

ОҢТҮСТІК-ҚАЗАҚСТАН <b>MEDISINA</b> <b>AKADEMIASY</b> «Оңтүстік Қазақстан медицина академиясы» АҚ	 <b>SKMA</b> -1979-	SOUTH KAZAKHSTAN <b>MEDICAL</b> <b>ACADEMY</b> АО «Южно-Казахстанская медицинская академия»
Биология және биохимия кафедрасы		46/
Тәжірибиелік сабақтарға арналған әдістемелік нұсқаулар		1 беттің 1 беті

### Тәжірибиелік сабақтарға арналған әдістемелік нұсқаулар

**«Гендер және тұқымқуалаушылық» пәні (Медициналық генетика)**

**Пән коды: GN 1204**

**6B10115 «Медицина», 6B10116 «Педиатрия» ББ**

**Оқу сағатының көлемі/кредиттер: 120 сағат/ 4 кредит (12)**

**Курсы және оқу семестрі: 1/2**



Биология және биохимия кафедрасы

46/

Тәжірибиелік сабақтарға арналған әдістемелік нұсқаулар

1беттің 1 беті

Тәжірибиелік сабақтарға арналған әдістемелік нұсқаулар «Гендер және тұқымқуалаушылық» пәнінің жұмыс оқу бағдарламасына (силлабус) сәйкес әзірленген және кафедра мәжілісінде талқыланды.

Хаттама № 18 « 13 » 06, 2023ж

Кафедра менгерушісі, профессор  Есиркепов М.М.

ОҢТҮСТІК-ҚАЗАҚСТАН <b>MEDISINA</b> <b>AKADEMIASY</b> «Оңтүстік Қазақстан медицина академиясы» АҚ	 SOUTH KAZAKHSTAN <b>MEDICAL</b> <b>ACADEMY</b> АО «Южно-Казахстанская медицинская академия»
Биология және биохимия кафедрасы	46/
Тәжірибиелік сабақтарға арналған әдістемелік нұсқаулар	1беттің 1 беті

### № 1

**1. Тақырыбы:** Медициналық генетика негіздері

**2. Мақсаты:** Адам генетикасын зерттеу әдістерімен, адам генетикасын зерттеу әдістерін қолданумен танысу.

**3. Оқыту мақсаты:** орта түсінігі және оның аурулар қалыптасуындағы әсері. Адам генетикасын зерттеу әдістерімен, адам генетикасын зерттеу әдістерін қолданумен танысу.

**4. Тақырыптың негізгі сұрақтары:**

1. Адам генетикасын оқып үйренудің ерекшелігі.

2. Адам генетикасын оқып үйрену әдістері:

- егіздер,
- пальмоскопия және дерматоглифика,
- соматикалық жасушалардың генетикасы,
- популяциялық-статистикалық,
- биохимиялық,
- цитогенетикалық әдістер:
  - телофазалық және анафазалық хромосомаларды талдау
  - метафазалық хромосомаларды талдау
  - метафазаарлық хромосомаларды талдау
  - Цитогенетикалық әдістерді жүргізу сатылары:
  - метафазалық хромосомаларды препараттарда алу
  - препараттарды бояу
  - хромосомаларды идентификациялау

12. Туыстарды анализдеу принциптері:

- а) белгілердің тұқым қуалаушылығын анықтау
- б) тұқым қуалау типтерін анықтау
- в) генетикалық қауіптілігін есептеу

**5. Пәнді оқытудың соңғы нәтижелеріне жету үшін оқытудың негізгі түрлері/әдістері/технологиялары:** Микросуреттермен, сызбанұсқалармен, кестемен жұмыс

**6. Пәнді оқытудың соңғы нәтижелеріне қол жеткізу деңгейін бағалауға арналған бақылау түрлері:** Тестілеу, БӨҚ материалдары бойынша ауызша сұрау

**7. Әдебиеттер:** 1 қолданбаны қараңыз

**8. Бақылау:**

1. Тест сұрақтарына жауап беру.
2. Жағдайлық есептерді шығару.
3. Кеспе сұрақтарын тақырып бойынша толтыру.
4. Ауызша сұрақтарға жауап беру.

### №2

**1. Тақырыбы:** Жалпы генетика негіздері

**2. Мақсаты:** Адам генетикасын зерттеу әдістері. Тұқым қуалайтын ауруларды анықтау

**3. Оқыту мақсаты:** Мендель заңдарын есептер шығара білу. Генеологиялық әдіс бойынша шежіре талдау әдістерін қолдану

**4. Тақырыптың негізгі сұрақтары:**

1. Генетиканың даму тарихы
2. Туыстарды анализдеу принциптері:

ОҢТҮСТІК-ҚАЗАҚСТАН <b>MEDISINA</b> <b>AKADEMIASY</b> «Оңтүстік Қазақстан медицина академиясы» АҚ	 <b>SKMA</b> -1979-	SOUTH KAZAKHSTAN <b>MEDICAL</b> <b>ACADEMY</b> АО «Южно-Казахстанская медицинская академия»
Биология және биохимия кафедрасы		46/
Тәжірибиелік сабақтарға арналған әдістемелік нұсқаулар		1 беттің 1 беті

- а) белгілердің тұқым қуалаушылығынанықтау
- б) тұқым қуалау типтерін анықтау
- в) генетикалық қауіптілігін есептеу

3. Генетиканың шығу тарихы
4. Генеологиялық әдіс
5. Егіздік әдістер
6. Биохимиялық әдістеро
7. Гетерозигота
8. Гомозигота
9. Цитогенетикалық әдістер

**5. Пәнді оқытудың соңғы нәтижелеріне жету үшін оқытудың негізгі түрлері/әдістері/технологиялары:** Микросуреттермен, сызбанұсқалармен, кестемен жұмыс

**6. Пәнді оқытудың соңғы нәтижелеріне қол жеткізу деңгейін бағалауға арналған бақылау түрлері:** Тестілеу, БӨҚ материалдары бойынша ауызша сұрау

**7. Әдебиеттер:** 1 қолданбаны қараңыз

**8. Бақылау:**

1. Тест сұрақтарына жауап беру.
2. Ситуациялық есептерді шығару.
3. Тақырып бойынша кеспе сұрағын толтыру.
4. Ауызша сұрақтарға жауап беру.

### №3

**1. Тақырыбы:** Жалпы генетика негіздері. Тіркес тұқым қуалау

**2. Мақсаты:** Тіркес тұқымқуалау. Тұқымқуалаушылықтың хромосомалық теориясын оқып үйрену

**3. Оқыту мақсаты:** Морган заңын. Генетикалық есептер шығара білуі қажет

**4. Тақырыптың негізгі сұрақтары:**

1. Генетикалық карталар
2. Морган заңы
3. Тіркескен гендер гененіміз не?
4. Толық тіркесу
5. Толық емес тіркесу
6. Кроссинговер
7. Жыныстың хромосомалық анықталуы
8. Жыныспен тіркескен белгілердің тұқым қуалауы
9. Белгілердің тұқым қуалау типтері
10. Тұқымқуалаушылықтың хромоосмалық теориясы

**5. Пәнді оқытудың соңғы нәтижелеріне жету үшін оқытудың негізгі түрлері/әдістері/технологиялары:** Микросуреттермен, сызбанұсқалармен, кестемен жұмыс

**6. Пәнді оқытудың соңғы нәтижелеріне қол жеткізу деңгейін бағалауға арналған бақылау түрлері:** Тестілеу, БӨҚ материалдары бойынша ауызша сұрау

**7. Әдебиеттер:** 1 қолданбаны қараңыз

**8. Бақылау:**

1. Тест сұрақтарына жауап беру.
2. Ситуациялық есептерді шығару.
3. Тақырып бойынша кеспе сұрағын толтыру.

ОҢТҮСТІК-ҚАЗАҚСТАН <b>MEDISINA</b> <b>AKADEMIASY</b> «Оңтүстік Қазақстан медицина академиясы» АҚ	 <b>SKMA</b> -1979-	SOUTH KAZAKHSTAN <b>MEDICAL</b> <b>ACADEMY</b> АО «Южно-Казахстанская медицинская академия»
Биология және биохимия кафедрасы		46/
Тәжірибиелік сабақтарға арналған әдістемелік нұсқаулар		1беттің 1 беті

4. Ауызша сұрақтарға жауап беру.

#### №4

**1.Тема:** Хромосомалық аурулар

**2. Мақсаты:** ағза патологиясының қалыптасуына өзгергіштік процесінің үлесін анықтау; хромосомалық аурулардың пайда болуының генетикалық механизмдерін зерттеу

**3. Оқыту мақсаты:** білім алушылар тұқым қуалайтын аурулар ұғымының мәнін, олардың пайда болу механизмдерін, алдын алу түрлері мен әдістерін білуі тиіс; генетика негіздерін зерделеу кезінде осы біліммен жұмыс істей білуі; хромосомалық аурулар мен тұқым қуалаушылықтың мендельдік емес түрімен аурулардың түрлерін жіктей білуі; осы ауруларды түсіну және диагностикалау үшін осы біліммен жұмыс істей білуі тиіс.

**4. Тақырыптың негізгі сұрақтары:**

1. Тұқым қуалайтын аурулар. Туындау механизмдері.

2. Хромосомалық аурулардың жіктелуі.

3. Хромосомалық аурулар:

- Х-хромосома монсомиясының синдромы,
- Ерлер мен әйелдердегі Х-хромосома полисомасының синдромы,
- У-хромосома полисомасының синдромы,
- Аутосомды моносомия синдромы
- Аутосомды полисомия синдромы,

4. Ерекше (дәстүрлі емес) тұқым қуалайтын аурулар типтері:

- жыныспен тіркескен тұқым қуалайтын аурулар
- митохондриялық аурулар,
- геномды импринтинг аурулары,
- үшнуклеотидті қайталанатын экспансиялық аурулар,
- прионды аурулар.
- зат алмасудағы тұқым қуалайтын аурулар

**5. Пәнді оқытудың соңғы нәтижелеріне жету үшін оқытудың негізгі түрлері/әдістері/технологиялары:** Микросуреттермен, сызбанұсқалармен, кестемен жұмыс

**6. Пәнді оқытудың соңғы нәтижелеріне қол жеткізу деңгейін бағалауға арналған бақылау түрлері:** Тестілеу, БӨҚ материалдары бойынша ауызша сұрау

**7. Әдебиеттер:** 1 қолданбаны қараңыз

**8. Бақылау:**

1.Тест сұрақтарына жауап беру.

2.Жағдайлық есептерді шығару.

3.Кеспе сұрақтарын тақырып бойынша толтыру.

4.Ауызша сұрақтарға жауап беру.

ОҢТҮСТІК-ҚАЗАҚСТАН <b>MEDISINA</b> <b>AKADEMIASY</b> «Оңтүстік Қазақстан медицина академиясы» АҚ	 SOUTH KAZAKHSTAN <b>MEDICAL</b> <b>ACADEMY</b> АО «Южно-Казахстанская медицинская академия»
Биология және биохимия кафедрасы	46/
Тәжірибиелік сабақтарға арналған әдістемелік нұсқаулар	1беттің 1 беті

## № 5

**1. Тақырыбы:** Туа біткен ақаулар.

**2. Мақсаты:** Адамның тұқым қуалайтын ауруларын оқып үйрену. Тұқым қуалайтын аурулардың этиологиясын, патогенез және эпидемиологиясын оқып үйрену

**3. Оқыту мақсаты:** білім алушы туа біткен тұқым қуалайтын аурулардың сипатын пайда болу механизмдерін, олардың алдын алу механизмдерін білуі қажет

**4. Тақырыптың негізгі сұрақтары:**

1. Адамның тұқым қуалайтын аурулары. Олардың жіктелуі. Алдын алу жолдары

2. Тұқым қуалаушылықтың рөлі және ортада адам патологиясының туындауы

3. Тұқым қуалайтын ауруларды алдын алу әдістері.

4. Туа біткен ақауларға не себеп болады?

-Генетикалық фактор

-Сыртқы орта факторлары

-Көпфакторлы себептер

5. Генетикалық емес себептер

6. Туа біткен ақаулардың қауіп факторлары қандай?

7. Туа біткен ақаулар қалай анықталады?

8. Туа біткен ақаулар қалай емделеді?

9. Туа біткен ақауларды қалай болдырмауға болады?

10. Тератогенез

11. Тератогенді факторлар

**5. Пәнді оқытудың соңғы нәтижелеріне жету үшін оқытудың негізгі түрлері/әдістері/технологиялары:** Микросуреттермен, сызбанұсқалармен, кестемен жұмыс

**6. Пәнді оқытудың соңғы нәтижелеріне қол жеткізу деңгейін бағалауға арналған бақылау түрлері:** Тестілеу, БӨҚ материалдары бойынша ауызша сұрау

**7. Әдебиеттер:** 1 қолданбаны қараңыз

**8. Бақылау:**

1. Тест сұрақтарына жауап беру.

2. Ситуациялық есептерді шығару.

3. Тақырып бойынша кеспе сұрағын толтыру.

4. Ауызша сұрақтарға жауап беру.

## № 6

**1. Тақырыбы:** Тұқым қуалайтын ауруларды пренатальды диагностикалау

**2. Мақсаты:** білім алушыларды тұқым қуалайтын ауруларды пренатальды диагностикалаудың заманауи әдістерімен таныстыру.

**3. Оқыту мақсаты:** білім алушы тұқым қуалайтын ауруларды пренатальды диагностикалаудың негізгі әдістерінің мәнін білуі және осы білімді практикалық қызметте қолдана білуі керек.

**4. Тақырыптың негізгі сұрақтары:**

1. Тұқымқуалайтын ауруларды пофилактикалаудың генетикалық негізі:

- біріншілік профилактика

- екіншілік профилактика

- үшіншілік профилактика

- гендер экспрессиясын басқару

ОҢТҮСТІК-ҚАЗАҚСТАН <b>MEDISINA</b> <b>AKADEMIASY</b> «Оңтүстік Қазақстан медицина академиясы» АҚ	 <b>SKMA</b> -1979-	SOUTH KAZAKHSTAN <b>MEDICAL</b> <b>ACADEMY</b> АО «Южно-Казахстанская медицинская академия»
Биология және биохимия кафедрасы		46/
Тәжірибиелік сабақтарға арналған әдістемелік нұсқаулар		1беттің 1 беті

- эмбриондардың және ұрықтың тұқым қуалау патологиясының элиминациясы
  - өлген жасушалар деңгейіндегі гендік инженерия
  - жанұяны жоспарлау
  - қоршаған ортаны қорғау
- 2. Медико-генетикалық кеңес беру
- 3. Пренатальды диагностика:
  - жүкті әйелді скрининг бойынша биохимиялық маркермен анықтау
    - инвазиялық әдістер
    - амниоцентез
    - кордоцентез
    - хорион және плацентобиопсия
    - инвазиялық емес әдістер
    - УДЗ
- 4. Имплантация алдындағы диагностика
- 5. Клиника алдындағы диагностика, профилактикалық емдеу
- 5. Пәнді оқытудың соңғы нәтижелеріне жету үшін оқытудың негізгі түрлері/әдістері/технологиялары:** Микросуреттермен, сызбанұсқалармен, кестемен жұмыс
- 6. Пәнді оқытудың соңғы нәтижелеріне қол жеткізу деңгейін бағалауға арналған бақылау түрлері:** Тестілеу, БӨҚ материалдары бойынша ауызша сұрау
- 7. Әдебиеттер:** 1 қолданбаны қараңыз
- 8. Бақылау:**
  - 1.Тест сұрақтарына жауап беру.
  - 2.Жағдайлық есептерді шығару.
  - 3.Кеспе сұрақтарын тақырып бойынша толтыру.
  - 4.Ауызша сұрақтарға жауап беру.

## № 7

- 1. Тақырыбы:** Мендельдік емес типтегі тұқым қуалайтын аурулар.
- 2. Мақсаты:** Білімалушылардың митохондриялық (ядролық) гендердің, үш нуклеотидті қайталану (динамикалық мутациямен) экспансиясының, геномдық импринтингпен, прионды гендердің мутациясымен негізделген моногенді аурулардың пайда болу себептері мен механизмдері туралы түсініктері мен білімдерін қалыптастыру.
- 3. Оқыту мақсаты:** білім алушы - митохондриялық аурулардың пайда болу себептері мен даму механизмдерінің мәнін ашу; - үш нуклеотидті қайталану (динамикалық мутациямен) экспансиясына негізделген аурулардың пайда болу себептері мен даму механизмдерінің мәнін ашу; - геномдық импринтингке негізделген аурулардың пайда болу себептері мен даму механизмдерінің мәнін ашу; - прионды гендердің мутациясымен негізделген аурулардың пайда болу себептері мен даму механизмдерінің мәнін ашу; - білімалушыларды Мендель заңына бағынбайтын моногенді аурулардың негізгі клиникалық белгілерімен таныстыру; - білімалушылардың бойында пациенттердің ішіндегі тұқым қуалаудың дәстүрлі емес типіне жататын моногенді ауруларды танып білу шеберлігін қалыптастыру.
- 4. Тақырыптың негізгі сұрақтары:**
  1. Митохондриялық аурулар, пайда болу механизмі, түрлері және тұқым қуалау ерекшеліктері
  2. Динамикалық мутацияның пайда болу механизмі мен мәні.
  3. Үшнуклеотидтер қайталануының экспансиясынан болайын аурулар, пайда болу механизмі, түрлері және тұқым қуалау ерекшеліктері



ОҢТҮСТІК-ҚАЗАҚСТАН <b>MEDISINA</b> <b>AKADEMIASY</b> «Оңтүстік Қазақстан медицина академиясы» АҚ	 <b>SKMA</b> -1979-	SOUTH KAZAKHSTAN <b>MEDICAL</b> <b>ACADEMY</b> АО «Южно-Казахстанская медицинская академия»
Биология және биохимия кафедрасы		46/
Тәжірибиелік сабақтарға арналған әдістемелік нұсқаулар		1беттің 1 беті

4.Геномдық импринтинг аурулары, пайда болу механизмі, түрлері және тұқым қуалау ерекшеліктері

5. Прионды аурулардың дамуының генетикалық механизмі.

**5. Пәнді оқытудың соңғы нәтижелеріне жету үшін оқытудың негізгі түрлері/әдістері/технологиялары:** Микросуреттермен, сызбанұсқалармен, кестемен жұмыс

**6. Пәнді оқытудың соңғы нәтижелеріне қол жеткізу деңгейін бағалауға арналған бақылау түрлері:** Тестілеу, БӨҚ материалдары бойынша ауызша сұрау

**7. Әдебиеттер:** 1 қолданбаны қараңыз

**8. Бақылау:**

1. Тест сұрақтарына жауап беру.
2. Ситуациялық есептерді шығару.
3. Тақырып бойынша кеспе сұрағын толтыру.
4. Ауызша сұрақтарға жауап беру.

### № 8

**1. Тақырыбы:** Адамның тұқым қуалайтын патологиясының алдын алу принциптері. Медициналық-генетикалық кеңес беру

**2. Мақсаты:** Тұқым қуалайтын аурулардың этиологиясын, патогенез және эпидемиологиясын оқып үйрену. Медико-генетикалық кеңес беруді оқып үйрену

**3. Оқыту мақсаты:** білім алушы тұқым қуалайтын аурулардың сипатын пайда болу механизмдерін, олардың алдын алу механизмдерін білуі қажет

**4. Тақырыптың негізгі сұрақтары:**

- 1.Тұқым қуалайтын аурулар
2. Генетикалық жүктеу бойынша тұқым қуалайтын аурулар
  - моногендік
  - хромосомалық
  - мультифакторлық (полигендік)
3. Тқөым қуалайтын ауруларды емдеу
4. Туыстық некенің тиімсіздігі
5. Медициналық генетикалық кеңес

**5. Пәнді оқытудың соңғы нәтижелеріне жету үшін оқытудың негізгі түрлері/әдістері/технологиялары:** Микросуреттермен, сызбанұсқалармен, кестемен жұмыс

**6. Пәнді оқытудың соңғы нәтижелеріне қол жеткізу деңгейін бағалауға арналған бақылау түрлері:** Тестілеу, БӨҚ материалдары бойынша ауызша сұрау

**7. Әдебиеттер:** 1 қолданбаны қараңыз

**8. Бақылау:**

1. Тест сұрақтарына жауап беру.
2. Ситуациялық есептерді шығару.
3. Тақырып бойынша кеспе сұрағын толтыру.
4. Ауызша сұрақтарға жауап беру.



ОҢТҮСТІК-ҚАЗАҚСТАН <b>MEDISINA</b> <b>AKADEMIASY</b> «Оңтүстік Қазақстан медицина академиясы» АҚ	 <b>SKMA</b> -1979-	SOUTH KAZAKHSTAN <b>MEDICAL</b> <b>ACADEMY</b> АО «Южно-Казахстанская медицинская академия»
Биология және биохимия кафедрасы		46/
Тәжірибиелік сабақтарға арналған әдістемелік нұсқаулар		1беттің 1 беті

### № 9

**1. Тақырыбы:** Ақуыз құрылымының өзгеруіне байланысты пайда болатын моногенді аурулар.

**2. Мақсаты:** Моногенді аурулар патогенезінің молекулярлы-генетикалық механизмдері

**3. Оқытудың мақсаты:** білім алушы моногендік ауруларға сипаттама жасай білуі қажет

**4. Тақырыптың негізгі сұрақтары:**

1. Ақуыз алмасуының қалыпты жағдайы
2. Жеке даму үдерісіндегі ақуыз балансының өзгерісі
3. Патологиялық жағдайдағы ақуыз алмасуының өзгерісі.
4. Иондық арналар аурулары
5. Коллагенопатиялар
6. Аминқышқылдарының алмасуының тұқым қуалайтын аурулары
  - Фенилаланин
  - Гемоглобинопатиялар
7. Көмірсулардың алмасуының тұқым қуалайтын аурулары
8. Липидтер алмасуының тұқым қуалайтын аурулары
9. Лизосомалық аурулар
10. Пероксисомалық аурулар
11. Митохондриялық аурулар

**5. Пәнді оқытудың соңғы нәтижелеріне жету үшін оқытудың негізгі түрлері/әдістері/технологиялары:** Микросуреттермен, сызбанұсқалармен, кестемен жұмыс

**6. Пәнді оқытудың соңғы нәтижелеріне қол жеткізу деңгейін бағалауға арналған бақылау түрлері:** Тестілеу, БӨҚ материалдары бойынша ауызша сұрау

### № 10

**1. Тақырыбы:** Полигенді аурулар

**2. Мақсаты:** Полигенді аурулардың патогенезі және этиологиясы (тұқым қуалауға бейім аурулар).

**3. Оқытудың мақсаты:** білім алушы полигенді ауруларға сипаттама жасай білуі қажет

**4. Тақырыптың негізгі сұрақтары:**

1. Жалпы сипаттамасы және жіктелуі
2. Тұқым қуалауға бейім аурулар
3. Аурулардың пайда болуының молекулярлы-генетикалық анализ механизмі
4. Мультифакторлы ауруларға бейім кейбір гендер
5. Клинико-генетикалық ерекшелігі бар кейбір тұқым қуалауға бейім аурулар:
  - а) артериальды гипертензия
  - в) бронх-өкпе аурулары
  - г) қант диабеті
  - д) асқазан жарасы және он екі елі ішек ауруы
  - е) Альцгеймер ауруы
  - ж) иммундық аурулар
  - з) жұқпалы аурулар
  - и) қатерлі ісіктердің пайда болуы

ОҢТҮСТІК-ҚАЗАҚСТАН <b>MEDISINA</b> <b>AKADEMIASY</b> «Оңтүстік Қазақстан медицина академиясы» АҚ	 <b>SKMA</b> -1979-	SOUTH KAZAKHSTAN <b>MEDICAL</b> <b>ACADEMY</b> АО «Южно-Казахстанская медицинская академия»
Биология және биохимия кафедрасы	Тәжірибиелік сабақтарға арналған әдістемелік нұсқаулар	46/ 1беттің 1 беті

**5. Пәнді оқытудың соңғы нәтижелеріне жету үшін оқытудың негізгі түрлері/әдістері/технологиялары:** Микросуреттермен, сызбанұсқалармен, кестемен жұмыс

**6. Пәнді оқытудың соңғы нәтижелеріне қол жеткізу деңгейін бағалауға арналған бақылау түрлері:** Тестілеу, БӨҚ материалдары бойынша ауызша сұрау

**7. Әдебиеттер:** 1 қолданбаны қараңыз

**8. Бақылау:**

- 1.Тест сұрақтарына жауап беру.
- 2.Жағдайлық есептерді шығару.
- 3.Кеспе сұрақтарын тақырып бойынша толтыру.
- 4.Ауызша сұрақтарға жауап беру.

### № 11

**1. Тақырыбы:** Хромосомалық аурулар

**2. Мақсаты:** Хромосомалық аурулардың эпидемиологиясын және патогенезін, этиологиясын оқыту.

**3. Оқытудың мақсаты:** білім алушы хромосомалық ауруларға сипаттама жасай білуі қажет

**4. Тақырыптың негізгі сұрақтары:**

1. Хромосомалық аурулардың жіктелуі, олардың пайда болу механизмі.
2. Этиологиясы, синдром клиникасы және генетикасы, X-хромосомамен байланысқан моносомиясы
3. Клиникалық басты көріністері
4. Әйел және ер адамдардағы X-хромосомасы полисомиясының этиологиясы, клиникасы және аурудың генетикасы
5. Клиникалық басты көріністері
6. Y-хромосома полисомиясының аурулар этиологиясы
7. Клиникасы және генетикасы
8. Аутосомды моносомиялардың синдромдардың этиологиясы, Этиология, клиника и генетика синдромов, обусловленных полисомией по аутосомам.
9. Этиология, клиника и генетика синдромов, обусловленных частичной моносомией по аутосомам.

**5. Пәнді оқытудың соңғы нәтижелеріне жету үшін оқытудың негізгі түрлері/әдістері/технологиялары:** Микросуреттермен, сызбанұсқалармен, кестемен жұмыс

**6. Пәнді оқытудың соңғы нәтижелеріне қол жеткізу деңгейін бағалауға арналған бақылау түрлері:** Тестілеу, БӨҚ материалдары бойынша ауызша сұрау

**7. Әдебиеттер:** 1 қолданбаны қараңыз

**8. Бақылау:**

- 1.Тест сұрақтарына жауап беру.
- 2.Жағдайлық есептерді шығару.
- 3.Кеспе сұрақтарын тақырып бойынша толтыру.
- 4.Ауызша сұрақтарға жауап беру.

### № 12

OŃTÜSTİK-QAZAQSTAN <b>MEDISINA          AKADEMIASY</b> «Оңтүстік Қазақстан медицина академиясы» АҚ	 <b>SKMA</b> -1979-	SOUTH KAZAKHSTAN <b>MEDICAL          ACADEMY</b> АО «Южно-Казахстанская медицинская академия»
Биология және биохимия кафедрасы	46/	
Тәжірибиелік сабақтарға арналған әдістемелік нұсқаулар	1беттің 1 беті	

**1. Тақырыбы:** Адам популяциясы генетикасының негіздері.

**2. Мақсаты:** Студенттерді популяциядағы болып жатқан генетика үдерістерімен таныстыру. Популяция құрылымының экологиялық сипаттамасын ашу, популяцияның генетикалық құрылымын, генофондтың қасиетін: генетикалық бірлік (Харди-Вайнберг заңы) және генетикалық әртүрлілігін (генетикалық полиморфизм) оқып үйрену. Адам популяциясындағы генетикалық полиморфизмнің пайда болуын үйрену.

**3. Оқытудың мақсаты:** студент популяцияның экологиялық құрылымын, генофонд оның қасиетін білуі қажет; генетикалық үдерісті, популяциядағы генетикалық полиморфизмді қамтамасыз етуді оқып үйрену; генетикалық полиморфизмді және адамдардың генетикалық полиморфизміне сипаттама жасай білуі қажет

**4. Тақырыптың негізгі сұрақтары:**

1. Популяция, анықтама.
  2. Қарапайым эволюциялық факторлар
  3. Популяцияның генетикалық құрылымы: генетикалық бірлік және генетикалық полиморфизм
  4. Генетикалық популяцияның сипаттамалары:
    - \* генофонд (популяцияның барлық дараларының генотиптерінің жиынтығы),
    - \* гендер мен генотиптердің жиілігі,
    - \* фенотип жиілігі, неке жүйесі,
    - \* ген жиілігін өзгертетін факторлар.
  4. Адам популяциясының құрылымы, оның сипаттамалары мен түрлері: менделеевская, демы, изоляты.
  5. Популяцияның генетикалық бірлігі (Харди-Вайнберг заңы). Харди-Вайнберг заңы және оның медицина үшін маңызы
  6. Генетикалық полиморфизм-популяцияның генетикалық әртүрлілігінің сипаттамасы.
  7. Генетикалық полиморфизмнің түрлері: бейімделгіш және теңдестірілген.
  8. Генетикалық жүктеме - көзі рецессивті аллельдердің пайда болуы.
  9. Тұқым қуалайтын аурулардың геногеографиясы.
- 5. Пәнді оқытудың соңғы нәтижелеріне жету үшін оқытудың негізгі түрлері/әдістері/технологиялары:** Микросуреттермен, сызбанұсқалармен, кестемен жұмыс
- 6. Пәнді оқытудың соңғы нәтижелеріне қол жеткізу деңгейін бағалауға арналған бақылау түрлері:** Тестілеу, БӨҚ материалдары бойынша ауызша сұрау
- 7. Әдебиеттер:** 1 қолданбаны қараңыз

**Қолданба 1**

**Қазақ тілінде:**

**Негізгі:**

1. Клетканың молекулалық биологиясы. 2 т. : оқулық / Б. Альбертс [т.б.] ; ағылшын тіл. ауд. Ә. Ережепов. - 6- бас. - Алматы : Дәуір, 2017. - 660 б. с.
2. Batyrova, K. I. Introduction to biology = Введение в биологию: textbook / K. I. Batyrova, D. K. Aydarbaeva. - Almaty : Association of higher education al institutions of Kazakhstan, 2016. - 316 p.
3. Cooper, Geoffrey M. The cell a molecular approach: textbook / Geoffrey M. Cooper, Robert E. Hausman. - 7th ed. - U. S. A.: Boston University, 2016. - 832 p.
4. Jorde, Lynn B. Medical genetics : textbook / Lynn B. Jorde, John C. Carey, Michael J. Bamshad. - 5th ed. - Philadelphia : Elsevier, 2016. - 356 P.
5. Molecular biology of the cell: textbook / B. Alberts [and etc.]. - 6th ed. - New York : Garland Science, 2015. - 1342 p.
6. Нұрғазы, Қ. Ш. Молекулалық биология: оқулық / Қ. Ш. Нұрғазы, У. К. Бисенов. - Алматы : Эверо, 2016. - 428 бет.

OŃTÜSTIK-QAZAQSTAN <b>MEDISINA          AKADEMIASY</b> «Оңтүстік Қазақстан медицина академиясы» АҚ	 <b>SKMA</b> -1979-	SOUTH KAZAKHSTAN <b>MEDICAL          ACADEMY</b> АО «Южно-Казakhstanская медицинская академия»
Биология және биохимия кафедрасы	46/	
Тәжірибиелік сабақтарға арналған әдістемелік нұсқаулар	1беттің 1 беті	

7. Есиркепов, М. М. Молекулярная биология клетки: учеб. пособие / М. М. Есиркепов ; М-во здравоохранения РК; Учеб.-методическое об-ние мед. вузов РК. - Караганда : ИП "Изд-во АҚНҰР", 2013. - 146 с.

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

9. Притчард, Дориан Дж. Наглядная медицинская генетика: учеб. пособие / Дориан Дж. Притчард, Брюс Р. Корф ; пер. с англ. под ред. Н. П. Бочкова. - М. : ГЭОТАР - Медиа, 2009. - 200 с.

#### **Қосымша әдебиеттер:**

1. Муминов, Т. А. Молекулалық биология негіздері: лекциялар курсы / Т.А. Муминов, Е.У. Қуандықов, М.Е. Құлманов ; қаз. тіл. ауд. Н. М. Малдыбаева, Т.А. Муминов. - Алматы : Литер Принт. Қазақстан, 2017. - 388 б. с.

2. Основы молекулярной биологии: курс лекций / под ред. Т.А. Муминов ; Т.А. Муминов [и др.]. - 2-е изд., испр. и доп. - Алматы : Литер Принт. Қазақстан, 2017. - 556 с.

3. Қуандықов, Е. Ә. Негізгі молекулалық-генетикалық терминдердің орысша-қазақша сөздігі - Алматы : Эверо, 2012. - 112 бет

4. Муминов, Т. Основы молекулярной биологии : курс лекций. - Алматы : Эффект, 2007

#### **Электронды басылымдар:**

1. Акуленко, Л. В. Биология медициналық генетика негіздерімен [Электронный ресурс] : мед. училищелер мен колледждерге арн. оқулық / Л. В. Акуленко, И. В. Угаров ; қазақ тіл. ауд. Қ. А. Естемесова. - Электрон. текстовые дан. (43,6 Мб). - М. : ГЭОТАР - Медиа, 2016. - 416 б. с.

2. Кульбаева, Б. Ж. Методы геномных технологий [Электронный ресурс] : лекций / Б. Ж. Кульбаева, М. М. Есиркепов, А. А. Амирбеков. - Электрон. текстовые дан. (578 Мб). - Шымкент : Б. и., 2012. - 70 с. эл. опт. диск

3. Жолдасов К. Т. Жасушаның тұқымқуалау негізінің құрылымы мен қызметі [Электронды ресурс] : оқу құралы. - Шымкент, 2012. - 1 эл. опт. диск (CD-ROM)

4. Кульбаева, Б. Ж. Генетический материал клетки. Структура и функции [Электронный ресурс] : учеб. пособие; ЮКГФА. - Электрон. текстовые дан. (24,0 Мб). - Шымкент : Б. и., 2011. - 173 эл. опт. диск (CD-ROM).

5. Кульбаева, Б. Ж. Патологическая анатомия генома [Электронный ресурс] : учеб.-наглядное пособ. - Электрон. текстовые дан. (0,98 Мб). - Шымкент : Б. и., 2011. - 86 с. эл. опт. диск (CD-ROM).

6. Кульбаева, Б. Ж. Информационные макромолекулы, Белки и нуклеиновые кислоты. Структура и функции [Электронный ресурс] : учеб. пособие; ЮКГФА. - Электрон. текстовые дан. (17,7 Мб). - Шымкент : Б. и., 2011. - 135 с. эл. опт. диск (CD-ROM).

#### **Электронды деректер базалары**

№	Атауы	Сілтеме
1	Электронды кітапхана	<a href="http://lib.ukma.kz">http://lib.ukma.kz</a>
2	Республикалық жоғары оқу орындары аралық электронды кітапхана	<a href="http://rmebrk.kz/">http://rmebrk.kz/</a>
3	«Студент кеңесшісі» Медициналық ЖОО электронды кітапханасы	<a href="http://www.studmedlib.ru">http://www.studmedlib.ru</a>
4	«Параграф» ақпараттық жүйе «Медицина» бөлімі	<a href="https://online.zakon.kz/Medicine">https://online.zakon.kz/Medicine</a>
5	Ғылыми электрондық кітапхана	<a href="https://elibrary.ru/">https://elibrary.ru/</a>
6	«BooksMed» электронды кітапханасы	<a href="http://www.booksmed.com">http://www.booksmed.com</a>

ОҢТҮСТІК-ҚАЗАҚСТАН <b>MEDISINA</b> <b>AKADEMIASY</b> «Оңтүстік Қазақстан медицина академиясы» АҚ		SOUTH KAZAKHSTAN <b>MEDICAL</b> <b>ACADEMY</b> АО «Южно-Казахстанская медицинская академия»
Биология және биохимия кафедрасы		46/
Тәжірибиелік сабақтарға арналған әдістемелік нұсқаулар		1беттің 1 беті

7	«Web of science» (Thomson Reuters)	<a href="http://apps.webofknowledge.com">http://apps.webofknowledge.com</a>
8	«Science Direct» (Elsevier)	<a href="https://www.sciencedirect.com">https://www.sciencedirect.com</a>
9	«Scopus» (Elsevier)	<a href="http://www.scopus.com">www.scopus.com</a>
10	PubMed	<a href="https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed">https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed</a>

### Интернет-ресурстар:

1. Генетика. Учебник для ВУЗов/Под ред. Академика РАМН В.И. Иванова – М.: ИКЦ «Академкнига», 2011-638с.: ил.
2. Мушкамбаров Н.Н., Кузнецов С.Н. Молекулярная биология. Учебное пособие для студентов медицинских вузов, 3-е изд-е, Москва: Наука, 2016, 660с.
3. У. Клаг, М. Каммингс. Основы генетики – М.: Техносфера, 2009 г.
4. Курчанов.А. Генетика человека с основами общей генетики: учеб. пособие -СПб, 2009г.
5. Альбертс Б. ,Брей Д., Хопкин К.Основы молекулярной биологии клетки. Учебное издание. 2-е изд., испр., пер. с англ. 768ст. 2018г.
6. Спиринов А.С. Биосинтез белков, Мир РНК и происхождение жизни.
7. Спиринов А.С. Молекулярная биология. Структура рибосом и биосинтез белка. – М.: (электронный учебник).

### 8. Бақылау:

- 1.Тест сұрақтарына жауап беру.
- 2.Жағдайлық есептерді шығару.
- 3.Кеспе сұрақтарын тақырып бойынша толтыру.
- 4.Ауызша сұрақтарға жауап беру.