

ОҢТҮСТІК-ҚАЗАҚСТАН MEDISINA AKADEMIASY «Оңтүстік Қазақстан медицина академиясы» АҚ		 SOUTH KAZAKHSTAN MEDICAL ACADEMY АО «Южно-Казахстанская медицинская академия»
Кафедра биологии и биохимии		46/
Методические указания для практических занятий		1беттің 1 беті

МЕТОДИЧЕСКИЕ УКАЗАНИЯ ДЛЯ ПРАКТИЧЕСКИХ ЗАНЯТИЙ

Дисциплина: «Молекулярная биология с основой медицинской генетики»

Код дисциплины: MBOMG 2201

Название ОП: 6В10106 – «Фармация»

Объем учебных часов\кредитов: 150ч/5кредит

Курс и семестр изучения: 2-III

Объем практического (семинарские) занятия: 40ч.

Шымкент – 2023 г.

ОҢТҮСТІК-ҚАЗАҚСТАН MEDISINA AKADEMIASY «Оңтүстік Қазақстан медицина академиясы» АҚ		 SOUTH KAZAKHSTAN MEDICAL ACADEMY АО «Южно-Казахстанская медицинская академия»
Кафедра биологии и биохимии		46/
Методические указания для практических занятий		1беттің 1 беті

Методические указания для практических занятий разработаны в соответствии с рабочей учебной программой дисциплины (силлабусом) «Молекулярная биология с основой медицинской генетики» и обсуждены на заседании кафедры.

Протокол № 17 от « 26 » 05 2023 г.

Заведующий кафедрой, профессор М.М. Есиркепов Есиркепов М.М.

ОҢТҮСТІК-ҚАЗАҚСТАН MEDISINA AKADEMIASY «Оңтүстік Қазақстан медицина академиясы» АҚ		 SOUTH KAZAKHSTAN MEDICAL ACADEMY АО «Южно-Казахстанская медицинская академия»
Кафедра биологии и биохимии		46/
Методические указания для практических занятий		1беттің 1 беті

1.Тема: Строение и особенности организации нуклеиновых кислот

2.Цель: изучить строение и функции нуклеиновых кислот. Ознакомиться с отделами ДНК и их функциями

3.Задачи обучения: обучающиеся должен знать строение, функции и отделы ДНК; уметь идентифицировать нуклеотиды, виды пространственной структуры ДНК, отделы ДНК

4.Основные вопросы темы:

1. Первичный, вторичный, третичный строение белков.
2. α –структура, β -структура.
3. Химические связи стабилизирующие третичную структуру белка.
4. Определение понятия нуклеиновых кислот
5. Строение нуклеотида.
6. Структура молекулы ДНК.
7. Отделы ДНК
8. Функции ДНК
9. Структура молекулы РНК. Принципы ее построения.
10. Типы РНК.

5. Методы/технологии обучения и преподавания: Обсуждения основных вопросов, видео обучение, презентация

6. Методы/технологии оценивания: Тестирование, решение ситуационных задач

7. Литература: см. приложение1

8.Контроль:

- 1.Ответы на тестовые вопросы.
- 2.Решение ситуационных задач.
- 3.Заполнение карточек по теме.
- 4.Ответы на устные вопросы.

№2

1.Тема: Молекулярные механизмы реализации генетической информации. Репликация ДНК. Транскрипция РНК

2.Цель: изучить процессы переноса генетического материала в клетке.

3.Задачи обучения: обучающиеся должен знать сущность, этапы и факторы процессов репликации ДНК и его теломерных отделов.

Уметь моделировать процессы репликации ДНК и выявить значение репликации теломерных отделов в процессах нормального функционирование организма, старение и возникновение болезней.

4.Основные вопросы темы:

1. Основные этапы репликации ДНК
2. Факторы, участвующие в процессах транскрипции ДНК и репликации ДНК
3. Три типа переноса наследственной информации. Основная догма молекулярной биологии.
4. Характеристика процесса репликации ДНК. Этапы репликации: генициации, элонгация, терминация.
5. Факторы репликации: белок хеликаза, SSB, топоизомераза, ДНК- полимераза, ДНК-лигаза
6. Определение понятия и функции теломер
7. Репликация теломерных отделов ДНК. Суть проблемы.
8. Теломераза. Механизм действия. Роль в процессах старения и онкогенеза.
9. Транскрипция РНК. Факторы транскрипции.
10. Посттранскрипционные модификации гя-РНК. Сплайсинг и процессинг.

ОҢТҮСТІК-ҚАЗАҚСТАН MEDISINA AKADEMIASY «Оңтүстік Қазақстан медицина академиясы» АҚ		 SOUTH KAZAKHSTAN MEDICAL ACADEMY АО «Южно-Казахстанская медицинская академия»
Кафедра биологии и биохимии		46/
Методические указания для практических занятий		1беттің 1 беті

5. Методы/технологии обучения и преподавания: Обсуждения основных вопросов, видео обучение, презентация

6. Методы/технологии оценивания: Тестирование, решение ситуационных задач

7. Литература: см. приложение

8.Контроль:

1. Ответы на тестовые вопросы.
2. Решение ситуационных задач.
3. Заполнение карточек по теме.
4. Ответы на устные вопросы.

№3

1.Тема: Биосинтез белка. Трансляция РНК. Генетический код и его свойства

2.Цель: изучить процессы переноса генетического материала в клетке

3.Задачи обучения: Дать понятие о механизмах процесса трансляции; их значении в цепи переноса биологической информации в норме и патологии; о патологических состояниях, связанных с их нарушением; о механизмах их регуляции

4.Основные вопросы темы:

1. Трансляция РНК. Принципы кодирования генетической информации.
2. Генетический код и его свойства.
3. Основные компоненты, участвующие в синтезе белка.
4. Активация аминокислот. Аминоацил-тРНК-синтетазы.
5. Этапы трансляции. Образование иницирующего комплекса. Факторы инициации.Элонгация трансляции. Факторы элонгации.Терминация трансляции. Факторы терминации.
6. Рибосомы. Структура и функциональные центры рибосом.
7. Цитоплазматические и мембранносвязанные рибосомы. Полирибосомы.
8. Комплексы РНК с белками. Информосомы, мяРНП, сплайсосомы, рибозимы.
9. Механизмы регуляции экспрессии генов эукариот
10. Оперон. Модель Жакоба и Манно.
11. Регуляция генной активности на уровне транскрипции уэукариот
 - a. специфическая регуляция: промоторы, энхансеры, сайленсеры
 - b. транскрипционные факторы и ядерный матрикс, метилирование
 - c. оснований ДНК.
 - d. неспецифическая регуляция.
12. Трансляционная и посттрансляционная регуляция генной экспрессии

5. Методы/технологии обучения и преподавания: Обсуждения основных вопросов, видео обучение, презентация

6. Методы/технологии оценивания: Тестирование, решение ситуационных задач

7. Литература: см. приложение

8.Контроль:

1. Ответы на тестовые вопросы.
2. Решение ситуационных задач.
3. Заполнение карточек по теме.
4. Ответы на устные вопросы.

№4

ОҢТҮСТІК-ҚАЗАҚСТАН MEDISINA AKADEMIASY «Оңтүстік Қазақстан медицина академиясы» АҚ		 SOUTH KAZAKHSTAN MEDICAL ACADEMY АО «Южно-Казахстанская медицинская академия»
Кафедра биологии и биохимии		46/
Методические указания для практических занятий		1беттің 1 беті

1.Тема: Генетический аппарат клетки. Структура генов эукариот и прокариот. Генный и хромосомный уровень. Кариотип

2.Цель: изучить структуру генетического аппарата клетки (структура генов прокариот и эукариот) и механизмы регуляции активности генов; их роль в функционировании организма.

3.Задачи обучения: обучающиеся должны знать структуру генов эукариот и прокариот, виды генов и их классификацию: механизмы репрессибельного и индуцибельного оперонов; **уметь** описать тонкую структуру гена, свободно оперировать понятиями гена, его классификацией.

4.Основные вопросы темы:

1. Ген - элементарная единица наследственности
2. Тонкая структура гена (экзоны, интроны)
3. Классификация генов
4. Структура генов эукариот: гены гистонов, рибосомных РНК гены гемоглобина
5. Оперенная структура генов прокариот
6. Оперенная теория регуляции генов у прокариот
- 5. Методы/технологии обучения и преподавания:** Обсуждения основных вопросов, видео обучение, презентация

6. Методы/технологии оценивания: Тестирование, решение ситуационных задач

7. Литература: см. приложение

8.Контроль:

1. Ответы на тестовые вопросы.
2. Решение ситуационных задач.
3. Заполнение карточек по теме.
4. Ответы на устные вопросы

№5

1.Тема: Клеточный цикл и молекулярные механизмы его регуляции

2.Цель: изучить понятие и основные этапы клеточного цикла

3.Задачи обучения: обучающиеся должны знать периодизацию клеточного цикла; **уметь** дать четкое и полное описание процессов, происходящих в каждом периоде клеточного цикла

4.Основные вопросы темы:

1. Определение понятия клеточного цикла
2. Периоды клеточного цикла: G₁, S, G₂, M, G₀; процессы происходящие в эти периоды.
3. Протеинкиназы.
4. Циклины.
5. Ферментные комплексы Ц-ЦЗК.
6. Типы клеток с разными способностями к делению.
7. Деление клетки – митоз. Биологическое значение.
8. Митотический цикл клетки и его периоды.
9. Фазы митоза. Продолжительность и сущность.

5. Методы/технологии обучения и преподавания: Обсуждения основных вопросов, видео обучение, презентация

6. Методы/технологии оценивания: Тестирование, решение ситуационных задач

7. Литература: см. приложение

8.Контроль:

1. Ответы на тестовые вопросы.
2. Решение ситуационных задач.
3. Заполнение карточек по теме.
4. Ответы на устные вопросы

ОҢТҮСТІК-ҚАЗАҚСТАН MEDISINA AKADEMIASY «Оңтүстік Қазақстан медицина академиясы» АҚ		 SOUTH KAZAKHSTAN MEDICAL ACADEMY АО «Южно-Казахстанская медицинская академия»
Кафедра биологии и биохимии		46/
Методические указания для практических занятий		1беттің 1 беті

№6

1.Тема: Строение биомембран. Транспорт веществ через мембрану. Адгезивная функция мембран

2.Цель: изучить механизмы внутриклеточного транспорта и его роль в формировании болезней, а также о межклеточных контактах и адгезии, процессах играющих важную роль в формировании процессов воспаления и иммунной реакции организма

3.Задачи обучения: обучающиеся должен знать механизмы мембранного и везикулярного транспорта; уметь: описывать процессы экзо-, эндоцитоза, идентифицировать разные виды каналов и насосов.

4.Основные вопросы темы:

1. Механизмы внутриклеточного транспорта веществ
2. Перенос низкомолекулярных соединений
 - простая диффузия
 - облегченная диффузия
 - активный транспорт
3. Ионные каналы. Строение и функции.
4. Активный транспорт. Транслоказы.
5. Направление транспорта веществ: унипорт, симпорти антипорт.
6. Ионные насосы. Строение и функции.

Виды насосов:

- Na^+K^+ - насос
- Na^+ - каналы
- K^+ - каналы
- Катионные каналы и н-холинорецепторы
- Транспорт ионов Ca^{2+}
- 7. Перенос высокомолекулярных соединений через мембраны
 - эндоцитоз
 - экзоцитоз

5. Методы/технологии обучения и преподавания: Обсуждения основных вопросов, видео обучение, презентация

6. Методы/технологии оценивания: Тестирование, решение ситуационных задач

7. Литература: см. приложение

8.Контроль:

1. Ответы на тестовые вопросы.
2. Решение ситуационных задач.
3. Заполнение карточек по теме.
4. Ответы на устные вопросы

№7

1.Тема: Закономерности наследования признаков. Типы наследования. Основные генетические термины и понятия. Дискретное наследование признаков

2.Цель: Изучить основные типы наследования, ознакомиться с закономерностями наследования признаков, установленные Г.Менделем. Дать представление о сути хромосомной теории наследственности. Охарактеризовать явление сцепленного наследования

ОҢТҮСТІК-ҚАЗАҚСТАН MEDISINA AKADEMIASY «Оңтүстік Қазақстан медицина академиясы» АҚ		 SOUTH KAZAKHSTAN MEDICAL ACADEMY АО «Южно-Казахстанская медицинская академия»
Кафедра биологии и биохимии		46/
Методические указания для практических занятий		1беттің 1 беті

3.Задачи обучения: обучающиеся должен знать сущность законов Г.Менделя и **уметь** применять эти знания при решении генетических задач. Студент должен знать сущность хромосомной теории наследственности и явления сцепленного наследования; **уметь** свободно оперировать понятиями хромосомной теории наследственности, применять эти знания при решении генетических задач; читать генетические карты хромосом.

4.Основные вопросы темы:

- 1.Законы Г. Менделя:
- 2.Анализирующее скрещивание.
- 3.Закон чистоты гамет.
- 4.Промежуточное наследование.
- 5.Основные положения хромосомной теории наследственности Т.Моргана.
- 6.Определение понятия сцепленного наследования признаков. Опыты Т.Моргана с дрозофилами.
7. Типы наследования признаков: дискретное и сцепленное.
8. Определение понятия групп сцепления.
9. Охарактеризовать понятие кроссинговера, сантиморганиды.
10. Генетические и физические карты хромосом.
- 11.Определение понятия генотипа и фенотипа

5. Методы/технологии обучения и преподавания: Обсуждения основных вопросов, видео обучение, презентация

6. Методы/технологии оценивания: Тестирование, решение ситуационных задач

7. Литература: см. приложение

8.Контроль:

- 1.Ответы на тестовые вопросы.
- 2.Решение ситуационных задач.
- 3.Заполнение карточек по теме.
- 4.Ответы на устные вопросы

№8

1.Тема: Сцепленное наследование признаков у человека. Наследование сцепленное с полом

2.Цель: знакомство с разделом генетики – медицинской генетикой и методами исследования генетики человека.

3.Задачи обучения: обучающиеся должен знать генетические методы, применяемые при изучении генетики человека и установлении наличия наследственной патологии; знакомство с генеалогическим методом исследования генетики человека, знать клинико-генеалогический метод, применяемый при изучении генетики человека и установлении наличия наследственной патологии; **уметь** использовать их знание при диагностике наследственной патологии.

4.Основные вопросы темы:

1. Предмет и задачи медицинской генетики.
- 2.Особенности изучения генетики человека.
- 3.Методы изучения генетики человека:
 - Близнецовый (понятие моно- и дизиготных близнецов, конкордантности и дисконкордантности),
 - дерматоглифики и пальмоскопии,
 - генетики соматических клеток,
 - популяционно – статический,
 - биохимический

ОҢТҮСТІК-ҚАЗАҚСТАН MEDISINA AKADEMIASY «Оңтүстік Қазақстан медицина академиясы» АҚ		 SOUTH KAZAKHSTAN MEDICAL ACADEMY АО «Южно-Казахстанская медицинская академия»
Кафедра биологии и биохимии		46/
Методические указания для практических занятий		1беттің 1 беті

4. Цитогенетический метод:

- анализ анафазных и телофазных хромосом
- анализ метафазных хромосом
- анализ прометафазных хромосом
- этапы проведения цитогенетического метода:
- получение препаратов метафазных хромосом
- окраска препаратов

5. Суть клинико-генеалогического метода изучения генетики человека и область его применения в медицине.

6. Определение понятия родословных. Принцип составления родословных

7. Символы, используемые при составлении родословных

8. Принцип анализа родословных:

- установление наследственности признака
- расчет генетического риска

5. **Методы/технологии обучения и преподавания:** Обсуждения основных вопросов, видео обучение, презентация

<https://www.youtube.com/watch?v=9lCBOPhbv08&feature=youtu.be> морган

<https://www.youtube.com/watch?v=2-9nJ4dvfQA&feature=youtu.be> сцепл с полом

6. **Методы/технологии оценивания:** Тестирование, решение ситуационных задач

7. **Литература:** см. приложение

8. **Контроль:**

1. Ответы на тестовые вопросы.
2. Решение ситуационных задач.
3. Заполнение карточек по теме.
4. Ответы на устные вопросы

№9

1. **Тема:** Медицинская (клиническая) генетика, определение. Наследственные болезни человека, определение, причины, классификация. Методы изучения генетики человека

2. **Цель:** Изучение предмета и задач изучения медицинской генетики, механизмов возникновения наследственных болезней, их классификацию

3. **Задачи обучения:** обучающиеся должен знать понятие наследственных болезней, классификацию и механизмы возникновения; уметь описывать основные генные болезни, хромосомные синдромы.

4. **Основные вопросы темы:**

1. Предмет и задачи медицинской генетики.
2. Определение понятия наследственных болезней
3. Генетические механизмы возникновения наследственных болезней
4. Моногенные и полигенные болезни
5. Генные, хромосомные и геномные болезни
6. Методы профилактики наследственных болезней
7. Методы диагностики наследственных болезней
8. Особенности изучения генетики человека.
9. Методы изучения генетики человека:
 - цитологический,
 - близнецовый,

ОҢТҮСТІК-ҚАЗАҚСТАН MEDISINA AKADEMIASY «Оңтүстік Қазақстан медицина академиясы» АҚ		 SOUTH KAZAKHSTAN MEDICAL ACADEMY АО «Южно-Казахстанская медицинская академия»
Кафедра биологии и биохимии		46/
Методические указания для практических занятий		1беттің 1 беті

- дерматоглифики и пальмоскопии,
- генетики соматических клеток,
- популяционно – статический,
- биохимический,
- генеалогический метод.

10. Символы, используемые при составлении родословных

5. Методы/технологии обучения и преподавания: Обсуждения основных вопросов, видео обучение, презентация

6. Методы/технологии оценивания: Тестирование, решение ситуационных задач

7. Литература: см. приложение

8.Контроль:

1. Ответы на тестовые вопросы.
2. Решение ситуационных задач.
3. Заполнение карточек по теме.
4. Ответить на тестовые вопросы

№10

1.Тема: Изменчивость. Типы изменчивости. Генные (точковые) и хромосомные мутации. Гоенетические механизмы возникновения генных и хромосомных болезней

2.Цель: Раскрыть содержания понятия изменчивости. Выяснить вклад изменчивости в формировании патологии организма. Изучение этиологии, патогенеза и эпидемиологии моногенных заболеваний ионных каналов.

3.Задачи обучения: обучающиеся должен знать сущность понятия изменчивости и ее форм; уметь идентифицировать типы изменчивости и виды мутации

4.Основные вопросы темы:

1. Определение понятия изменчивости.
2. Типы изменчивости: генотипическая и фенотипическая.
3. Комбинационная и мутационная изменчивость. Генеративная и соматическая изменчивость
4. Классификация мутации.
5. Генные (точковые) и хромосомные мутации.
6. Генетические механизмы возникновения генных и хромосомных болезней .
7. Общая характеристика моногенных болезней (МБ)
8. Механизмы возникновения МБ
9. Этиология коллагенопатий
10. Общие закономерности патогенеза: на молекулярном, клеточном, органном и организменном уровнях

5. Методы/технологии обучения и преподавания: Обсуждения основных вопросов, видео обучение, презентация

6. Методы/технологии оценивания: Тестирование, решение ситуационных задач

7. Литература: см. приложение

8.Контроль:

1. Ответы на тестовые вопросы.
2. Решение ситуационных задач.
3. Заполнение карточек по теме.
4. Ответы на устные вопросы

ОҢТҮСТІК-ҚАЗАҚСТАН MEDISINA AKADEMIASY «Оңтүстік Қазақстан медицина академиясы» АҚ		 SOUTH KAZAKHSTAN MEDICAL ACADEMY АО «Южно-Казахстанская медицинская академия»
Кафедра биологии и биохимии		46/
Методические указания для практических занятий		1беттің 1 беті

№11

1.Тема: Моногенные менделирующие болезни. Моногенные болезни с нетрадиционным типом наследования

2.Цель: выяснить вклад процесса изменчивости в формирование патологии организма; изучить генетические механизмы возникновения наследственных болезней, их классификацию; раскрыть содержание понятий врожденных пороков развития.

3.Задачи обучения: обучающиеся должен знать сущность понятия наследственных болезней, механизмы их возникновения, виды и методы профилактики; уметь оперировать этими знаниями при изучении основ генетики; классифицировать типы болезней; изучить понятие и классификацию врожденных пороков развития.

4.Основные вопросы темы:

1. Наследственные болезни. Механизмы возникновения. Генетические механизмы возникновения наследственных болезней.
2. Моногенные болезни. Общая характеристика моногенной патологии.
3. Классификация моногенных болезней:
 - a. по типу наследования:
 - i.аутосомно-доминантные
 - ii.аутосомно-рецессивные
 - iii.X-сцепленные
 - iv.Y-сцепленные
 - b. по органному и системному типу:
 - i. эндокринной системы и др.
 - c. по этиологии:
 - i.болезни с установленным первичным дефектом (ген известен)
 - ii.болезни с неустановленным первичным дефектом
 - d. по нарушению вида обмена веществ:
 - i.болезни аминокислотного обмена;
 - ii.болезни углеводного обмена
 - iii.болезни липидного обмена
 - iv.болезни эритрона
4. Полигенные (мультифакториальные) болезни (МБ).
5. Особенности полигенных болезней: высокая частота в популяции; половозрастные различия; особенности распространения генов предрасположенности и встречаемость болезней в семьях.
6. Общая характеристика и классификация МБ.
 - i.врожденные пороки развития;
 - ii.распространенные психические и нервные болезни;
 - iii.распространенные болезни среднего возраста.
7. Подходы к изучению наследственной предрасположенности к болезням человека.
8. Молекулярно-генетический анализ механизмов развития МБ.
9. Клинико-генетические особенности некоторых МБ:
 - a. артериальная гипертензия
 - b. бронхо-легочные болезни
 - c. сахарный диабет
 - d. язвенная болезнь желудка и двенадцатиперстной кишки
 - e. болезнь Альцгеймера
 - f. иммуннозависимые болезни
 - g. инфекционные болезни

ОҢТҮСТІК-ҚАЗАҚСТАН MEDISINA AKADEMIASY «Оңтүстік Қазақстан медицина академиясы» АҚ		 SOUTH KAZAKHSTAN MEDICAL ACADEMY АО «Южно-Казахстанская медицинская академия»
Кафедра биологии и биохимии		46/
Методические указания для практических занятий		1беттің 1 беті

h. злокачественные новообразования

11.Генокопии и фенокопии.

12. Дать определение понятию врожденные пороки развития (ВПР).

13. Генетические механизмы эмбриогенеза, нарушение которых приводит к возникновению ВПР .

14.Классификация и этиология ВПР.

15.Врожденные пороки развития мультифакториальных болезней.

5. Методы/технологии обучения и преподавания: Обсуждения основных вопросов, видео обучение, презентация

6. Методы/технологии оценивания: Тестирование, решение ситуационных задач

7. Литература: см. приложение

8.Контроль:

1.Ответы на тестовые вопросы.

2.Решение ситуационных задач.

3.Заполнение карточек по теме.

4.Ответы на устные вопросы

№12

1.Тема: Онтогенез –генетика развития. Антенатальный и постнатальный онтогенез. Клеточные и генетические основы индивидуального развития. ВПР

2.Цель: Изучение процесса онтогенеза, его периодизации и событий антенатального, постнатального периодов. Определение, классификация и механизмы возникновения ВПР.

3.Задачи обучения: обучающиеся должен знать понятие онтогенеза, его периодизацию, основные механизмы антенатального периода; уметь диагностировать стадии онтогенеза на препаратах; знать роль наследственности в процессе нормального онтогенеза и возникновении врожденных пороков развития; **уметь** объяснить механизмы дифференциальной активности генов, возникновения ВПР.

4.Основные вопросы темы:

1. Дать определение онтогенеза и его периодам.

2. Прогенез. Содержание и результаты.

3. Антенатальный онтогенез. Эмбриональный и плодный периоды.

4. Основные процессы антенатального периода: дробление, гаструляция, органо-, гисто-, морфогенез.

5. Механизмы антенатального онтогенеза: пролиферация, миграция, сортировка, гибель, дифференцировка клеток. Эмбриональная индукция.

6. Эмбриогенез человека. Провизорные органы.

7. Постнатальный онтогенез. Периодизация.

8. Механизмы регуляции роста. Генетические механизмы определения роста и влияние на него внешних факторов.

9. Старость и старение. Морфофизиологическая характеристика процессов старения. Основные теории старения.

10. Геронтология и гериатрия.

11. Определение понятия процесса регенерации; типы регенерации.

12. Определение понятия процесса трансплантации. Типы трансплантации. Трансплантационный иммунитет.

13. Генетические механизмы онтогенеза

14. Дифференциальная активность генов – основы морфогенеза

ОҢТҮСТІК-ҚАЗАҚСТАН MEDISINA AKADEMIASY «Оңтүстік Қазақстан медицина академиясы» АҚ		 SOUTH KAZAKHSTAN MEDICAL ACADEMY АО «Южно-Казахстанская медицинская академия»
Кафедра биологии и биохимии		46/
Методические указания для практических занятий		1беттің 1 беті

15. Тератогенез: тератогенные факторы

16. Клеточные механизмы возникновения врожденных пороков развития

17. Врожденные пороки развития. Классификация и онтофилогенетические механизмы возникновения.

5. Методы/технологии обучения и преподавания: Обсуждения основных вопросов, видео обучение, презентация

6. Методы/технологии оценивания: Тестирование, решение ситуационных задач

7. Литература: см. приложение

8. Контроль:

1. Ответы на тестовые вопросы.

2. Решение ситуационных задач.

3. Заполнение карточек по теме.

4. Ответы на устные вопросы

№13

1. Тема: Методы пренатальной диагностики наследственных болезней. Медики генетическое консультирование

2. Цель: ознакомить студентов с современными методами лабораторной диагностики и профилактики наследственных болезней и основами медико-генетического консультирования. Изучение генетических процессов в популяции.

3. Задачи обучения: обучающиеся должен знать понятие популяции, структуру популяции, действие эволюционных факторов, генетические процессы, происходящие в ней; **уметь** использовать эти знания при характеристике генетических процессов в популяции и решении генетических задач. Методы пренатальной диагностики наследственных болезней.

4. Основные вопросы темы:

1. Методы лабораторной диагностики:

a. -цитогенетический метод.

b. -генеалогический метод.

c. -молекулярно-генетические методы.

2. Общая характеристика принципов лечения наследственных болезней:

a. -характеристика симптоматического лечения

b. -характеристика патогенетического лечения:

i. -коррекция обмена на уровне ферментов;

ii. -характеристика хирургического лечения

iii. -характеристика этиотропного лечения:

iv. -клеточная терапия

v. -генная терапия

vi. -лечение трансгенными клетками

vii. -изменение экспрессии генов как метод лечения

viii. -риски генной и клеточной терапии

3. Генетические основы профилактики наследственных болезней:

i. - первичная профилактика

ii. - вторичная профилактика

iii. - третичная профилактика

iv. - управление экспрессией генов

v. - генная инженерия на уровне зародышевых клеток

vi. - планирование семьи

vii. - охрана окружающей среды

ОҢТҮСТІК-ҚАЗАҚСТАН MEDISINA AKADEMIASY «Оңтүстік Қазақстан медицина академиясы» АҚ  SOUTH KAZAKHSTAN MEDICAL ACADEMY АО «Южно-Казахстанская медицинская академия»	
Кафедра биологии и биохимии	46/
Методические указания для практических занятий	1беттің 1 беті

4. Медико-генетическое консультирование
5. Определение понятия пренатальной диагностики.
6. Инвазивные методы:
 - i. амниоцентез
 - ii. кордоцентез
 - iii. хорион- и плацентобиопсия
7. Неинвазивные методы:
 - i. [скрининг материнских сывороточных факторов](#)
 - ii. [ультразвуковое](#) исследование плода
 - iii. сортинг (секвенирование) фетальных клеток
 - iv. неинвазивный пренатальный [ДОТ-тест](#)
8. Предимплантационная диагностика
9. Доклиническая диагностика
- 5. Методы/технологии обучения и преподавания:** Обсуждения основных вопросов, видео обучение, презентация
- 6. Методы/технологии оценивания:** Тестирование, решение ситуационных задач
- 7. Литература:** см. приложение
- 8. Контроль:**
 1. Ответы на тестовые вопросы.
 2. Решение ситуационных задач.
 3. Заполнение карточек по теме.
 4. Ответы на устные вопросы

№14

- 1. Тема:** Основы популяционной генетики
- 2. Цель:** Изучение генетических процессов в популяции
- 3. Задачи обучения:** обучающиеся должны знать понятие популяции, структуру популяции, действие эволюционных факторов, генетические процессы, происходящие в ней; **уметь** использовать эти знания при характеристике генетических процессов в популяции и решении генетических задач
- 4. Основные вопросы темы:**
 1. Популяция, определение
 2. Экологическая структура популяции
 3. Генетическая структура популяции: генетическое единство и генетический полиморфизм
 4. Элементарные эволюционные факторы
 5. Структура человеческой популяции, её характеристика и типы: менделевская, демы, изоляты
 6. Закон Харди-Вайнберга и его значение для медицины
- 5. Методы/технологии обучения и преподавания:** Обсуждения основных вопросов, видео обучение, презентация
- 6. Методы/технологии оценивания:** Тестирование, решение ситуационных задач
- 7. Литература:** см. приложение
- 8. Контроль:**
 1. Ответы на тестовые вопросы.
 2. Решение ситуационных задач.
 3. Заполнение карточек по теме.
 4. Ответы на устные вопросы
 5. Проверка результатов моделирования

ОҢТҮСТІК-ҚАЗАҚСТАН MEDISINA AKADEMIASY «Оңтүстік Қазақстан медицина академиясы» АҚ		 SOUTH KAZAKHSTAN MEDICAL ACADEMY АО «Южно-Казахстанская медицинская академия»
Кафедра биологии и биохимии		46/
Методические указания для практических занятий		1беттің 1 беті

№15

1.Тема: Основы экогенетики и фармакогенетики человека. Предиктивная медицина, определение, генетические основы (генетическая паспортизация), перспективы, медицинское значение

2.Цель: Изучение основ генетики взаимодействий

3.Задачи обучения: обучающиеся должен знать сущность понятие экогенетики, ее медицинские аспекты; сущность понятия фармакогенетики

4.Основные вопросы темы:

1. Что такое генетика взаимодействий?
2. Экогенетика. Содержание предмета, значение для медицины
3. Фармакогенетика. Содержание предмета, значение для медицины
4. Экологическая генетика человека
5. Взаимосвязь экогенетики и фармакогенетики
6. Воздействие лекарственных препаратов на наследственный аппарат человека
7. Ответ организма на действие лекарственных препаратов.
8. Определение понятия предиктивной медицины.генетические основы (генетическая паспортизация), перспективы, медицинское значение

5. Методы/технологии обучения и преподавания: Обсуждения основных вопросов, видео обучение, презентация

6. Методы\технологии оценивания: Тестирование, решение ситуационных задач

7. Литература: см. приложение

На казахском языке

Основная:

1. Клетканың молекулалық биологиясы. 2 т. :оқулық / Б. Альбертс [т.б.] ; ағылшынтіл. ауд. Ә. Ережепов. - 6- бас. – Алматы, Дәуір, 2017. - 660 б. с.
2. Batyrova, K. I.Introduction to biology = Введение в биологию : textbook / K. I.Batyrova, D. K. Aydarbaeva. - Almaty: Association of higher educational institutions of Kazakhstan, 2016. - 316 p.
3. Cooper, Geoffrey M. The cell a molecular approach: textbook / Geoffrey M. Cooper, Robert E. Hausman. - 7th ed. - U. S. A. : Boston University, 2016. - 832 p.
4. Jorde, lynn B. Medical genetics : textbook / Lynn B. Jorde, John C. Carey, Michael J. Bamshad. - 5th ed. - Philadelphia: Elsevier, 2016. - 356 P.
5. Molecular biology of the cell: textbook / B. Alberts [and etc.]. - 6th ed. - New York: Garland Science, 2015. - 1342 p.
6. Нұрғазы, Қ. Ш. Молекулалық биология: оқулық / Қ. Ш. Нұрғазы, У. К. Бисенов. - Алматы :Эверо, 2016. - 428 бет.
7. Есиркепов, М. М. Молекулярная биология клетки: учеб. пособие / М. М. Есиркепов; М-во здравоохранения РК; Учеб.-методическое об-ние мед. вузов РК. - Караганда: ИП "Изд-во АҚНҰР", 2013. - 146 с.
8. Әбилаев, С. А. Молекулалық биология және генетика: оқулық / С. А. Әбилаев. - 2-бас. түзет., 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.

Дополнительная:

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

ОҢТҮСТІК-ҚАЗАҚСТАН MEDISINA AKADEMIASY «Оңтүстік Қазақстан медицина академиясы» АҚ  SOUTH KAZAKHSTAN MEDICAL ACADEMY АО «Южно-Казахстанская медицинская академия»	
Кафедра биологии и биохимии	46/
Методические указания для практических занятий	1беттің 1 беті

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

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

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

Электронный ресурс:

1. Акуленко, Л. В. Биология медициналық генетика негіздерімен [Электронный ресурс] : мед. училищелер мен колледждерге арн. оқулық / Л. В. Акуленко, И. В. Угаров ; қазақтіл. 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).

На русском языке:

Основная:

1. Генетика. Учебник для ВУЗов / Под ред. Академика РАМН В.И. Иванова – М.: ИКЦ «Академкнига», 2006-638с.: ил.

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

Дополнительная:

1. Иванюшкин А.Я., Игнатъев В.Н., Коротких Р.В., Силуянова И.В. Изд-во Прогресс, М., 2008г.

2. У. Клаг, М. Каммингс. Основы генетики – М.: Техносфера, 2009г.

3. Основы молекулярной биологии клетки. Учебник. Зтомах. Б. Альбертс и др., Изд-во OZON.RU, 2018г.

На английском языке:

Основная:

1. Jorde L. B., Carey J.C., Bamshad M. J. Medical Genetics, Elsevier, 2015

2. Cooper G. M., Hausman R. E. The Cell: a Molecular Approach. - Sinauer Associates, 2015

3. Genetics [Текст] = Генетика: textbook / D. K. Aydarbaeva [and etc.]. - Almaty: Association of higher educational institutions of Kazakhstan, 2016. - 244 p

4. Alberts B. [et al.]. Molecular Biology of the CELL - 3th ed., 2014

5. Batyrova, K. I. Introduction to biology [Текст] = Введение в биологию: textbook / K. I. Batyrova, D. K. Aydarbaeva. - Almaty: Association of higher educational institutions of Kazakhstan, 2016. - 316 p.

Дополнительная:

1. Schumm, Dorothy E. Core Concepts in clinical Molecular biology [Текст]: монография / Dorothy E. Schumm. - First Edition. - New York: Lippincott - Raven Publishers Philadelphia, 1997. - 74 p.

Электронный ресурс:

ОҢТҮСТІК-ҚАЗАҚСТАН MEDISINA AKADEMIASY «Оңтүстік Қазақстан медицина академиясы» АҚ		 SOUTH KAZAKHSTAN MEDICAL ACADEMY АО «Южно-Казахстанская медицинская академия»
Кафедра биологии и биохимии		46/
Методические указания для практических занятий		1 беттің 1 беті

1. Lodich, H. Molecular cell [Электронный ресурс]: научное издание / H. Lodich. - Электрон. текстовые дан. (10,4 Мб). - Б. м. : Б. и., 2003
2. Primer of Molecular Genetics [Электронный ресурс]: учебник. - Электрон. текстовые дан. (10,5 Мб). - М.: Б. и., 1992
3. Clote, P. Computational molecular biology FP. Clote, R. Backofen [Электронный ресурс]: научное издание / P. Clote, R. Backofen. - Электрон. текстовые дан. (13,2 Мб). - Б. м.: Б. и., 2000
4. Glossary, Lodish H. Molecular Cell biology [Электронный ресурс]: словарь / Lodish H. Glossary. - Электрон. текстовые дан. (11,1 Мб). - Б. м. : Б. и., 2003
5. Watson, J. D. Molecular Biology of the gene [Электронный ресурс]: научное издание / J. D. Watson. - Fifth edition. - Электрон. текстовые дан. (30,2 Мб). - Б. м.: Б. и., 2004

№	Атауы	Сілтеме
1	Электронды кітапхана	http://lib.ukma.kz
2	Республикалық жоғары оқу орындары аралық электронды кітапхана	http://rmebrk.kz/
3	«Студент кеңесшісі» Медициналық ЖОО электронды кітапханасы	http://www.studmedlib.ru
4	«Параграф» ақпараттық жүйе «Медицина» бөлімі	https://online.zakon.kz/Medicine
5	Ғылыми электрондық кітапхана	https://elibrary.ru/
6	«BooksMed» электронды кітапханасы	http://www.booksmed.com
7	«Web of science» (Thomson Reuters)	http://apps.webofknowledge.com
8	«Science Direct» (Elsevier)	https://www.sciencedirect.com
9	«Scopus» (Elsevier)	www.scopus.com
10	PubMed	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed

Интернетный ресурс:

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. Спирин А.С. Биосинтез белков, Мир РНК и происхождение жизни.
7. Спирин А.С. Молекулярная биология. Структура рибосом и биосинтез белка. – М.: (электронный учебник).

8.Контроль:

1. Ответы на тестовые вопросы.
2. Решение ситуационных задач.
3. Заполнение карточек по теме.
4. Ответы на устные вопросы.

ОҢТҮСТІК-QAZAQSTAN

**MEDISINA
AKADEMIASY**

«Оңтүстік Қазақстан медицина академиясы» АҚ



SOUTH KAZAKHSTAN

**MEDICAL
ACADEMY**

АО «Южно-Казахстанская медицинская академия»

Кафедра биологии и биохимии

46/

Методические указания для практических занятий

1беттің 1 беті

ОҢТҮСТІК-QAZAQSTAN

**MEDISINA
AKADEMIASY**

«Оңтүстік Қазақстан медицина академиясы» АҚ



SOUTH KAZAKHSTAN

**MEDICAL
ACADEMY**

АО «Южно-Казахстанская медицинская академия»

Кафедра биологии и биохимии

46/

Методические указания для практических занятий

1беттің 1 беті

ОҢТҮСТІК-QAZAQSTAN

**MEDISINA
AKADEMIASY**

«Оңтүстік Қазақстан медицина академиясы» АҚ



SOUTH KAZAKHSTAN

**MEDICAL
ACADEMY**

АО «Южно-Казахстанская медицинская академия»

Кафедра биологии и биохимии

46/

Методические указания для практических занятий

1беттің 1 беті