской гаметы, то есть эти геномы являются соответствующими (гомологичными). Таким образом, из двух гаплоидных клеток образуется одна диплоидная клетка и формируется новый организм. Взаимная точность генов, последовательно расположенных в каждой хромосоме, называется совпадением двух геномов. Родственные отдаленные суставы не имеют совпадений между всеми или несколькими геномами. Эта стабильность нарушается, и изменение числа хромосом (например, увеличивается или уменьшается) под воздействием определенных факторов называется геномной мутацией. У живых организмов количество хромосом стабильно. Например, у человека-46, у обезьяны — 48, у огурца — 14, у кукурузы — 20, у твердой пшеницы — 28, у мягкой пшеницы — 42, у мух дрозофилы — 8 и т.д. Чем выше в эволюционном развитии находится Организм, тем больше ДНК в их г.

Хромосомы представляют собой единичные структуры генетического аппарата ядра эукариот, которые на стадии клеточного деления (митоза), метафазы, после окрашивания специальными красками, хорошо видны под микроскопом. Хромосомы постоянно присутствуют в ядре, но на межфазных стадиях клеточного цикла (G1, S, G2) он остается в состоянии субмикроскопического хроматина и не проявляется. Основным химическим компонентом хромосом являются нити ДНК, общая длина которых составляет 195 см. Нити ДНК связываются с гистоновыми белками (H1, H2A, H2B, H3, H4) и образуют нуклеосомную нить, длина которой в 6,2 раза меньше длины

O'ŇTÚSTIK-QAZAQSTAN MEDISINA AKADEMIASY «Оңтүстік Қазақстан медицина академиясы» АҚ		 SOUTH KAZAKHSTAN MEDICAL ACADEMY АО «Южно-Казахстанская медицинская академия»
Кафедра «Морфологические дисциплины»		044-81/11
Методические рекомендации		1 стр из 29

нитей ДНК, а диаметр-10 нм. Нить нуклеосомы далее скручивается, уплотняется и превращается в нить хроматина, длина которой в 18 раз меньше длины нити нуклеосомы, а длина нити ДНК в 100 раз. Диаметр хроматиновой нити 100-200 нм. равный. Хроматин находится в состоянии эухроматина и гетерохроматина. Участок, на котором эухроматин плотно скручивается при митозе, а цитация после митоза ослабляется. Хромосомы человека делят по размеру и расположению центромеры - на метацентрические, субметацентрические и ацентрические. Длина плеч метацентрических (кривошипных) хромосом равна, центромера расположена в самом центре хромосомы. Одно плечо субметацентрических (различных кривошипных) хромосом становится длинным (q), а другое коротким (p), и центромера смещается к одному плечу. Одно плечо (q) ацентрических хромосом хорошо развито, а другое (p) короткое, плохо развито, центромеры расположены ближе к концу одного плеча. Известны 2 типа классификации кариотипа человека: денверская классификация (1960) и Парижская классификация (1971).

Самый главный недостаток денверской классификации заключается в том, что хромосомы, принадлежащие к одной группе, трудно или даже невозможно спаривать в гомологичные пары. Парижская классификация (1971) основана на выборочной окраске хромосом. Для этого хромосомы окрашивают различными красками (G,R,S). При этом хромосомы окрашиваются выборочно, в каждой хромосоме поочередно располагаются светло-неокрашенные участки, темно-окрашенные участки, различная их длина, интенсивность окраски. На основе этого в 1971 году была составлена карта линейной дифференцировки хромосом человека. Короткое плечо хромосомы обозначается символами Р, длинное-Q, на каждом плече выделяются зоны, сегменты, которые нумеруются арабскими цифрами, например. 2p22-означает 2 сегмента 2 зоны на коротком плече 2-й хромосомы. Селективное (дифференциальное) окрашивание хромосом позволяет определить специфические места (локусы) генов и построить хромосомный Старк.

Ген-материальная единица, ответственная за формирование какого-либо элементарного признака наследственности. Ген содержит генетическую информацию, которая определяет структуру и функцию клетки. Набор генов составляет его генотип. Впервые термин Ген был введен датской наукой В. Йогансенем в 1909 году. Все гены присутствуют не в виде фрагментов молекул ДНК, а в составе крупной структурной единицы, называемой хромосомой. Ген (от древнегреческого: γένος-род, тек) - материальная единица, ответственная за формирование какого-либо элементарного признака наследственности. Ген содержит генетическую информацию, которая определяет структуру и функцию клетки. Набор генов одного организма составляет его генотип. Термин Ген был впервые введен датским ученым В. Йогансенем в 1909 году. Все гены состоят из ДНК, и тысячи таких генов в каждой отдельной клетке находятся в составе крупной структурной единицы, называемой хромосомой, а не в виде фрагмента отдельных молекул ДНК. Во время деления клетки эти хромосомы удваиваются, и только что сформированные молодые клетки получают копию такого набора родительских генов. В результате все признаки (свойства) клетки передаются из поколения в поколение, то есть передаются по наследству. Можно считать, что средняя длина Гена в различных органах складывается из пары 1000 нуклеотидных оснований. Медь., длина ДНК вируса SV-40, обнаруженной у животных, составляет 5000 нуклеотидов, то есть она состоит из 5 генов; бактериофаг Т4 — 200, кишечная бактерия — 4600, а гаплоидная клетка человека — 100000-500000 генов. В 1865 г. чешский ученый Г. Мендель установил, что признаки организма наследуются индивидуально и сохраняются без потерь в потомстве при скрещивании (гибридизации).

Геномика человека является основой молекулярной медицины и играет важную роль в формировании методов выявления, лечения и профилактики, профилактики наследственных и не наследственных заболеваний. Основные разделы геномики: структурная, функциональная,

O'NTUSTIK-QAZAQSTAN MEDISINA AKADEMIASY «Оңтүстік Қазақстан медицина академиясы» АҚ		 SOUTH KAZAKHSTAN MEDICAL ACADEMY АО «Южно-Казахстанская медицинская академия»
Кафедра «Морфологические дисциплины»		044-81/11
Методические рекомендации		1 стр из 29

сравнительная, эволюционная и медицинская геномика. или кольцевые хромосомные элементы, которые к нему присоединяются. Наиболее хорошо изучена эписома, которая является Ф-фактором (фертильным фактором). Он определяет половой процесс бактерий и встречается в клетках-отцах (г+клетки). Некоторые из эписом являются инфекционными. Если эписомы содержат гены, которые формируют устойчивость к антибиотикам, то они легко проникают в клетки бактерий и создают большие проблемы для медицины. В геноме бактерии присутствуют подвижные генетические элементы.

Плазида-кольцевой хромосомный элемент, который реплицируется независимо от бактериальной хромосомы, размер которой составляет около 10-20% бактериальной хромосомы, содержащей 1-3 гена. К основным плазидам относятся факторы, вызывающие резистентность, формирующие устойчивость бактерий к действию антибиотиков, которые встречаются в 10-15% случаев. Эписомы-отдельный от бактериальной хромосомы, автономно встречающийся геном прокариот-у кишечной бактерии-*E.coli*, хорошо изучен. Бактериальная хромосома представляет собой кольцевую длинную ДНК, состоящую из 3, 2x10⁶ н. э. Гены бактерий расположены линейно. Репликация ДНК начинается с точки ori с типом репликации тета. Хромосома-это молекула-репликон, которая самопроизвольно реплицируется вместе с участком инициации. Геном бактерии содержит около 2500 генов. Активность генов (экспрессия) регулируется так же, как и тип оперона, потому что бактерии имеют опероновую структуру генов. У кишечной бактерии (*E.coli*) помимо репликона хромосомы бактерии встречаются и другие репликоны, такие как эписомы и плазмиды.

Под генетическим старением хромосом понимается схема последовательности расположения генов, особенно генов, определяющих наследственные заболевания. Физическая карта хромосом представляет собой схему, изображающую расстояние между генами в хромосомах. Расстояние между генами измеряется через сантиметр (сМ). 1 см. расстояние равно расстоянию между двумя генами, чтобы между ними было 1% кроссинговера.

Закрепление новой темы: 5 мин.

5.5. Наглядные пособия: мультимедийный проектор (презентация).

5.6. Основная литература.

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. Пехов, А. П. Биология. Медицинская биология, генетика и паразитология [Текст] : учебник для вузов / А. П. Пехов. - М. : ГЭОТАР - Медиа, 2012. - 656 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)

Интернет-ресурс:

O'NTUSTIK-QAZAQSTAN MEDISINA AKADEMIASY «Оңтүстік Қазақстан медицина академиясы» АҚ		 SOUTH KAZAKHSTAN MEDICAL ACADEMY АО «Южно-Казахстанская медицинская академия»
Кафедра «Морфологические дисциплины»		044-81/11
Методические рекомендации		1 стр из 29

1. Ивлева, Л.П. Молекулярная биология: Электронный учебник. - Караганда: КарГТУ, 2015.
<http://rmebrk.kz/>

2. Молекулярная биология клетки : В 3- томах: Пер. с англ.. Т. 1 / Б. Альбертс, Д. Брей, Дж. Льюис, М. Рэффи, К. Роберте, Дж. Д. Уотсон. - М.-Ижевск: НИЦ "Регулярная и хаотическая динамика", Ин-т компьютерных исследований, 2013. - 808 с. <http://rmebrk.kz/>

3. Здоровье и генофонд нации в современном мире. Превентивная профилактика [Текст] : межд. научно-прак. конференция "Современные аспекты медицины и фармации: образование, наука и практика" посв. 40-летию со дня образования ЮКМА 11-12 октября 2019г. / Ю. М. Мусаев, Ж. К. Жумабеков [и др.] // Вестник ЮКМА = ОҚМА хабаршысы. - 2019. - Т.1, №3(87). - С. 47-49. ГРНТИ 76.03.39 <https://lib.ukma.kz/ru/>

Подведение итогов урока: 5 мин.

5.7. Контрольные вопросы (обратная связь)

1. Что такое Геном?
2. Что такое Ген?
3. молекулярная биология клетки
4. этапы онтогенеза.
5. медицинская арахноэтномология.
6. особенности структурно-функционального строения эукариотической клетки.
7. деление клеток. Митоз.
8. мембранные органоиды клетки.
9. генетическая информация клетки. Генетический гомеостаз.
10. эмбриональное развитие. Гистоорганогенез.

№ 3 Занятие

5.1. Тема: Хромосомы. Классификация хромосом

Количество часов: 45 мин

5.2. Цель: Дать общий обзор генетических процессов в организме человека и его закономерностей.

5.3. Учебные задачи: Объяснять обучающимся строение хромосомы.

Организационный период: 5 мин.

Проверка посещаемости занятий обучающимися.

Проверка готовности обучающихся к занятиям.

Проверка знаний обучающихся по пройденной теме: 10 мин.

Объяснение нового урока: 20 мин.

5.4. Тезис теории: Хромосомы (хромосомы и греч. soma-тело) - органоиды, присутствующие в ядре клетки, переносящие гены и определяющие наследственные свойства организмов и клеток. Хромосомы могут размножаться самопроизвольно, имеют свою функцию и особую структуру и могут сохранять ее в следующем поколении. Термин хромосомы был впервые открыт немецким ученым В. Вальдейером (1888). Он назвал хромосомы плотным телом, которое интенсивно окрашивается основными красителями. Но внешняя форма хромосом меняется на разных стадиях клеточного цикла. В метафазном периоде митозных и мейозных процессов морфология хромосом проникает в четко видимую структуру с помощью светового микроскопа. Хромосомы в клетках тела многих растений и животных процесс оплодотворения состоит из двух хроматид

O'ŇTÜSTIK-QAZAQSTAN MEDISINA AKADEMIASY «Оңтүстік Қазақстан медицина академиясы» АҚ		 SOUTH KAZAKHSTAN MEDICAL ACADEMY АО «Южно-Казахстанская медицинская академия»
Кафедра «Морфологические дисциплины»		044-81/11
Методические рекомендации		1 стр из 29

(продолговатых нитей), которые получили одну от самки, а другую от самца. Такие хромосомы называются гомологичными. Половые клетки, прошедшие процесс мейоза, имеют только одну из гомологичных хромосом. Полный набор хромосом в клетке называется кариотипом. Прокариоты и вирусы не имеют хромосом. Они обычно содержат одноклеточную или кольцевую дезоксирибонуклеиновую кислоту или рибонуклеиновую кислоту в качестве основы для размножения, и они не изолированы от цитоплазмы оболочкой ядра. Изменение внешнего вида хромосом в ходе клеточного и жизненного циклов обусловлено особенностями их деятельности. А общая структура хромосом, различная в зависимости от биологического вида и непрерывно передаваемая потомству, не претерпевает изменений. Сюда относятся генетические, цитольные хромосомы различных организмов. и результаты биохимических исследований являются доказательствами, и они составляют основу хромосомной теории наследственности. В 1928 г. был создан первый молекул хромосом. модель предложена русским ученым Н.К. Кольцовым (1872 — 1940). Молекула ДНК эукариот в хромосомах связывается с гистоновыми и не гистоновыми белками и образует комплекс. Указанные белки обеспечивают накопление ДНК в хромосомах в упакованном состоянии и регуляцию способности к синтезу РНК в клетке (Черная Транскрипция). запись наследственной информации на хромосомы осуществляется структурой молекулы ДНК. Хромосомы в клетке содержат около 99% молекулы ДНК, в то время как остальные 1% находятся в других клеточных органоидах (хлоропласты, митохондрии). Хромосомы имеют очень сложную структуру в клетке и выполняют очень важные функции. Изучение структуры и функции хромосом относится к одной из актуальных проблем современной биологии. Особенно в 60 — 70-е годы 20 века. понимание основы достигнуто в связи с развитием молекулярной генетики. Эти новшества позволяют доказать и дальше развивать основные закономерности хромосомной теории наследственности .Классификация хромасом. Денверская и Парижская номенклатура хромосом.Определение кариотипа, медико-генетическое значение определение количества х-хроматина в клетках человека позволяет поставить первоначальный диагноз наследственных заболеваний, вызванных изменением числа половых хромосом. Изучение молекулярно-генетических основ митотических хромосом в медицине имеет важное значение для понимания причин хромосомных заболеваний человека, вызванных нарушением строения и функции хромосомы. Впервые в 1956 году французские цитогенетики Тийо и Леван определили точное число хромосом человека, 46. Сложность определения количества харомосом у человека (а также других видов) была обусловлена их хаотическим расположением в исследуемых препаратах, выпадением отдельных хромосом и другими техническими трудностями. Классификация хромосом гладко окрашенного человека была впервые принята на международной конференции в Денвере, США, в 1960 году. Впоследствии был внесен ряд изменений и поправок (в 1663 году в Лондоне и в 1966 году в Чикаго). По денверской классификации все хромосомы человека делятся на 7 групп по центромерному индексу (отношение длины короткого плеча к длине хромосомы, рассчитанное в процентах) и длине. Группы обозначаются английскими буквами от А до G. Принято обозначать пары хромосом арабскими цифрами. Организмы имеют фиксированный набор хромосом, характерный для каждого отдельного вида. Это называется карио-тип. При изучении метафазных хромосо-мов в клетках организма растений и животных установлено, что они имеют постоянное количество и свою структуру, характерную для каждого вида. Например, в клетке тела человека 46, у обезьяны 48, у коровы 60, у гидры 32, у дождевого червя 36, у огурца 14, у кукурузы 20, у сосны 24 и т.д. кариотип организмов не зависит от того, на какой эволюционной стадии они находятся. Некоторые простейшие имеют большее число хромосом, чем те, которые находятся на более высокой стадии. В ряде случаев число хромосом и его строение могут свидетельствовать о филогннетическом родстве видов, на основе которого и строится

O'NTUSTIK-QAZAQSTAN MEDISINA AKADEMIASY «Оңтүстік Қазақстан медицина академиясы» АҚ		 SOUTH KAZAKHSTAN MEDICAL ACADEMY АО «Южно-Казахстанская медицинская академия»
Кафедра «Морфологические дисциплины»		044-81/11
Методические рекомендации		1 стр из 29

кариосистематика. Характерной особенностью ядер клеток организма большинства видов является то, что хромосомы являются парами. Каждая отдельная хромосома имеет свой гомолог. 465 хромосом человека составляют 213 пар, 8 хромосом дрозофила составляют 4 пары и т.д. Причина, по которой хромосомы становятся парами, заключается в том, что один из них организм получает от матери, а другой – от отца. Гомологичные хромосомы представляют собой пары хромосом с одинаковой формой и наследственной информацией. Гомологичные хромосомы встречаются только в диплоидных клетках. Они отсутствуют в половых клетках эукариот (гамет) и прокариотах. Изображения хромосом значительно изменяются в течение клеточного цикла. Т. е. хромосомы, как правило, внутри интерфазы, содержат деспирализные соединения, недоступные для контроля в ядре, поэтому для выявления кариотипа используют сеточки на одном из этапов их деления – он реализуется в метафазе митоза. Здесь, говоря о делении кариотипа, следует отметить еще один митоз и его фазу деления ядра метафазной клетки. В результате исследований было доказано, что хромосомная оболочка образуется из ядерных веществ. Хром в метафазе

Закрепление новой темы: 5 мин.

5.5. Наглядные пособия: мультимедийный проектор (презентация).

5.6. Основная литература:

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. Пехов, А. П. Биология. Медицинская биология, генетика и паразитология [Текст] : учебник для вузов / А. П. Пехов. - М. : ГЭОТАР - Медиа, 2012. - 656 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)

Интернет-ресурс:

1. Ивлева, Л.П. Молекулярная биология: Электронный учебник. - Караганда: КарГТУ, 2015.
<http://rmebrk.kz/>
2. Молекулярная биология клетки : В 3- томах: Пер. с англ.. Т. 1 / Б. Альбертс, Д. Брей, Дж. Льюис, М. Рэффи, К. Роберте, Дж. Д. Уотсон. - М.-Ижевск: НИЦ "Регулярная и хаотическая динамика", Ин-т компьютерных исследований, 2013. - 808 с. <http://rmebrk.kz/>
3. Здоровье и генофонд нации в современном мире. Превентивная профилактика [Текст] : межд. научно-прак. конференция "Современные аспекты медицины и фармации: образование, наука и практика" посв. 40-летию со дня образования ЮКМА 11-12 октября 2019г. / Ю. М. Мусаев, Ж.

O'NTUSTIK-QAZAQSTAN MEDISINA AKADEMIASY «Оңтүстік Қазақстан медицина академиясы» АҚ		 SOUTH KAZAKHSTAN MEDICAL ACADEMY АО «Южно-Казахстанская медицинская академия»
Кафедра «Морфологические дисциплины»		044-81/11
Методические рекомендации		1 стр из 29

К. Жумабеков [и др.] // Вестник ЮКМА = ОҚМА хабаршысы. - 2019. - Т.1, №3(87). - С. 47-49.
 ГРНТИ 76.03.39 <https://lib.ukma.kz/ru/>

Подведение итогов урока: 5 мин

5.7. Контрольные вопросы (обратная связь)

1. Геном. Ген.
2. Классификация генов

№4 Занятие

5.1. Тема: Хромосомные заболевания. Синдром Дауна.

Мутагенез и канцерогенез.

Количество часов: 45 мин

5.2. Цель: Различать мультифакторные и хромосомные заболевания.

5.3. Учебные задачи: Обучающиеся должны знать о наследственных заболеваниях, мультифакторных заболеваниях, хромосомных заболеваниях.

Организационный период: 5 мин.

Проверка посещаемости занятий обучающимися.

Проверка готовности обучающихся к занятиям.

Проверка знаний обучающихся по пройденной теме: 10 мин.

Объяснение нового урока: 20 мин.

5.4. Тезис теории: Изучение генетических механизмов наиболее распространенных заболеваний (атеросклероз, эссенциальная гипертензия, сахарный диабет), астма - бронхиальная (воздушно-сосудистая) астма, некоторые виды рака, врожденные пороки развития и др.), которые вносят значительный вклад в состав заболеваемости и смертности людей в последние годы большое внимание стало уделяться исследованию.

В развитии этих заболеваний вместе с генетическими факторами влияют и факторы среды. Такие заболевания называются мультифакторными или наследственными заболеваниями.

В настоящее время данная группа патологий человека играет важную роль в Медико – генетическом консультировании и здоровьесберегающей практике, так как 10% проживающих страдают различными мультифакторными заболеваниями, а при общей наследственной патологии человека на их долю приходится 50%. Из более чем 10 000 генов в геноме человека 89% контролируют развитие полигенных, мультифакторных заболеваний.

Наследственная предрасположенность формируется в результате специфической комбинации аллелей нескольких генов, способствующих развитию заболевания либо модификации его клинического наблюдения. Контроль за развитием заболевания заключается в том, что они действуют аддитивно (каждый ген вносит незначительный вклад в развитие заболевания, и все вместе развивают единый признак (болезнь)) либо один из многих генов играет ключевую, значимую роль, а остальные могут оказывать модифицирующее действие, например, роль генов BRCA 1 и BRCA 2 в развитии рака молочной железы.

Механизмы заболевания, развивающиеся в результате аддитивного воздействия генов, могут быть объяснены моделью полигенной наследственности, ограниченной определенным порогом. По этой модели должны быть измеримые непрерывные ряды признаков здоровых или больных особей популяций. Многие особи этого ряда здоровы и имеют различные мутационные аллели. Если в генотипе особей количество мутантных аллелей переходит определенный порог, то в организме наблюдаются клинические симптомы заболевания, то есть развивается заболевание. В этом случае термин «порог » указывает на определенную границу предрасположенности к

O'NTUSTIK-QAZAQSTAN MEDISINA AKADEMIASY «Оңтүстік Қазақстан медицина академиясы» АҚ		 SOUTH KAZAKHSTAN MEDICAL ACADEMY АО «Южно-Казахстанская медицинская академия»
Кафедра «Морфологические дисциплины»		044-81/11
Методические рекомендации		1 стр из 29

заболеванию, то есть органы, которые находятся до этой границы, здоровы, а те, которые прошли дальше, являются болями.

Понятно, что величина порога предрасположенности людей к тому или иному заболеванию различна у разных полов, возрастов, национальностей и национальностей.

Формируется в условиях повышенной предрасположенности к заболеванию, приводящей к переходу» крайности", нарушению гомеостаза, совокупности воздействий факторов среды с наследственностью.

Под хромосомными заболеваниями мы подразумеваем большую группу патологий людей, отличающихся по клиническим характеристикам. Причины у всех одна-это разные хромосомные мутации. Особенность хромосомных заболеваний от других наследственных заболеваний заключается в том, что они наследуются иным образом, чем законы г. Менделя.

Хромосомные заболевания могут формироваться либо из-за мутаций, возникших в гаметах родителей, либо из-за мутаций, возникших на ранних стадиях развития плода. Мутации, возникающие в гаметах, приводят к развитию полной версии этого заболевания, а мутации, возникающие в половых клетках, - смешанной (мозаичной) формы. В некоторых клетках организмов смешанной формы может встречаться нормальный кариотип.

Общее количество хромосомных аномалий, обнаруженных в гаметах людей, составляет около 750, а 700 из них приходится на долю нарушений структуры хромосом (абберрации). Хромосомные заболевания.Наследственные заболевания-заболевания, передаваемые от родителей потомству. Наследственные заболевания формируются за счет изменения генетического материала под влиянием генных, хромосомных и геномных мутаций. Наследственные заболевания по генетической классификации:

- моногенные;
- хромосомные;
- мультифакторные (полигенные).

Согласно современным научным данным, 5 процентов рожденных детей рождаются с различными генетическими изменениями, а около 0,5 процента из них имеют хромосомные заболевания у детей. На сегодняшний день описано около 700 хромосомных аббераций (расстройств), из которых около 100 приводят к умственной отсталости людей, нарушению развития их тел, развитию хромосомных заболеваний различных типов. Основной клинической характеристикой хромосомных заболеваний людей можно назвать врожденные пороки развития, умственную отсталость, бесплодие в результате нарушения полового развития, то есть неспособность оставить потомство, самопроизвольный аборт и т.д. Хромосомные заболевания-наследственные заболевания, характеризующиеся изменением структуры или числа хромосом. Все они имеют одну причину-это хромосомные или геномные мутации. Особенностью хромосомных заболеваний от других наследственных болезней является то, что они наследуются иным образом, чем законы г. Менделя. Хромосомные заболевания могут формироваться либо из-за мутаций, возникших в гаметах родителей, либо из-за мутаций, возникших на ранних стадиях развития плода. Мутации, возникающие в гаметах, приводят к развитию полной формы этого заболевания, а мутации, возникающие в половых клетках, - смешанной (мозаичной) формы. В то время как некоторые клетки организмов смешанной формы имеют нормальный кариотип, некоторые обнаруживают нарушенный кариотип. Общее количество хромосомных аномалий, присутствующих в гаметах людей, составляет около 750, а 700 из них приходится на долю нарушений структуры хромосом (абберации).Механизмы возникновения хромосомных заболеваний.Основная причина возникновения многих хромосомных заболеваний-исторически, эволюционно сформированная система — изменение кариотипа, т. е. числа хромосом или нарушение структуры хромосом.Колебания хромосомных чисел организмов обусловлены

OŇTÚSTIK-QAZAQSTAN MEDISINA AKADEMIASY «Оңтүстік Қазақстан медицина академиясы» АҚ		 SOUTH KAZAKHSTAN MEDICAL ACADEMY АО «Южно-Казахстанская медицинская академия»
Кафедра «Морфологические дисциплины»		044-81/11
Методические рекомендации		1 стр из 29

неправильным делением клетки либо неразделением хромосом в клеточном делении под влиянием различных мутагенных факторов. Это приводит либо к кратному увеличению числа хромосом (полисомия — 3п, 4п, 5п и т.д.), либо к уменьшению нормального кариотипа на одну или несколько хромосом (анеуплоидия) — моносомия 2П-1; трисомия 2п+1. формы полной триплоидии (3п) и тетраплоидии (4п) наблюдались у людей только у абортующих, которые умирали внезапно, от озноба, т. е. полиплоидные сперматозоиды умирали на ранних стадиях развития, не рождаясь живыми. У растений полиплоидия (3п, 4п, 5п) формирует ценные качества — жизнеспособность, продуктивность и т. д. Поэтому полиплоидные формы широко культивируются селекционерами для получения новых сортов культурных растений.

Анеуплоидия-аутосомная или половая может быть вызвана колебаниями чисел хромосом. При изменении числа половых хромосом каждая дополнительная Х-хромосома находится в состоянии очень плотно скрученного гетерохроматина, и ее гены неактивны. Однако дополнительные Х-хромосомы в гетерохроматиновом состоянии практически полностью инертны. Они влияют на клетки, клеточный метаболизм и развитие организма. Гетерохроматизированные дополнительные Х-хромосомы могут содержать полигены, определяющие количественные признаки. Самки с 1-12 парами крупных хромосомных аномалий обычно умирают очень рано, то есть становятся вялыми. Трисомии из 13-18 пар хромосом (13+; 18+) становятся полублетальными (сублетальными), и дети либо мертворождаются, либо умирают уже в детстве. Аномалий половых хромосом (ХО, XXV, XXXV и т. д.) и некоторых аутосомных трисомий (13+, 18+, 21+) жизнеспособность может быть в значительной степени. Из примерно 100 описанных в настоящее время хромосомных заболеваний 95 в основном характерны для 5 хромосомных форм аномалий: 13, 18, 21 хромосомные трисомии, синдром Шерешевского—Тернера (45, ХО), синдром Клайнфельтера (47, XXV).

Под синдромом мы подразумеваем одновременное появление у одного человека нескольких симптомов заболевания, не относящихся к конкретному заболеванию. Синдром Дауна-хромосомная патология, характеризующаяся наличием полных (за счет трисомии) или частичных (за счет транслокации) дополнительных копий генетического материала в 21-й паре хромосом. Впервые эта болезнь была описана Джоном Лэнгдоном Дауном в 1855 году, но ее причины были обнаружены Жеромом Леженом 100 лет спустя в 1958 году. Синдром Дауна выявляется у обезьян и мышей, кроме человека. Трисомия-наличие трех гомологичных хромосом вместо пары хромосом в нормальных условиях. Дети с синдромом Дауна чаще всего рождаются женщинами преклонного возраста. Точная причина этого неизвестна, но есть предположение, что возраст яйцеклеток матери зависит от возраста. Трисомия возникает из-за разрыва хромосом во время мейоза. Когда гаметы противоположного пола соединяются друг с другом, у эмбриона образуется 47 хромосом вместо обычных 46 хромосом. Трисомия 21-хромосомы является причиной синдрома Дауна в 95 % случаев. В 88% случаев трисомия возникает по причине неразделимости материнских гамет, а в 8% случаев — по причине неразделимости материнских гамет. Мозаицизм трисомия возникает из-за разрыва хромосом во время образования половых клеток (гамет) родителей, поэтому все клетки детского организма имеют эту аномалию. А мозаицизм возникает в половых клетках на ранних стадиях развития, в связи с чем изменяется кариотип только клеток некоторых тканей и органов. Такой вариант развития синдрома Дауна называется «синдром мозаичного Дауна» (46, XX/47, XX, 21). Течение такого варианта синдрома Дауна протекает легче (по масштабу измененных тканей), но пренатальная диагностика вызывает трудности. Транслокации Робертсона дополнительный материал в 21-хромосоме, приводящий к синдрому Дауна, может быть вызван транслокацией Робертсона в кариотипе одного из родителей. При этом длинное плечо хромосомы 21 прикрепляется к плечу другой хромосомы (чаще 14- [45, XX, дер (14; 21) (q10; q10)]). Кариотип человека с транслокацией Робертсона

OŇTÝSTIK-QAZAQSTAN MEDISINA AKADEMIASY «Оңтүстік Қазақстан медицина академиясы» АҚ		 SOUTH KAZAKHSTAN MEDICAL ACADEMY АО «Южно-Казахстанская медицинская академия»
Кафедра «Морфологические дисциплины»		044-81/11
Методические рекомендации		1 стр из 29

соответствует нормальному. При размножении нормальный мейоз склонен к 21-хромосомной трисомии. Транслокация, приводящая к синдрому Дауна, называется семейным синдромом Дауна. В развитии этого синдрома Дауна играет роль не женский возраст, а оба родителя. Такой вариант синдрома Дауна встречается в 2-3% случаев. В 91% случаев встречается наследственный вариант заболевания-полная трисомия 21-й хромосомы по причине неразделения хромосомы при мейозе. В 5% случаев встречается мозаицизм. В остальных случаях развивается спорадическая или наследственная транслокация 21-хромосомы. Фенотип больных определяется трисомией 21q22. Риск рождения ребенка с синдромом повторного Дауна у родителей составляет 1 %.К основным фенотипическим признакам этого заболевания можно отнести: невысокий рост, плоский череп, мелкие трахицефальные черепа, развитый эпикант, глаза выпуклые, низ носа плоский, широкий. У них наблюдаются нарушения работы сердечно-сосудистой системы, а также нарушения функций всех желез внутренней секреции. Дерматоглифика-характеризуется наличием глубоких седалищных линий на ладонях и только 1 линии вместо 2-образной линии сгиба на стекле. Синдром Эдвардса (18+). Синдром Эдвардса-трисомия 18.хромосомная формула (47,XX+18) или (47, Xю+18). Определены 3 формы: трисомная (чаще), транслокационная (очень редко), мозаичная. Трисомии с цитогенетическими различиями не имеют различий в клинической картине. Частота синдрома составляет 1: 5000-7000 детей младшего возраста. Соотношение мальчиков и девочек равно 1:3. У девочек уровень заболеваемости выше, чем у мальчиков, объяснений пока нет. Маленькие дети с синдромом Эдвардса (90%) умирают. Причины-асфиксия, пневмония, кишечная непроходимость, сердечно-сосудистая недостаточность. Клинико-патологоанатомическая дифференциальная диагностика синдрома Эдварда очень сложна. Во всех случаях проводятся цитогенетические исследования. Болезнь была обнаружена Эдвардом в 1960 году. Женщины болеют этим заболеванием чаще, чем мужчины. Это говорит о том, что мальчики часто умирают во время эмбрионального развития или в первые недели жизни.К основным характеристикам этого заболевания относятся: младенцы имеют очень легкий вес, имеют небольшой рост, подбородок плоский, челюсти слабо развиты, череп маленький, уши маленькие, и они расположены на черепе с выпячиванием, клювы выпуклые. Развиты Птоз, экзофтальм, эпикант, выражена тугоухость органов натяжения, такие как помутнение роговицы глаз, семя диска зрительного нерва. Пальцы рук становятся очень длинными или очень короткими, а 2-5 пальцев расположены необычно. Меняется форма лап. Отмечается тугоухость сердечно-сосудистой системы, почек. Было замечено, что дети, достигшие совершеннолетия, умственно отсталые. Синдром Эдвардса может быть выявлен накануне, когда ребенок родился, с помощью небольшого количества спутника ребенка (плаценты) и наличия единственной пупочной артерии.

Синдром Патау (13+). Синдром Патау-трисомия 13.хромосомная формула (47, XX+13) или (47,Xю+13). Чаще всего у новорожденных детей с частотой 1:6000. Соотношение полов при синдроме Патау близко к 1: 1. Различают 3 формы: трисомную (75 %), транслокационную (20%), мозаичную (5%). Что касается синдрома Патау, то все системы подвержены нарушениям. Особенно ЦНС. Чаще всего маленькие дети умирают не раньше 1 семи после рождения. Некоторые пациенты живут много лет. Лечебная помощь при синдроме Патау к детям при неспецифических врожденных пороках развития применяются операции, общие лечебные мероприятия, меры профилактики инфекционных заболеваний. В 1961 году Патау и его коллеги описали это заболевание, обнаружив, что при изучении кариотипа ребенка с очень ограниченными возможностями у него в группе Д имеется избыток 1 хромосомы. Клинические особенности этого синдрома заключаются в том, что дети имеют легкий вес, короткий рост и рождаются без достаточного количества дней. Точно так же к специфическим признакам этого синдрома можно отнести разрывы мягкого и твердого неба, очень маленькие глазки —

ОҢТҮСТІК-ҚАЗАҚСТАН MEDISINA AKADEMIASY «Оңтүстік Қазақстан медицина академиясы» АҚ		 SOUTH KAZAKHSTAN MEDICAL ACADEMY АО «Южно-Казахстанская медицинская академия»
Кафедра «Морфологические дисциплины»		044-81/11
Методические рекомендации		1 стр из 29

микрофтальмические боли различной степени выраженности. У них наблюдается врожденная катаракта, ангиома лица, полидактилия, синдактилия и изменения стоп. Нарушаются функции сердца, почек. У девочек наблюдается вывих матки, у мальчиков-изменения мошонки. Встречаются Гипотония и гипертония, умственная отсталость, аномалии толстой кишки, дополнительная селезенка.

Синдром Клайнфельтера (XXY, XXXY, XXXXY, XXX Y, XYY).

Синдром Клайнфелтера. (47, XXЮ) половые хромосомы полисомны, не менее 2 хромосом. Они типичны, имеют клиническую природу 1: 500-750 новорожденных мальчиков. Наличие хромосомы у определяет образование мужского пола. Синдром дисомии возникает у новорожденных мальчиков с частотой 1:1000 хромосома у (47,XYK). Синдром Клайнфельтера встречается у мужчин и характеризуется наличием дополнительной половой хромосомы X (XXY, XXXY и др.). Его средняя частота равна 1: 500. К основной характеристике данного синдрома можно отнести: очень высокий рост, узкие плечи, широкие ягодицы, тип астеника или петуха (раскроенного человека) с слабо развитой мускулатурой. На щеках и подмышках имеются незначительные, очень редкие волоски, а волоски промежности похожи на женские; их сперматозоиды бесплодны без семенного (атрофия), сперматогенеза. Умственно отсталый, очень доверчивый, настроение быстро меняется, становится лихорадочным. Дерматоглифика людей, страдающих синдромом Клайнфельтера, изменена — в узоре пальцев рук часто встречаются дуги, уменьшается количество граней - (гребень).

Синдром Шершевского-Тернера (XO) является единственной формой моносомии живорожденных. Половые формы хромосомных аномалий во всех клетках истинной моносомии (45,X) имеют длинную или короткоплечую X-хромосому [46,X,Xp -; 46,X,Xq -], изохромосому [46,X,i(Xq); 46,X, i(Xq)], кольцевую хромосому [46, X, R (X)], встречаются различные мозаичные варианты. Синдром у пациента 50%, простая полная моносомия (45, X). Различные мозаики (10-40%) являются редкими вариантами делеции,изохромосом, кольцевой хромосомой.Этот синдром был обнаружен и описан Н.А. Шерешевским в 1925 году и Тернером в 1938 году. Его средняя частота равна 1; 1000 и встречается только в айедцере, что особенно часто наблюдается среди невысоких девушек. Синдром Шерешевского-Тернера наиболее выражен у новорожденных девочек, так как моносомия X (XO) нарушает развитие некоторых органов и тканей в матке, дети рождаются с несколькими аномалиями, то есть имеют очень легкий вес, короткие рост, лимфоидные опухоли на лапах и руках, гипоплазию (неполное созревание) ногтей. Отмечаются врожденные пороки сердца, аорта (аорта), сужение прививочной артерии (стеноз, коарктация), развивается эпикант, волосы короткие, шея короткая и густая. Аномалии развития скелета, изменения грудной клетки, укорочение 4-5 пальцев также являются характерными признаками этого заболевания. Из-за невысокого роста, ноги тоже короткие, лица более длинные, наблюдается диспропорция в строении тела. Плечи широкие, ягодицы узкие, по внешнему строению похожи на мужские. При заболеваниях не развиваются внутренние и наружные половые органы, отсутствуют последние половые признаки — молочные железы, волоски на подмышках, над промежностью. Они становятся бесплодными, так как половые железы не развиты. У женщин, страдающих этим заболеванием, генитальный хроматин не встречается, их кариотип равен 45 (XO). Точно так же могут наблюдаться другие аномалии X-хромосомы, такие как делеции длинного или короткого плеча, транслокация двух X-хромосом, кольцевая X-хромосома и т. д.

«Синдром» кошачья мяулау " (делеция 5p).То, что этот синдром связан с делекцией короткого плеча хромосомы, было доказано Германом в 1965 году. Его частота полностью не определена. Однако в последнее время этот синдром становится все более распространенным. Его клиническая характеристика заключается в том, что у детей с этим заболеванием характерен

ОҢТҮСТІК-ҚАЗАҚСТАН MEDISINA AKADEMIASY «Оңтүстік Қазақстан медицина академиясы» АҚ  SOUTH KAZAKHSTAN MEDICAL ACADEMY АО «Южно-Казахстанская медицинская академия»	
Кафедра «Морфологические дисциплины»	044-81/11
Методические рекомендации	1 стр из 29

тембр звука, кот «мяукает» и находится в плачевном состоянии. Точно так же у них будет слабоумие, плохое физическое развитие. По мере роста эти симптомы могут исчезнуть. Основные фенотипические признаки-лицо округлое, развито эпикантное, ярко выражена микроцефалия и пороки сердца.

Таким образом, хромосомные заболевания могут наблюдаться в любом возрасте и длиться дольше. Большинство появляется после рождения. В последние годы ухудшение условий окружающей среды привело к росту патологий воздействия негативных факторов внешней среды на организм человека. Социальное последствие хромосомных заболеваний – увеличение числа инвалидов среди больных людей и характеризуется очень высоким уровнем экономических, духовных расходов на их содержание.

Следующая важная проблема, которая будет изучена в этой области генетики, - это изучение того, какие факторы вызывают наследственные изменения в человеке и как принять меры к ним, чтобы спасти человечество от многих серьезных последствий. Следующим важным направлением повышения уровня человеческого потенциала является повышение доступности и качества медицинских услуг, продвижение здорового образа жизни.

Закрепление новой темы: 5 мин.

5.5. средства наглядности: мультимедийный проектор (презентация).

5.6. основная литература:

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. Пехов, А. П. Биология. Медицинская биология, генетика и паразитология [Текст] : учебник для вузов / А. П. Пехов. - М. : ГЭОТАР - Медиа, 2012. - 656 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)

Интернет-ресурс:

1. Ивлева, Л.П. Молекулярная биология: Электронный учебник. - Караганда: КарГТУ, 2015. <http://rmebrk.kz/>
2. Молекулярная биология клетки : В 3- томах: Пер. с англ.. Т. 1 / Б. Альбертс, Д. Брей, Дж. Льюис, М. Рэффи, К. Роберте, Дж. Д. Уотсон. - М.-Ижевск: НИЦ "Регулярная и хаотическая динамика", Ин-т компьютерных исследований, 2013. - 808 с. <http://rmebrk.kz/>
3. Здоровье и генофонд нации в современном мире. Превентивная профилактика [Текст] : межд. научно-прак. конференция "Современные аспекты медицины и фармации: образование, наука и практика" посв. 40-летию со дня образования ЮКМА 11-12 октября 2019г. / Ю. М. Мусаев, Ж.

O'ŇTÜSTIK-QAZAQSTAN MEDISINA AKADEMIASY «Оңтүстік Қазақстан медицина академиясы» АҚ		 SOUTH KAZAKHSTAN MEDICAL ACADEMY АО «Южно-Казахстанская медицинская академия»
Кафедра «Морфологические дисциплины»		044-81/11
Методические рекомендации		1 стр из 29

К. Жумабеков [и др.] // Вестник ЮКМА = ОҚМА хабаршысы. - 2019. - Т.1, №3(87). - С. 47-49.
 ГРНТИ 76.03.39 <https://lib.ukma.kz/ru/>

Подведение итогов урока: 5 мин.

5.7. Контрольные вопросы: (обратная связь)

1. Чем отличается синдром Дауна от синдрома кошачьего мяуканья?
2. назовите пути лечения и профилактики хромосомных заболеваний?

№5 Занятие

5.1. Тема: Злокачественные стадии развития. Явления старения организма и проблемы геронтологии.

Количество часов: 45 мин

5.2. Цель Полное понимание этапов онтогенеза человека.

5.3. Учебные задачи: Обучающиеся должны в полной мере знать этапы онтогенеза человека.

Организационный период: 5 мин.

Проверка посещаемости занятий обучающимися.

Проверка готовности обучающихся к занятиям.

Проверка знаний обучающихся по пройденной теме: 10 мин.

Объяснение нового урока: 20 мин.

5.4. Тезис теории: Личностное развитие организмов называется онтогенезом. Он представляет собой комплекс сложных и многоступенчатых процессов (процессов) роста и развития, наблюдаемых в промежутках от зиготы до гибели (отмирания) организма. В результате онтогенеза (индивидуального развития) развиваются и созревают взрослые организмы, сложные по строению из одной клетки-зиготы (состоящей из триллионов клеток, множества тканей и органов), сформированные по типу и особенностям индивидуальности. В ходе онтогенеза (личностного развития) происходит параллельно морфогенез (развитие)-образование новых структур (форм), сопровождающихся ростом клеток (увеличение их количества, увеличение размеров в результате полиферации клеток).

Морфогенез (образование новых форм)-процесс (процесс), включающий в себя такие сложные явления, как легальная гибель некоторых из них с ростом клеток; изменение формы клеток; движение и изгибание слоев клеток и др. Поэтому, несомненно, индивидуальное развитие организмов (онтогенез) управляется и ориентируется посредством очень сильных клеточных молекулярно-генетических механизмов (механизмов). Многие из них в настоящее время изучены. Но до сих пор не до конца раскрыты его секреты, т. е. нет полного ответа на вопрос о том, как в результате слияния двух клеток (сперматозоидов и яйцеклеток) развивается и развивается сложный организм, состоящий из более чем 200 различных комплексов тканей. Как говорил В. И. Тимофеев-Рессовский "... как образуются необходимые структуры, в нужных местах, когда в развитии многоклеточных?». Этот вопрос является основной проблемой теории онтогенеза на протяжении веков.

Однако со времен Средневековья, с целью объяснения сущности онтогенеза, выдвигались две противоречивые гипотезы:

1) Преформизм-по мнению сторонников этой гипотезы, будущий организм ранее был обнаружен в половых клетках (сперме, яйцеклетке), т. е. половые клетки содержат очень маленький микроскопический зародыш, из которого сформированы все органы, а внутри находятся зародыши всех их потомков. А онтогенез-предполагал, что микроскопический плод-это просто рост. По мнению переформистов, в процессе онтогенеза не образуются никакие новые структуры (формы).

ОҢТҮСТІК-ҚАЗАҚСТАН MEDISINA AKADEMIASY «Оңтүстік Қазақстан медицина академиясы» АҚ		 SOUTH KAZAKHSTAN MEDICAL ACADEMY АО «Южно-Казахстанская медицинская академия»
Кафедра «Морфологические дисциплины»		044-81/11
Методические рекомендации		1 стр из 29

Некоторые из пероформистов предположили, что микроскопические сперматозоиды находятся в сперматозоидах-анималкулистах (Гартсокер, 1694), другие-в яйцеклетке-овистерях (А. Галлер, Ш. Боннэ). По подсчетам А. Галлера, в яичнике Хауаны должно быть около 200 миллиардов человеческих сперматозоидов.

2) Эпигенез-по словам сторонников этой гипотезы (К. Вольф, 1759), половые клетки (сперматозоиды, яйцеклетки) не имеют готовых сперматозоидов, даже половые клетки не имеют каких-либо сложных структур, способствующих онтогенезу, они состоят из гомогенных (однородных), неструктурированных веществ. А развитие будущего организма происходит после оплодотворения, в процессе онтогенеза, в результате образования многоступенчатых новых структур (форм). То есть половые клетки не играют никакой роли для онтогенеза организма.

Ни одна из этих двух гипотез не является верной, поскольку неверно утверждать, что в половых клетках будет сформированный, готовый плод, а также что половые клетки не вносят никакого вклада в развитие будущего организма. Онтогенез представляет собой очень сложное явление, в каждом из этапов и стадий которого происходят сложные изменения; нормальное течение его последующих стадий и стадий тесно связано с совокупностью явлений, происходящих в предшествующие ему периоды и стадии. Поэтому в настоящее время онтогенез рассматривается как преформированный эпигенез. Развитие организма состоит из 3 процессов: детерминация, классификация известно, что организм многоклеточных организмов состоит из множества клеток разных типов, например, в организме взрослого человека встречается около 3 миллиардов клеток, сгруппированных в 200 типов. Каждый из них, во-первых, выполняет свои функции, присущие только ему, во-вторых, формирует особенности ткани, в-третьих, на уровне единого организма, формирует истинную адаптацию к изменяющимся факторам внутренней и внешней среды, обеспечивает длительное нормальное существование. Межклеточная сигнализация-это обмен клетками организма между собой различной информацией и адекватный ответ на них. Известно множество способов восприятия информации и ее обработки в клетках млекопитающих.

До недавнего времени список межклеточных сигнальных веществ ограничивался гормонами крупных эндокринных (внутренних серозных) желез и несколькими нейромедиаторами. Но позже выяснилось следующее:

- а) наличие некоторых отдельных эндокринных клеток (в эпителии пищеварительного и дыхательного каналов) и выделение ими различных гормонов;
- б) несколько большее число нейромедиаторов;
- в) обнаруживается, что» обычные " (не эндокринные)клетки также выделяют большое количество биологически активных веществ (гистогормонов), которые действуют на соседние клетки.

Клеточная мишень содержит высокоспецифические рецепторы для большого количества сигнальных молекул. Они расположены либо на поверхностях плазмолеммы (для полярных веществ), либо в цитоплазме или ядре клетки (для неполярных молекул).Как будто это мало, каждый раз, когда есть несколько рецепторов, а не один для сигнальных объектов, и они реагируют на один сигнал по-разному.

Наиболее сложными явлениями межклеточной сигнализации являются внутриклеточные процессы, начинающиеся после контакта сигнальной молекулы с рецептором. Эти процессы происходят при контакте веществ – внутриклеточных медиаторов, которые передают сигнал от плазмолеммы к специальным регуляторным белкам. Регуляторные белки в дальнейшем воздействуют на метаболические ферменты либо на гены, осуществляя активацию или ингибирование одного конкретного явления. Таким образом, сам поверхностный обзор феномена

O'NTUSTIK-QAZAQSTAN MEDISINA AKADEMIASY «Оңтүстік Қазақстан медицина академиясы» АҚ		 SOUTH KAZAKHSTAN MEDICAL ACADEMY АО «Южно-Казахстанская медицинская академия»
Кафедра «Морфологические дисциплины»		044-81/11
Методические рекомендации		1 стр из 29

межклеточной сигнализации показывает, что это очень сложное, масштабное и очень важное явление.

Общая схема этого явления включает следующие 5 этапов: в любой из этих этапов передача сигнала может быть нарушена, что приводит к различным патологиям.

Межклеточные сигнальные вещества. Все межклеточные сигнальные вещества можно сгруппировать в 3 группы:

Гормоны являются регуляторами, которые вырабатываются эндокринными клетками и доставляются клетками через кровь;

Нейромедиаторы-соединения, передающие сигнал от пресинаптических концов синапса к постсинаптической мембране.

Гистгормоны (т. е. цитокины и факторы роста) – регуляторы не эндокринных клеток, выделяющие их в межсосудистое пространство и, следовательно, оказывающие местное действие. Все гормонопроизводящие структуры делят на 4 группы: центральные эндокринные органы: гипоталамус, гипофиз, эпифиз.

Периферические эндокринные железы: Щитовидная железа, надпочечники;

Смешанные железы: Поджелудочная железа, почки, тимус, гормоны, барабанная перепонка, сердце

Отдельные гормонопроизводящие клетки (разрозненные (диффузные);

Эндокринная система: эндокринные клетки в различных отделах нервной, пищеварительной и дыхательной систем. Гормоны по своей химической природе в основном: белки или пептиды, продукты аминокислот; могут быть стероиды. А по полярности гормоны можно сгруппировать в 2 группы;

Неполярные или гидрофильные гормоны-белки, пептиды и аминокислотные продукты; неполярные или гидрофобные гормоны – стероиды. Известны два разных рода клеточно-целевого действия гормонов обеих групп:

а) гидрофильные гормоны не могут проходить через плазмолемму, поэтому необходимо иметь специальные механизмы (механизмы), которые принимают сигнал и передают его эффекторным структурам.

б) гидрофобные гормоны проходят через клеточную мембрану и доставляются в определенную область хромосомов, как правило, непосредственно на регулирующем объекте, с помощью специальных рецепторных белков, расположенных в цитоплазме или ядре.

Закрепление новой темы: 5 мин.

5.5. Средства наглядности: мультимедийный проектор (презентация).

5.6. Основная литература:

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. Пехов, А. П. Биология. Медицинская биология, генетика и паразитология [Текст] : учебник для вузов / А. П. Пехов. - М. : ГЭОТАР - Медиа, 2012. - 656 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

O'NTUSTIK-QAZAQSTAN MEDISINA AKADEMIASY «Оңтүстік Қазақстан медицина академиясы» АҚ		 SOUTH KAZAKHSTAN MEDICAL ACADEMY АО «Южно-Казахстанская медицинская академия»
Кафедра «Морфологические дисциплины»		044-81/11
Методические рекомендации		1 стр из 29

6. Қазымбет, П. Медициналық және биологиялық терминдердің түсіндірме сөздігі. Т. 1 [Мәтін] : сөздік / П. Қазымбет, Даленов, А. Жақанов. - Астана : ЖІШС "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)

Интернет-ресурс:

1. Ивлева, Л.П. Молекулярная биология: Электронный учебник. - Караганда: КарГТУ, 2015.

<http://rmebrk.kz/>

2. Молекулярная биология клетки : В 3- томах: Пер. с англ.. Т. 1 / Б. Альбертс, Д. Брей, Дж. Льюис, М. Рэффи, К. Роберте, Дж. Д. Уотсон. - М.-Ижевск: НИЦ "Регулярная и хаотическая динамика", Ин-т компьютерных исследований, 2013. - 808 с. <http://rmebrk.kz/>

3. Здоровье и генофонд нации в современном мире. Превентивная профилактика [Текст] : межд. научно-прак. конференция "Современные аспекты медицины и фармации: образование, наука и практика" посв. 40-летию со дня образования ЮКМА 11-12 октября 2019г. / Ю. М. Мусаев, Ж. К. Жумабеков [и др.] // Вестник ЮКМА = ОҚМА хабаршысы. - 2019. - Т.1, №3(87). - С. 47-49. ГРНТИ 76.03.39 <https://lib.ukma.kz/ru/>

Подведение итогов урока: 5 мин.

5.7. Контрольные вопросы (обратная связь)

1. перечислите этапы и этапы онтогенеза.
2. что вы знаете о явлениях фаз?
3. молекулярная биология клетки
4. этапы онтогенеза.
5. медицинская арахноэтномология.
- 6.особенности структурно-функционального строения эукариотической клетки.
7. деление клеток. Митоз.
8. мембранные органоиды клетки.
9. генетическая информация клетки. Генетический гомеостаз.
10. эмбриональное развитие.Гистоорганогенез.

№6 Занятие

5.1. Тема: Клеточный механизм врожденных дефектов.Тератология..

Количество часов: 45 мин

5.2. Цель: Дать определение и объяснение врожденных пороков развития.

5.3. Учебные задачи: Обучающиеся должны знать врожденные пороки развития.

Организационный период: 5 мин.

Проверка посещаемости занятий обучающимися.

Проверка готовности обучающихся к занятиям.

Проверка знаний обучающихся по пройденной теме: 10 мин.

Объяснение нового урока: 20 мин.

5.4. Тезис теории: Нарушение протекания феномена эмбриогенеза приводит к различным дефектам, которые называются врожденными пороками развития (бакс). Под врожденными пороками развития или акаулами развития мы подразумеваем морфологические нарушения нормального строения организма.ДТБА возникает в основном в результате нарушения плодного

ОҢТҮСТІК-ҚАЗАҚСТАН MEDISINA AKADEMIASY «Оңтүстік Қазақстан медицина академиясы» АҚ		 SOUTH KAZAKHSTAN MEDICAL ACADEMY АО «Южно-Казахстанская медицинская академия»
Кафедра «Морфологические дисциплины»		044-81/11
Методические рекомендации		1 стр из 29

(антенатального) развития или, реже, вследствие аномалий дальнейшего формирования некоторых органов после рождения (например, дефектов зубов, открытого сердечника артериального боталла и т.п.). Наука, изучающая человеческие пороки, называется тератологией, а факторы, вызывающие эти пороки, - тератогенными факторами. Согласно научным данным, в настоящее время население цивилизованных стран, одной из главных причин заболеваемости и смертности детей раннего возраста являются врожденные пороки развития человека. ДТБА встречается по крайней мере у 2-3 процентов новорожденных; 25-10 процентов причин, по которым младенцы умирают уже в первые недели, также связаны с этой ДТБА. В некоторых странах (США, Япония, Германия и т.д.) Основной причиной пребывания детенышей в Казах является бакс. К врожденным порокам развития относят следующие изменения: Адгенезия - полное недоразвитие органа, отсутствие;

Аплазия не является членом, но может иметь только очень плохо развитое начало;

Врожденная гипоплазия-неполное созревание (недоразвитие) органа;

Врожденная гипертрофия-гипотрофия, обусловленная относительным увеличением веса (или размера) органа-наличие небольшой (небольшой) массы тела ребенка или ребенка в утробе матери;

Макросомия-более длинное тело ребенка;

Гетероплазия-нарушение классификации некоторых тканей;

Эктопия-смещение места члена, т. е. его расположение в несвойственных ему местах. Например, расположение почек в полости малого таза, расположение сердца снаружи грудной полости;

Атрезия-полное отсутствие полого канала органа или естественного отверстия,

Стеноз-сужение полого органа или отверстия (стеноз кишечника, стеноз сосудов кдн);

Слияние (слияние) — слияние (слияние) двух монозиготных близнецов друг с другом;

Дисхрония-нарушение (усиление или замедление) темпа развития органов организма;

Бакс классифицируется в зависимости от предмета воздействия тератогенных факторов, распространения акаулитов в органах организма.

В зависимости от предмета воздействия тератогенных факторов различают: 1) гамеопатия — поражение гамет. В это время появляются неполадки с двойней, циклопией (одноглазие), сиреномелией и т.п.; 2) эмбриопатия-поражение плода от 16 дней до -8 недель;

фетопатия-поражение плода в возрасте от 9 недель до рождения ребенка. В это время возникают такие дефекты, как дальнейшее сохранение эмбриональных структур (персистирование) (уракус, крипторхизм).

По мере распространения в теле организма дефекты подразделяют на: 1) единичные дефекты — встречающиеся в одном органе; 2) систематические дефекты — встречающиеся в одной системе органов; 3) множественные дефекты — встречающиеся в двух и более системах органов.

Приведенная классификация дефектов основана на этиологическом принципе, и в настоящее время они используются не так часто. Тем не менее, в настоящее время широко поддерживается классификация человеческого тела в соответствии с принципами деления его на анатомо-физиологические системы. На этом же принципе основана классификация, принятая XXIX ассамблеей Всемирной организации здравоохранения (ВОЗ) в 1975 г. Он выглядит следующим образом:

Врожденные дефекты органов и систем органов:

Дефекты центральной нервной системы, органов чувств;

Акулы шеи и лица;

Акаулы сердечно-сосудистой системы;

Неисправности дыхательной системы;

Неисправности пищеварительной системы;

O'NTUSTIK-QAZAQSTAN MEDISINA AKADEMIASY «Оңтүстік Қазақстан медицина академиясы» АҚ		 SOUTH KAZAKHSTAN MEDICAL ACADEMY АО «Южно-Казахстанская медицинская академия»
Кафедра «Морфологические дисциплины»		044-81/11
Методические рекомендации		1 стр из 29

Из экзогенных тератогенных факторов наиболее важной считается ионизирующая радиация. Если женщина, у которой только что был двойник (1-6 дней), один раз взаимодействовала с рентгеновским излучением в количестве 0,1 Гр, то на 2-6 неделе беременности при облучении рентгеновским излучением в таком количестве возникают различные дефекты.

К клеточным механизмам тератогенеза можно отнести колебания деления, миграции и классификации клеток.

Закрепление новой темы: 5 мин.

5.5. Средства наглядности: мультимедийный проектор (презентация).

5.6. Основная литература:

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. Пехов, А. П. Биология. Медицинская биология, генетика и паразитология [Текст] : учебник для вузов / А. П. Пехов. - М. : ГЭОТАР - Медиа, 2012. - 656 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 : ЖІШС "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)

Интернет-ресурс:

1. Ивлева, Л.П. Молекулярная биология: Электронный учебник. - Караганда: КарГТУ, 2015. <http://rmebrk.kz/>
2. Молекулярная биология клетки : В 3- томах: Пер. с англ.. Т. 1 / Б. Альбертс, Д. Брей, Дж. Льюис, М. Рэффи, К. Роберте, Дж. Д. Уотсон. - М.-Ижевск: НИЦ "Регулярная и хаотическая динамика", Ин-т компьютерных исследований, 2013. - 808 с. <http://rmebrk.kz/>
3. Здоровье и генофонд нации в современном мире. Превентивная профилактика [Текст] : межд. научно-прак. конференция "Современные аспекты медицины и фармации: образование, наука и практика" посв. 40-летию со дня образования ЮКМА 11-12 октября 2019г. / Ю. М. Мусаев, Ж. К. Жумабеков [и др.] // Вестник ЮКМА = ОҚМА хабаршысы. - 2019. - Т.1, №3(87). - С. 47-49. ГРНТИ 76.03.39 <https://lib.ukma.kz/ru/>

Подведение итогов урока: 5 мин.

5.7. Контрольные вопросы (обратная связь)

1. Что такое тератогенные факторы?
2. Какие изменения мы знаем ВБАКС?
3. Дайте понятие Тератологической науки?

O'NTUSTIK-QAZAQSTAN MEDISINA AKADEMIASY «Оңтүстік Қазақстан медицина академиясы» АҚ		 SOUTH KAZAKHSTAN MEDICAL ACADEMY АО «Южно-Казахстанская медицинская академия»
Кафедра «Морфологические дисциплины»		044-81/11
Методические рекомендации		1 стр из 29

№7 Занятие

5.1. Тема: Основы медицинской генетики. Законы г. Менделя I, II, III.

Количество часов: 45 мин

5.2. Цель: Овладение методами исследования генетики человека.

5.3. Учебные задачи: Обучающимся знать историю, цели и задачи, методы развития медицинской генетики.

Организационный период: 5 мин.

Проверка посещаемости занятий обучающимися.

Проверка готовности обучающихся к занятиям.

Проверка знаний обучающихся по пройденной теме: 10 мин.

Объяснение нового урока: 20 мин.

5.4. Тезис теории: Медицинская генетика-важнейший раздел общей генетической науки, изучающий роль генетических факторов в патологии человека.

Наследственность, как и другие живые организмы, характерна для человека. Многие признаки человека наследуются по законам г. Менделя, которые называются менделеевскими знаками. В настоящее время выявлено более 12 000 наследственных заболеваний людей, из них: кожные заболевания-250; глазные болезни – более 200, нервные заболевания, Болезни внутренних органов и т.д.

Область генетической науки, которая изучает наследственность людей, называется медицинской генетикой. Он начал развиваться с ранних времен, с конца девятнадцатого века в результате работ Ф. Гальтона, А. Гэррода.

После повторного открытия Законов г. Менделя английский врач А. Гэррод, изучив болезнь людей алкаптонурия (алькаптонурия потемнение цвета мочи в воздухе), обнаружил, что она развивается в результате нарушения обмена гомогентезиновой кислоты и, согласно законам г. Менделя,-наследственная, как известно, рецессивная. Кроме того, А. Гэррод предположил, что гены контролируют многие химические процессы, и сказал, что в организме человека кроме алкаптонурии может быть множество наследственных заболеваний, приводящих к нарушению обмена веществ. Таким образом, А. Гэррод первым выдвинул гипотезу о механизмах действия генов, но его важный, окончательный вывод долгое время оставался незамеченным. наследственность-это передача характерной структурно-функциональной структуры, отдельных признаков и свойств у потомков конкретных биологических видов. Известны два вида наследственности: Моногенная и полигенная.

Моногенные типы размножения имеют характерные особенности, которые включают в себя:

1.аутосомно-доминантная наследственность: а) признак наблюдается у особей не менее 50% от первого поколения; б) у самцов и самок наблюдается одинаково; в) родители могут передавать признак своим детям одинаково.

Классификация патологий человека является одной из самых сложных проблем медицинской генетики, поэтому до сих пор не существует окончательно разработанной системы классификации наследственных заболеваний, которая удовлетворяет всех специалистов. Вероятно, это связано со многими трудностями, возникающими при выборе критериев, используемых для разграничения групп и форм наследственных патологий.

В настоящее время наследственные заболевания человека делятся на 4 группы:

- 1) хромосомные синдромы-заболевания человека, развивающиеся вследствие изменения состава и количества хромосом;
- 2) моногенные болезни-болезни человека, развивающиеся вследствие мутаций, возникших в одном гене и наследственные по законам Менделя;
- 3) наследственные заболевания, отличные от законов Менделя.

O'NTUSTIK-QAZAQSTAN MEDISINA AKADEMIASY «Оңтүстік Қазақстан медицина академиясы» АҚ		 SOUTH KAZAKHSTAN MEDICAL ACADEMY АО «Южно-Казахстанская медицинская академия»
Кафедра «Морфологические дисциплины»		044-81/11
Методические рекомендации		1 стр из 29

4) мультифакторные заболевания-заболевания, развивающиеся в результате совместных действий факторов среды и наследственности;

В рамках этих 4 групп различают множество мелких подгрупп, основанных на различных принципах; например: по принципу членства (наследственные заболевания нервной системы, скелета, глаз и др.); По типу наследственности (аутосомно-доминантные, х-сочетанные рецессивные заболевания); по принципу сходства механизмов (механизмов) патогенеза и др.....

Закрепление новой темы: 5 мин.

5.5. Средства наглядности: мультимедийный проектор (презентация).

5.6. Основная литература:

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. Пехов, А. П. Биология. Медицинская биология, генетика и паразитология [Текст] : учебник для вузов / А. П. Пехов. - М. : ГЭОТАР - Медиа, 2012. - 656 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 : ЖІШС "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)

Интернет-ресурс:

1. Ивлева, Л.П. Молекулярная биология: Электронный учебник. - Караганда: КарГТУ, 2015.
<http://rmebrk.kz/>

2. Молекулярная биология клетки : В 3- томах: Пер. с англ.. Т. 1 / Б. Альбертс, Д. Брей, Дж. Льюис, М. Рэффи, К. Роберте, Дж. Д. Уотсон. - М.-Ижевск: НИЦ "Регулярная и хаотическая динамика", Ин-т компьютерных исследований, 2013. - 808 с. <http://rmebrk.kz/>

3. Здоровье и генофонд нации в современном мире. Превентивная профилактика [Текст] : межд. научно-прак. конференция "Современные аспекты медицины и фармации: образование, наука и практика" посв. 40-летию со дня образования ЮКМА 11-12 октября 2019г. / Ю. М. Мусаев, Ж. К. Жумабеков [и др.] // Вестник ЮКМА = ОҚМА хабаршысы. - 2019. - Т.1, №3(87). - С. 47-49. ГРНТИ 76.03.39 <https://lib.ukma.kz/ru/>

Подведение итогов урока: 5 мин.

5.7. Контрольные вопросы: (обратная связь)

1. на сколько групп делятся наследственные заболевания человека, родители?
2. Что такое мультифакторные заболевания?
3. Размножения. Половые клетки.
4. Митоз. Апоптоз.
5. Мутация. Типы мутаций.

O'NTUSTIK-QAZAQSTAN MEDISINA AKADEMIASY «Оңтүстік Қазақстан медицина академиясы» АҚ		 SOUTH KAZAKHSTAN MEDICAL ACADEMY АО «Южно-Казахстанская медицинская академия»
Кафедра «Морфологические дисциплины»		044-81/11
Методические рекомендации		1 стр из 29

6. Методы молекулярно-генетических исследований и их значение в медицине.
7. Первичная, вторичная и третичная структура белка.
8. Строение и функции молекулы РНК.
9. Понятие о геноме.
10. Генетический код и его свойства.

№8 Занятие

5.1. Тема: Цитоплазматическое наследование. Наследственные заболевания при общей медицинской патологии.

Количество часов: 45 мин

5.2. Цель: Объяснить сложное деление клеток и редукционное деление.

5.3. Учебные задачи: Обучающиеся должны знать:

Организационный период: 5 мин.

Проверка посещаемости занятий обучающимися.

Проверка готовности обучающихся к занятиям.

Проверка знаний обучающихся по пройденной теме: 10 мин.

Объяснение нового урока: 20 мин.

5.4. Тезис теории: Цитоплазматическая наследственность-это - наследственность,происходящая за пределами хромосом, присутствующих в ядре клетки, через гены, содержащиеся в органоидах, расположенных в ее цитоплазме.На ранних этапах становления генетики как науки стали появляться данные, свидетельствующие о том, что наследование некоторых признаков-свойств зависит от не хромосомных компонентов в клетке и не подчиняется законам Менделя.Таким образом, сложилось мнение о генах, которые находятся вне хромосомы в ядре.Впоследствии она получила название цитоплазматическая наследственность.Наследственность является одним из основных ее компонентов, осуществляемых в процессе деления клеток является.В наследственности важную роль играет только ядро,а цитоплазму нельзя рассматривать как малозначимую.Это связано с тем, что все механизмы действующей единой системы также имеют значение для жизнедеятельности клеток.В целом ядро можно рассматривать как место хранения наследственной информации,а цитоплазму-как ее реализующую.О том, что Ядро и цитоплазма отличаются друг от друга по строению и функции, рассмотрено в разделе цитология.В целом, будь то растения или животные,материнская половая клетка имеет больший размер цитоплазмы, тогда как родительская половая клетка имеет больший размер почти отрицательная.Следовательно, цитоплазматическое наследование происходит по материнскому пути, а не по ядерному (хромосомному) наследованию.Основу исследования цитоплазматической наследственности заложили немецкие ученые К. Корренс и Э. Баур.К. Корренс исследовал наследственность растения "Мисс ночь", а Э. Баур-наличие алых листьев у казтамака и намазшамгула.В результате они обнаружили, что наследование такого признака происходит через пластиды, содержащиеся в цитоплазме.

Пластидная наследственность.Пластиды, в том числе хлоропласты, имеют непосредственное отношение к протеканию процесса фотосинтеза у зеленых растений.Сами пластиды состоят из специальных питательных веществ и РНК и ДНК.Количество пластид в расчете на одну клетку находится у растений высокой и низкой стадии,примерно от одного до ста.Виды, имеющие в своей клетке только один пластид, встречаются в двухатомных водорослях.Пластиды содержат РНК и ДНК,но со стороны азотистых оснований ДНК плпстидов отличается от ДНК в хромосоме,так же как РНК отличается от рибосомной РНК.Итак, проведенные результаты

ОҢТҮСТІК-ҚАЗАҚСТАН MEDISINA AKADEMIASY «Оңтүстік Қазақстан медицина академиясы» АҚ		 SOUTH KAZAKHSTAN MEDICAL ACADEMY АО «Южно-Казахстанская медицинская академия»
Кафедра «Морфологические дисциплины»		044-81/11
Методические рекомендации		1 стр из 29

исследований показали, что пластиды имеют отношение к наследственности и что генетическая информация не хранится в их ДНК.

Митохондрии-оргоноиды, имеющие непосредственное отношение к клеточному дыханию. При делении клеток они распадаются на вновь образовавшиеся молодые клетки, примерно в одинаковом количестве. Из состава тех же митохондрий длиной более 5 мкм (животных), 20 - Обнаружена ДНК, которая может достигать 32 мкм (в растении). Он отличается по своему химическому составу от ядерной ДНК. Митохондриальные гены (ДНК) в основном идентифицируют две группы. К первым относятся симптомы, связанные с работой дыхательной системы, ко вторым - антибиотики и клеточный яд. Генетически митохондрии дрожжевой бактерии были более изучены. Они содержат 10-20 % ДНК во всей клетке. У некоторых из таких бактерий выявлен респираторный дефект. Такой дефект обусловлен наследственными изменениями их митохондрий. Ученый Б. Эфрусси обнаружил штамм дрожжевой бактерии, образующий очень мелкую колонию с дыхательной недостаточностью, возникшую мутационным путем. Такие мутантные штаммы растут очень медленно. Они страдали дыхательной недостаточностью из-за недостатка фермента цитохромоксидазы и лишены способности к спорообразованию. При извлечении ДНК в митохондриях таких мутантных бактерий было установлено, что генетическая информация, содержащаяся в изменении ее состава и связанная с этим, утратила способность к кодированию. Эти обобщенные данные свидетельствуют о том, что наследственность данного аспекта, присутствующего у бродильной бактерии, зависит от цитоплазмы. : Различные состояния, наблюдаемые при консультировании по моногенным заболеваниям, в основном можно разделить на 3 группы: 1) генотип родителей известен; 2) генотип родителей может быть точно предсказан; 3) генотип родителей неизвестен.

Родители определяют генетический риск в соответствии со вторым законом Менделя, генотип которого известен, или, если его можно точно предсказать. Для этого необходимо перечислить генотипы родителей и их возможного потомства в соответствии с типами гамет. В процессе консультирования основной проблемой является определение наследственного типа заболевания. Его вполне можно определить на основании некоторых признаков, анализируя родословную семьи. Например, аутосомно-доминантное наследование: 1) Если признак передается из поколения в поколение; 2) если количество больных поколений в суставах составляет около 50 процентов; 3) Если заболевание передается от отца к сыну; 4) если оба пола потомства (мальчики и девочки) страдают одинаково. В этом случае один из двух их детей рождается больным, если родители присоединяются к больному, а сам болеющий индивид - к здоровому. А его здоровые братья или сестры считаются здоровыми по генотипу и фенотипу и не могут передать болезнь потомству. Это, конечно, правила, характерные для полных пенетрантных доминантных заболеваний.

Ну а при выявлении риска неполных пенетрантных аутосомно - доминантных заболеваний его показатель будет совсем другим. При этом частота возникновения заболеваний в семье и потомстве будет меньше, чем теоретически ожидалось. Если обозначить пенетрантность K , то рождение больного потомства в первом поколении будет равно $\frac{1}{2} K$. С большой уверенностью можно сказать, что если у здоровых супругов родился больной ребенок, а кто - то из родителей или близких родственников супругов заболел этим же заболеванием, его генотип будет гетерозиготным, но следует предположить, что в одной семье произошли две идентичные мутации, и это состояние даже невозможно. Одной из главных причин аутосомно - доминантных заболеваний является наличие у одного из супругов заболевания. Допустим, мужчина, страдающий нейрофиброматозом, попросил дать совет, чтобы предсказать здоровье своего потомства. Мейоз (гр. meiosis - уменьшение, уменьшение) — уменьшение (редукция) числа

O'NTÜSTIK-QAZAQSTAN MEDISINA AKADEMIASY «Оңтүстік Қазақстан медицина академиясы» АҚ		 SOUTH KAZAKHSTAN MEDICAL ACADEMY АО «Южно-Казахстанская медицинская академия»
Кафедра «Морфологические дисциплины»		044-81/11
Методические рекомендации		1 стр из 29

хромосом от деления созревающих половых клеток (гамет). Во время мейоза каждая клетка делится дважды, а хромосомы — только один раз. В результате этого количество хромосом в гамете клеток уменьшается вдвое, чем в начальном периоде. Мейоз у животных при появлении половых клеток (гаметогенез), а у растений более высокой стадии, когда начинают образовываться споры. У некоторых низкорослых растений мейоз начинает протекать при образовании гамет. Мейоз происходит одинаково во всех органах. Если оплодотворение происходит в диплоидных клетках, то пloidность потомства повышается с геометрической прогрессией в каждом следующем поколении. Благодаря мейозу гаметы все время находятся в гаплоидном состоянии, что позволяет организму поддерживать диплоидность клеток организма. Две стадии мейоза во времени деления называются 1-мейозом и 2-мейозом. Каждое мейозное деление имеет четыре стадии: профазы, метафазы, анафазы и телофазы. Профаза 1-мейоза состоит из пяти подэтапов, таких как лептотена, зиготена, пахитена, диплотена и диакинез. Для лептотены (стадии тонких нитей) характерно уплотнение хромосом и спиралевидное образование. При зиготене (стадии слияния нитей) гомологичные хромосомы сближаются и конъюгируются. На стадии пахитены (стадии толстых нитей) скрещиваются хроматиды гомологичных хромосом (кроссинговер). В результате у каждого гомолога смешивается наследственный материал отцовства и материнства. Диплотена (стадия двух нитей) начинается с того, что гомологи отделяются друг от друга и происходит образование хиазмы. Диакинез (стадия разрыва двух нитей) характеризуется максимальным утолщением и спиралевидным образованием хромосом; хиазмы смещаются к концу (краю) бивалентов. Когда диакинез заканчивается, оболочка ядра и ядра растворяются и исчезают. Каждая клетка имеет число хромосом не два ряда ($2N$), как на начальной стадии мейоза, а один N . II профазы проходит очень быстро или вовсе отсутствует. Во II метафазе хромосомы центромерами прикрепляются к бедренным нитям и располагаются на метафазной пластинке. В анафазе II каждая центромера делится на две части, и новые хроматиды превращаются в хромосомы и оседают на противоположных полюсах. II телофаза заканчивается образованием ядерной мембраны за пределами двух гаплоидных ядер. В результате последовательного деления мейоза из одной диплоидной клетки образуются четыре гаплоидные клетки. Биологическое значение мейоза очень велико. Мейоз обеспечивает стабильность хромосомного числа потомков, размножающихся половым путем, и позволяет геномным комбинациям появляться в гаметах. Этот процесс состоит из двух основных этапов: деление ядра — митоз (кариокинез), деление цитоплазмы — цитокинез. Клетка испытывает шесть стадий, чередующихся в своем жизненном цикле: интерфазу, профазу, прометафазу, метафазу, анафазу и телефазу (табл. I, А). 6% этих стадий образуют митоз, цикл бір, который классифицируется как интерфаза и митоза. Между делением клетки на две части ядро находится в стадии интерфазы. В интерфазе образуются вещества, необходимые для клеточного, специфического и клеточного деления. В это время хорошо просматривается сетчатое строение, образованное мелкими, нитями — хромосомами, из ядра. В профазе-митоза первый период хромосомы спирально, как две двойные нити, свет, как видно из микроскопа, при интерфазе наблюдается двойственность хромосомы или ее воспроизводимость. При этом первичные хромосомы, как всегда, образуют новую хромосому: эти половинки, называемые сестринскими хроматидами, не отделяются во время профазы, их объединяет общая часть, называемая центромерой (кинетохором). В профазе хромосомы далее спирализуются по длине, в результате чего они укорачиваются и утолщаются. Важно отметить, что в той же профазе хромосомы распространяются по всему ядру. В клетке животных при межфазном, головном или даже телефазном, делении центриоли дублируются, после чего в профазе молодые центриоли разъединяются и начинают разделяться к полюсу клетки. Между центриолями образуются тонкие нити зародыша деления одного пара, этот набор называется ахроматиновым аппаратом. Как и в составе мышечных клеток, фетальные нити содержат

O'NTÜSTIK-QAZAQSTAN MEDISINA AKADEMIASY «Оңтүстік Қазақстан медицина академиясы» АҚ		 SOUTH KAZAKHSTAN MEDICAL ACADEMY АО «Южно-Казахстанская медицинская академия»
Кафедра «Морфологические дисциплины»		044-81/11
Методические рекомендации		1 стр из 29

актиновый белок, который обеспечивает сокращение белка в различных условиях движения. Основным признаком окончания профазы является исчезновение ядер и оболочки ядра, в результате чего хромосомы оседают внутри общей массы цитоплазмы и нуклеоплазмы. Прометафаза характеризуется движением хромосом в клетке к плоскости экватора. Это движение и распределение хромосом в экваториальном яичке называется метакинезом. Под очетафазой понимается расположение хромосом в плоскости экватора перпендикулярно росту яичка. Хромосомы, расположенные в этой плоскости, образуют Экваториальную или метафазную пластинку. Каждая хромосома располагается в экваториальной плоскости так, чтобы ее центры точно совпадали, а все остальное тело хромосом могло лежать за ее пределами. При взгляде на экваториальную пластинку с полюса деления клетки все хромосомы хорошо видны, их можно пересчитать и примерить на форму. В отличие от остальной массы цитоплазмы, нити яичка имеют более плотную консистенцию. Они прикрепляются к хромосомам следующим образом, т. е. к центромере «нить идет от двух полюсов. Следующая фаза митоза называется анафазой, когда центромеры и сестринские хроматиды (их теперь можно назвать хромосомами) разделяются и распределяются по полюсам. Здесь в первую очередь центромерные участки хромосомы расходятся друг от друга, после чего сначала центромеры, а затем сами хромосомы расходятся к полюсам. В анафазе расщепление хромосомы — » как по команде " - начинается одновременно и заканчивается очень быстро. После того, как хромосомы разъединены, их число на обоих полюсах будет одинаковым, и число хромосом в каждой части будет равно числу хромосом в исходной клетке. В связи с такой спецификой строения ядра количество хромосом в потомстве клеток и их качественный состав постоянно изменяются. В телефазе деспирализуются молодые хромосомы. индивидуализированная видимость удаляется. Образуется оболочка ядра. После этого ядро (или ядра) восстанавливается, его число будет таким же, как и в исходном ядре. Ядро теперь реверсивно по сравнению с тем, что было в профазе. Цитокинез. Пластиды размножаются делением, скорее всего, они не появляются в клетке вновь. Предполагается, что митохондрии размножаются делением. В целом очень мало данных о механизме репродукции органоидов клеток. Существует предположение, что этот процесс происходит асинхронно, а скорость деления этих частей не совпадает со скоростью деления ядра. При цитокинезе нет строгой закономерности в делении органоидов на вновь образовавшиеся молодые клетки, скорее всего, не было специального механизма, который бы контролировал этот процесс. Из-за этого количество одноименных органоидов в молодых клетках не будет одинаковым. Неравномерное распределение органоидов между молодыми клетками, их случайное распределение не могут нарушить жизнедеятельность клеток. Скорее всего, в клетке будут очень устойчивы одноименные частицы, заменяющие друг друга. Деление тела клетки-цитокинез-начинается после деления ядра. Деление клетки животных происходит по экватору клетки-самки по направлению от края к центру цитоплазмы. Формирование межклеточного промежутка в растительной клетке происходит с участием зародыша, называемого фрагмопластом, который оседает от центра к краю. На этом митоз заканчивается. Продолжительность митотического цикла колеблется от нескольких минут до нескольких суток в зависимости от типа организма, типа ткани, физиологического состояния организма, внешних факторов (температуры, светового режима и т.п.). Скорость отдельных фаз митоза изменчива. Причины, определяющие готовность клетки к делению, механизм, приводящий ОИ, до настоящего времени не установлены. Кроме митоза известны и другие типы клеточного деления.

Закрепление новой темы: 5 мин.

5.5. Средства наглядности: мультимедийный проектор (презентация).

5.6. Основная литература:

O'NTUSTIK-QAZAQSTAN MEDISINA AKADEMIASY «Оңтүстік Қазақстан медицина академиясы» АҚ		 SOUTH KAZAKHSTAN MEDICAL ACADEMY АО «Южно-Казахстанская медицинская академия»
Кафедра «Морфологические дисциплины»		044-81/11
Методические рекомендации		1 стр из 29

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. Пехов, А. П. Биология. Медицинская биология, генетика и паразитология [Текст] : учебник для вузов / А. П. Пехов. - М. : ГЭОТАР - Медиа, 2012. - 656 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 : ЖІШС "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)

Интернет-ресурс:

1. Ивлева, Л.П. Молекулярная биология: Электронный учебник. - Караганда: КарГТУ, 2015. <http://rmebrk.kz/>
2. Молекулярная биология клетки : В 3- томах: Пер. с англ.. Т. 1 / Б. Альбертс, Д. Брей, Дж. Льюис, М. Рэффи, К. Роберте, Дж. Д. Уотсон. - М.-Ижевск: НИЦ "Регулярная и хаотическая динамика", Ин-т компьютерных исследований, 2013. - 808 с. <http://rmebrk.kz/>
3. Здоровье и генофонд нации в современном мире. Превентивная профилактика [Текст] : межд. научно-прак. конференция "Современные аспекты медицины и фармации: образование, наука и практика" посв. 40-летию со дня образования ЮКМА 11-12 октября 2019г. / Ю. М. Мусаев, Ж. К. Жумабеков [и др.] // Вестник ЮКМА = ОҚМА хабаршысы. - 2019. - Т.1, №3(87). - С. 47-49. ГРНТИ 76.03.39 <https://lib.ukma.kz/ru/>

Подведение итогов урока: 5 мин.

5.7. Контрольные вопросы: (обратная связь)

1. Что такое Мейоз?
2. фазы мейоза.
3. Размножения. Половые клетки.
4. Митоз. Апоптоз.
5. Мутация. Типы мутаций.
6. Методы молекулярно-генетических исследований и их значение в медицине.
7. Первичная, вторичная и третичная структура белка.
8. Строение и функции молекулы РНК.
9. Понятие о геноме.
10. Генетический код и его свойства.