

OŇTÜSTIK-QAZAQSTAN MEDISINA AKADEMIASY «Оңтүстік Қазақстан медицина академиясы» АҚ		 SOUTH KAZAKHSTAN MEDICAL ACADEMY АО «Южно-Казахстанская медицинская академия»
Кафедра биологии и биохимии		46/
Лекционные комплексы		1стр. из 28

ЛЕКЦИОННЫЕ КОМПЛЕКСЫ

Дисциплина: «Генетика и молекулярная биология»

Код дисциплины: GMB 3201

Название ОП: 6B10105 «Общественное здравоохранение»

Объем учебных часов/кредитов: 270 часов/9 кредит

Курс и семестр изучения: 3/5

Объем лекции: 25 ч.

Шымкент 2022 г.

ОҢТҮСТІК-ҚАЗАҚСТАН MEDISINA AKADEMIASY «Оңтүстік Қазақстан медицина академиясы» АҚ		 SOUTH KAZAKHSTAN MEDICAL ACADEMY АО «Южно-Казахстанская медицинская академия»
Кафедра биологии и биохимии		46/
Лекционные комплексы		2стр. из 28

Лекционный комплекс разработан в соответствии с рабочей учебной программой дисциплины (силлабусом) «Генетика и молекулярная биология» и обсужден на заседании кафедры.

Протокол № 3 от «27» 10 2022г.

Заведующий кафедрой, к.м.н., профессор М.М.Е 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/
Лекционные комплексы		Зстр. из 28

№1

1. Тема: Введение в молекулярную биологию и медицинскую генетику. Информационные макромолекулы клетки. Белки. Фолдинг, факторы фолдинга. Нуклеиновые кислоты: классификация, строение, функции ДНК, РНК.

2. Цель: Дать представление: 1) о предмете, задачах и значении молекулярной биологии и генетике; 2) об основных информационных макромолекулах клетки – НК и белках; строении молекул, пространственной структуры и значении в хранении и передаче наследственной информации.

3. Тезисы лекции: **Молекулярная биология** - комплекс биологических наук, изучающих механизмы хранения, передачи и реализации генетической информации, строение и функции *нерегулярных биополимеров* (белков и нуклеиновых кислот).

Молекулярная биология исторически появилась как раздел биохимии. К началу XXI века были получены данные о первичной структуре всей ДНК человека и целого ряда других организмов, наиболее важных для медицины, сельского хозяйства и научных исследований, что привело к возникновению нескольких новых направлений в биологии: геномики, биоинформатики и др.

Генетика (от греч. γεννησις — происходящий от кого-то) — наука о закономерностях наследственности и изменчивости. В зависимости от объекта исследования классифицируют генетику растений, животных, микроорганизмов, человека и другие; в зависимости от используемых методов других дисциплин — молекулярную генетику, экологическую генетику и другие. Идеи и методы генетики играют важную роль в медицине, сельском хозяйстве, микробиологической промышленности, а также в генетической инженерии.

Белки (протеины, полипептиды) — высокомолекулярные органические вещества, состоящие из соединённых в цепочку пептидной связью альфа-аминокислот. В живых организмах аминокислотный состав белков определяется генетическим кодом, при синтезе в большинстве случаев используется 20 стандартных аминокислот. Множество их комбинаций дают большое разнообразие свойств молекул белков. Кроме того, аминокислоты в составе белка часто подвергаются посттрансляционным модификациям, которые могут возникать и до того, как белок начинает выполнять свою функцию, и во время его «работы» в клетке. Часто в живых организмах несколько молекул белков образуют сложные комплексы, например, фотосинтетический комплекс.

Кристаллы различных белков, выращенные на космической станции «Мир» и во время полётов шаттлов НАСА. Высокоочищенные белки при низкой температуре образуют кристаллы, которые используют для получения модели данного белка.

Функции белков в клетках живых организмов более разнообразны, чем функции других биополимеров — полисахаридов и ДНК. Так, белки-ферменты катализируют протекание биохимических реакций и играют важную роль в обмене веществ. Некоторые белки выполняют структурную или механическую функцию, образуя цитоскелет, поддерживающий форму клеток. Также белки играют важную роль в сигнальных системах клеток, при иммунном ответе и в клеточном цикле.

Нуклеиновые кислоты (от лат. *nucleus* — ядро) — высокомолекулярные органические соединения, биополимеры (полинуклеотиды), образованные остатками нуклеотидов.

ОҢТҮСТІК-ҚАЗАҚСТАН MEDISINA AKADEMIASY «Оңтүстік Қазақстан медицина академиясы» АҚ		 SOUTH KAZAKHSTAN MEDICAL ACADEMY АО «Южно-Казахстанская медицинская академия»
Кафедра биологии и биохимии		46/
Лекционные комплексы		4стр. из 28

Нуклеиновые кислоты ДНК и РНК присутствуют в клетках всех живых организмов и выполняют важнейшие функции по хранению, передаче и реализации наследственной информации. Полимерные формы нуклеиновых кислот называют полинуклеотидами. Цепочки из нуклеотидов соединяются через остаток фосфорной кислоты (фосфодиэфирная связь). Поскольку в нуклеотидах существует только два типа гетероциклических молекул, рибоза и дезоксирибоза, то и имеется лишь два вида нуклеиновых кислот — дезоксирибонуклеиновая (ДНК) и рибонуклеиновая (РНК).

ДНК — Дезоксирибонуклеиновая кислота. Сахар — дезоксирибоза, азотистые основания: пуриновые — гуанин (G), аденин (A), пиримидиновые — тимин (T) и цитозин (C). ДНК часто состоит из двух полинуклеотидных цепей, направленных антипараллельно.

РНК — Рибонуклеиновая кислота. Сахар — рибоза, азотистые основания: пуриновые — гуанин (G), аденин (A), пиримидиновые урацил (U) и цитозин (C). Структура полинуклеотидной цепочки аналогична таковой в ДНК. Из-за особенностей рибозы молекулы РНК часто имеют различные вторичные и третичные структуры, образуя комплементарные участки между разными цепями

4. Иллюстративный материал: Обзорная, видео обучение, презентация

https://www.youtube.com/watch?v=j0sEi_Dscd8&feature=youtu.be Белки

<https://www.youtube.com/watch?v=QSfntmjVtpQ&feature=youtu.be> Фолдинг

<https://www.youtube.com/watch?v=V6YC97Dj5E0&feature=youtu.be> НК

5. Литература: см.приложение 1

6. Контрольные вопросы:

1. Геномика и протеомика.
2. Фолдинг (сворачивание белков). Факторы фолдинга:
 - a. шапероны
 - b. ферменты фолдазы
3. Прионы.
4. Первичная, вторичная и третичная структура ДНК (суперспирализация ДНК).
5. Нуклесомная нить.
6. Наднуклеосомная укладка ДНК.
7. Физико - химические свойства и функции ДНК.

№2

1. Тема: Матричный синтез нуклеиновых кислот. Репликация, механизмы и факторы репликации. Теломераза. Экспрессия генов. Транскрипция, механизмы и факторы транскрипции.

2. Цель: дать представление о принципах записи генетической информации и ее дальнейшей реализации

3. Тезисы лекции: **Репликация ДНК** — процесс синтеза дочерней молекулы дезоксирибонуклеиновой кислоты, идущий во время синтетической (S) фазы жизненного цикла клетки на матрице родительской молекулы ДНК. При этом генетический материал, зашифрованный в ДНК, удваивается и в процессе последующего деления делится между дочерними клетками. Репликацию ДНК осуществляет сложный ферментный комплекс, состоящий из 15-20 различных белков.

Репликация ДНК осуществляется **полуконсервативно**. Репликация начинается с разъединения в определённой точке (**локусori** или **ориджин**) двойной спирали и образования одноцепочных участков ДНК, служащих матрицей для синтеза новых цепей. Участок ДНК, в котором начинается и заканчивается репликация у эукариот называется **репликон**. ДНК

ОҢТҮСТІК-ҚАЗАҚСТАН MEDISINA AKADEMIASY «Оңтүстік Қазақстан медицина академиясы» АҚ  SOUTH KAZAKHSTAN MEDICAL ACADEMY АО «Южно-Казахстанская медицинская академия»	
Кафедра биологии и биохимии	46/
Лекционные комплексы	5стр. из 28

прокариот удваивается целиком в одном цикле репликации, то есть, бактериальная хромосома и плазмиды являются **одним репликоном**. У эукариот длина ДНК составляет миллион пар нуклеотидов (у человека около 150 млн. пар нуклеотидов). Репликация таких молекул, при скорости репликации 50 тыс.п.н. в минуту у E.coli составляет 800ч. Поэтому репликация ДНК происходит одновременно в нескольких сайтах (сайт - любой участок ДНК), следовательно, ДНК эукариот имеет **множество репликонов**. Для всех способов репликации имеются следующие основные принципы:

1. Синтез дочерней ДНК является **матричным** процессом; матрицей являются цепи родительской ДНК.
 2. В основе репликации лежит **принцип комплементарности**: нуклеотиды дочерней ДНК комплементарны нуклеотидам родительской ДНК-матрицы.
 3. Процесс переноса является **симметричным** - матрицами служат обе цепи ДНК.
- Факторами репликации являются белки: **топоизомеразы, белок SSB, хеликаза, ДНК-полимераза**.

4. Иллюстративный материал: Обзорная, видео обучение, презентация

<https://www.youtube.com/watch?v=BmAq-EolVCc&feature=youtu.be> репликация

<https://www.youtube.com/watch?v=G7-hNjwCwaw&feature=youtu.be> теломер

<https://www.youtube.com/watch?v=iv-025Dx8LE&feature=youtu.be> транскрипция

<https://www.youtube.com/watch?v=pNoXrbIKIdk&feature=youtu.be> КЭП

<https://www.youtube.com/watch?v=kAuBlqm-oCU&feature=youtu.be> сплайсинг

5. Литература: см. приложение 1

6. Контрольные вопросы:

1. Геномика и протеомика.
2. Фолдинг (сворачивание белков). Факторы фолдинга:
3. Прионы.
4. Первичная, вторичная и третичная структура ДНК (суперспирализация ДНК).
5. Нуклеосомная нить.
6. Наднуклеосомная укладка ДНК.
7. Физико - химические свойства и функции ДНК.

№3

1. Тема: Экспрессия генов. Биосинтез белка. Генетический код и его свойства. Модификация белков

2. Цель: Дать представление о принципах экспрессии генов в процессе трансляции генетического материала.

3. Тезисы лекции: **Трансляция мРНК** – это процесс переноса информации с последовательности нуклеотидов мРНК на определенную последовательность аминокислот соответствующего белка. В процессе такого переноса информации происходит включение аминокислот (полимеризация) в растущие пептидные цепи в соответствии с последовательностью кодонов мРНК, иными словами говоря, происходит *синтез молекулярного пептида на матрице мРНК*. В процессе трансляции принимают участие:

1. **мРНК**, синтезированная в ядре в процессе транскрипции, прошедшая созревание и транспортированная в комплексе со специальными белками в цитоплазму;
2. **тРНК** (несколько десятков видов), синтезированная в ядре, прошедшая созревание и модификацию и транспортированная в цитоплазму;

ОҢТҮСТІК-ҚАЗАҚСТАН MEDISINA AKADEMIASY «Оңтүстік Қазақстан медицина академиясы» АҚ		 SOUTH KAZAKHSTAN MEDICAL ACADEMY АО «Южно-Казахстанская медицинская академия»
Кафедра биологии и биохимии		46/
Лекционные комплексы		бстр. из 28

3.4 вида рРНК, синтезированные в ядре и, там же, образующие в комплексе с рибосомальными белками **субъединицы рибосом**. Эти субъединицы через поры ядерной мембраны поступают в цитоплазму.

4.20 видов аминокислот, находящихся в цитоплазме, синтезированных из углеводов в ней, поступивших извне с пищей или из белков собственных тканей. Основным источником аминокислот, используемых в синтезе белков, являются белки пищевых продуктов. Общий вес свободных аминокислот в организме составляет 30г.

5. 20 видов ферментов-аминоацил-тРНК-синтетаз.

6. Дополнительные белковые факторы : факторы инициации, элонгации и терминации трансляции.

Информация записана в молекуле ДНК (схема 2; рис.127). Две цепи ДНК в области гена различаются по своей функциональной роли: одна является кодирующей, или смысловой, вторая – матричной.

В процессе «считывания» гена (транскрипции пре-мРНК) в качестве матрицы выступает матричная цепь ДНК (комплементарная кодирующей); в пре-мРНК последовательность нуклеотидов комплементарная матричной, будет соответствовать кодирующей цепи ДНК (с заменой тиминового основания на урациловые).

После завершения транскрипции ДНК, информация с молекулы мРНК переводится на молекулу белка в соответствии правилам генетического кода.

Генетический код – это система записи генетической информации, с помощью которой происходит перенос информации с алфавита нуклеиновых кислот на алфавит аминокислот белков.

Генетический код имеет ряд свойств: **код триплетен, непрерывен, вырожден, специфичен, колинеарен, универсален.**

4. Иллюстративный материал: Обзорная, видео обучение, презентация

<https://www.youtube.com/watch?v=agLNVS3BM3w&feature=youtu.be> трансляция

<https://www.youtube.com/watch?v=Xyy3ODuaQjQ&feature=youtu.be> ген код

<https://www.youtube.com/watch?v=LtEiV110bZg&feature=youtu.be> рекогниция

<https://www.youtube.com/watch?v=wwe2bJtRxgQ&feature=youtu.be> мод белков

5. Литература: см.приложение 1

6. Контрольные вопросы:

1. Принципы кодирования генетической информации.
2. Генетический код и его свойства.
3. Трансляция мРНК - второй этап реализации генетической информации. Основные компоненты, участвующие в синтезе белка.
4. Аминоацил-тРНК-синтетазы.
5. Активация аминокислот.
6. Инициация трансляции. Образование иницирующего комплекса. Факторы инициации.
7. Три этапа элонгации (удлинение пептидной цепи) трансляции. Факторы элонгации.

№4

1. Тема: Регуляция экспрессии генов у прокариот и эукариот. Процессинг и сплайсинг РНК.

2. Цель: Дать представления о механизмах транскрипции и трансляции, об оперонной теории Жакоба и Моно.

3. Тезисы лекции: Регуляция генетической экспрессии обеспечивает организм гибкость в выборе способов проявления жизнедеятельности (усвоение ресурсов, скорость репродукции, устойчивость к действию неблагоприятных факторов среды). По химической организации

ОҢТҮСТІК-ҚАЗАҚСТАН MEDISINA AKADEMIASY «Оңтүстік Қазақстан медицина академиясы» АҚ		 SOUTH KAZAKHSTAN MEDICAL ACADEMY АО «Южно-Казахстанская медицинская академия»
Кафедра биологии и биохимии		46/
Лекционные комплексы		7стр. из 28

наследственного материала эукариотические и прокариотические клетки в основе не отличаются друг от друга. В обоих случаях генетический материал представлен молекулой ДНК, общим является принцип записи информации, генетический код и последовательность использования наследственной информации (репликация ДНК, транскрипция РНК, трансляция РНК). Но, наряду с этим имеются свои особенности, о чем будет сказано ниже, которые обуславливают различия в использовании генетической информации.

Регуляция экспрессии генов у прокариот осуществляется согласно оперонной модели регуляции транскрипции, созданной французскими микробиологами Ф. Жакобом и Ж. Моно и названной *теорией оперона* (1961). У прокариот гены ферментов, образующих кластер (группу детерминирующих одну цепь биохимических преобразований и расположенных рядом на молекуле ДНК) объединяются в одну структурно- функциональную единицу – оперон. В оперон входят:

1. группа структурных генов- цистронов, несущих информацию о белках- ферментах, участвующих в метаболизме какого- то вещества;
2. промотор- место связывания РНК- полимеразы;
3. оператор- место связывания белка- репрессора.

Транскрипция состоит из стадий инициации, элонгации и терминации.

Организмы, обладающие способностью регулировать свою генетическую активность, хорошо адаптируются к изменяющимся условиям окружающей среды. Наличие таких регуляторных систем характерно для всех эукариотических и прокариотических клеток. Специфические механизмы регуляции активности (экспрессии) генов были установлены французскими исследователями Франсуа Жакобом и Жаком Моно в 1961 году. Они предложили гипотезу "оперона", которая впоследствии была названа классической, и ее авторы были удостоены Нобелевской премии. На базе этого исследования была впервые разработана модель структурно-функциональной организации оперона. В настоящее время оперонная теория получила экспериментальное подтверждение.

Эукариотические организмы имеют ряд особенностей организации генов и генома в целом. Различные типы клеток эукариотических организмов синтезируют две группы белков: белки общего назначения (гены «домашнего хозяйства»), характерные для любых клеток: ферменты транскрипции, трансляции, репликации и репарации, гистоновые белки и другие, а также белки специфичные только для определенных клеток, обеспечивающие выполнение их функций, так называемые белки «роскоши», которые требуют избирательный характер экспрессии.

У эукариот не установлен оперонный механизм регуляции экспрессии. Гены, определяющие синтез ферментов одной цепи биохимических превращений могут быть рассеяны в геноме или объединены в кластер, в связи с чем м- РНК у эукариот могут быть полицистронными (кластер гистоновых белков), но чаще они моноцистронны.

Регуляция активности генов эукариот на уровне транскрипции является комбинационной, т.е. активность каждого гена регулируется большим числом генов- регуляторов. В инициации терминации участвуют промоторные участки ДНК, связывающие РНК- полимеразу. Промотор эукариот имеет некоторые особенности, так как РНК- полимеразы связываются с ДНК лишь в комплексе с белками- активаторами – общими факторами транскрипции (ОФТ).

4) Иллюстративный материал: Обзорная, видео обучение, презентация
<https://www.youtube.com/watch?v=b2W9TiZlAFA&feature=youtu.be> регул транскр
https://www.youtube.com/watch?v=fO5Ky0_Y3VU&feature=youtu.be прок и эукар

5. Литература: см.приложение 1

6. Контрольные вопросы:

OŇTÜSTIK-QAZAQSTAN MEDISINA AKADEMIASY «Оңтүстік Қазақстан медицина академиясы» АҚ		 SOUTH KAZAKHSTAN MEDICAL ACADEMY АО «Южно-Казахстанская медицинская академия»
Кафедра биологии и биохимии		46/
Лекционные комплексы		8стр. из 28

1. Общие схемы строения оперонов прокариот.
2. Лактозный оперон – пример индуцибельного оперона.
3. Триптофановый оперон – пример репрессибельных оперонов. Регуляция оператором и аттенуатором.
4. Катаболическая репрессия.
5. Механизмы регуляции экспрессии генов эукариот.

№5

1. Тема: Генетический аппарат клетки. Ген, классификация, структура, свойства. Гены прокариот и эукариот. Геном, отделы ДНК, организация генома человека. Хромосомы, морфология, классификация. Кариотип человека.

2. Цель: изучение структуры генетического аппарата клетки на всех уровнях.

3. Тезисы лекции: Генетическим материалом клетки является молекула ДНК. Выделяют генный, хромосомный и геномный уровни организации генетического материала. Каждый уровень характеризуется своими свойствами, структурой и закономерностями передачи в ряду поколений.

Элементарной единицей функционирования генного уровня организации генетического материала и единицей генетической информации является **ген**. Ген – это участок ДНК, на котором закодирована информация о структуре РНК или полипептидной цепи. Последовательность нуклеотидов гена служит матрицей для синтеза разных видов РНК. Тонкую структуру ген изучал С.Бензер у бактериофага Т4. Им было установлено, что единицей функции являлось часть хромосомы – цистрон, мутации – мутон, рекомбинации – рекон. Р.Робертсон и Ф.Шарп с сотрудниками установили факт существования **расщепленных генов**, то есть, генов, состоящих из кодирующих и не кодирующих последовательностей нуклеотидов, которые были названы, соответственно, **экзонами** и **интронами**. **Экзоны** – это кодирующие последовательности нуклеотидов, а **интроны** – не кодирующие последовательности. Интрон-экзонная структура гена характерна для генов эукариот, у которых количество интронов в гене может достигать 90% гена. У прокариот экзон-интронная организация гена практически отсутствует.

В зависимости от функциональной активности различают – конститутивные, регулируемые гены, гены-регуляторы, подвижные генетические элементы – транспозоны т.д.

Хромосомы - это нуклеопротеидные тела, в которых хранится, передается потомству и реализуется наследственная информация.

Хромосомы ДНК-вирусов, бактерий, а так же митохондрии и плазмиды эукариотической клетки организованы просто: имеют одну молекулу двуспиральной ДНК. У большинства вирусов и бактерии хромосома имеют кольцевую форму, которая закручена в шпильку и линейные формы (бактериофаг λ).

В химическом отношении хромосомы представляют собой нуклеопротеиновый комплекс, в котором хранится, передается потомству и реализуется наследственная информация.

В состав комплекса входят: молекула ДНК (40%), белки (60%), незначительное количество РНК (10% от количества ДНК). Белки делятся на две группы: **гистоны** (до 80%) и **не гистоновые белки**. Гистоны (основные белки) выполняют две функции: **регуляторную** (препятствуют

ОҢТҮСТІК-ҚАЗАҚСТАН MEDISINA AKADEMIASY «Оңтүстік Қазақстан медицина академиясы» АҚ		 SOUTH KAZAKHSTAN MEDICAL ACADEMY АО «Южно-Казахстанская медицинская академия»
Кафедра биологии и биохимии		46/
Лекционные комплексы		9стр. из 28

считыванию информации с молекулы ДНК) и **структурную** (обеспечивают пространственную организацию ДНК в хромосомах).

Геном – это количество ДНК в гаплоидном наборе хромосом; полный состав ДНК, содержащий весь объем информации, необходимой для развития и существования организма; совокупность всех генов и межгенных участков ядерной и внеядерной ДНК клетки. Общие принципы построения генома и его структурно-функциональную организацию изучает раздел генетики – **геномика**.

Геном эукариот характеризуется **сложностью, плотностью генов, наличием интронов**. Сложность ДНК характеризуется общей длиной (в н.п.) разных последовательностей ДНК, определяющих ее избыточность. Размер генома человека (см. табл.4.) составляет $3,2 \cdot 10^9$ н.п., что соответствует 3,5 пико-граммом ДНК. По результатам выполнения проекта «Геном человека» (2001г.) 1-2% генома составляют кодирующие экзоны, 24% - интроны и 75% - межгенные промежутки, то есть, только 1-2% генома несет информацию о структуре белков. Следовательно, большая часть генома составляет избыточную, не кодирующую последовательность ДНК. Этот феномен полу-чил название «**парадокс С**».

ДНК эукариот имеет последовательности ДНК разной степени повторяемости. Различают следующие последовательности ДНК: **уникальные и повторяющиеся**.

Всестороннее исследование генома человека обеспечивает международная программа «Геном человека» (HumanGenomeProject), которая начала работу в 1990 году; первый отчет по проекту «Геном человека» был сделан в 2000 году, окончательный - в 2003 году.

Общее количество ДНК в 46 хромосомах в соматической клетке человека имеет длину 2м и $6,4 \cdot 10^9$ пар оснований, следовательно, в гаплоидной – $3,2 \cdot 10^9$ пар оснований. Основное количество ДНК локализовано в хромосомах (99,5%), то есть, составляет **ядерную ДНК**. Вне-хромосомная часть генома человека – это ДНК митохондрий (0,5%) и отдельных кольцевых ДНК в ядре и цитоплазме. Структурные классы ДНК представлены на схеме 4.

4. Иллюстративный материал: Обзорная, видео обучение, презентация
<https://www.youtube.com/watch?v=de2z4I6R2VY&feature=youtu.be> уровни орган
<https://www.youtube.com/watch?v=dEXMrONKVpk&feature=youtu.be> ген
https://www.youtube.com/watch?v=vpp_Ce8aH4&feature=youtu.be хромос

5. Литература: см.приложение 1

6. Контрольные вопросы:

Ген - элементарная единица наследственности .

1. Тонкая структура гена (экзоны, интроны, цистроны, мутоны, реконы.)
2. Классификация генов.
3. Дать определение понятие генома.
4. Дать понятие генетических элементов.
5. Охарактеризовать фракции ДНК.
6. Внехромосомные и кольцевые ДНК.

№6

1. Тема: Нарушение генетического гомеостаза и его проявления в патологии человека. Мутации. Мутагенез. Биологические антимутационные барьеры клетки.

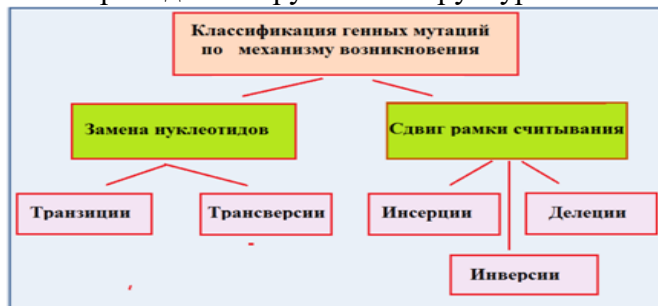
2. Цель: Дать представление о генетическом гомеостазе и его нарушениях – мутации; типов мутации и их патологическом эффекте: явлении мутагенеза и мутагенных факторов.

3. Тезисы лекции: **Мутация** (лат. *mutatio* — изменение) — стойкое (то есть такое, которое может быть унаследовано потомками данной клетки изменение генотипа, происходящее под

влиянием внешней или внутренней среды. Процесс возникновения мутаций получил название **мутагенеза**.

В настоящее время более 4500 болезней классифицируется как генетические заболевания. Только небольшая часть из них картирована и для еще меньшей установлен биохимический механизм, с помощью которого ген осуществляет свою функцию.

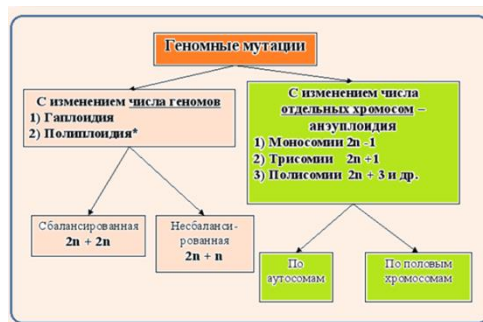
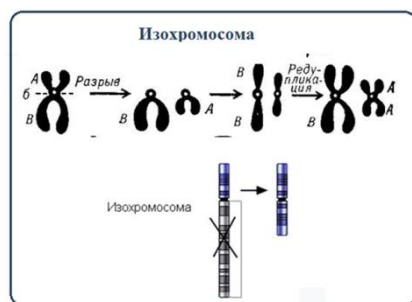
Генные мутации – любые изменения последовательности нуклеотидов гена. Эти изменения часто приводят к нарушению структуры белка.



Хромосомные мутации или хромо-сомные aberrации — мутации, при которых изменяется структура хромосом. Виды хромосомных перестроек:

делеции, инверсии, дупликации, дефиценсы, транслокации, дицентрические хромосомы, изохромосомы, кольцевые хромосомы.

Геномные мутации – изменение числа хромосом в геноме клеток организма. Это явление происходит в двух направлениях: в сторону увеличения числа целых гаплоидных наборов (полиплоидия) и в сторону потери или включения отдельных хромосом (анеуплоидия).



Рецессивные генетические болезни, такие как муковисцидоз и недостаточность аденозиндезаминазы, проявляются в том случае, если повреждены оба аллеля гена.

В доминантных аутосомных болезнях, такой является болезнь Хантингтона, эффект больного гена проявляется, даже если другой аллель здоров.

Наконец, заболевания, сцепленные с X-хромосомой, проявляются у мужчин, тогда как дамы, как правило, как в случае синдрома хрупкости X-хромосомы, болеют не всегда, и носят в себе ген, передавая его потомкам и награждая своих сыновей болезнью.

Принято различать геномные, хромосомные, моногенные и полигенные наследственные болезни.

4. Иллюстративный материал: Обзорная, видео обучение, презентация

<https://www.youtube.com/watch?v=hH01jOis9BA&feature=youtu.be> мутация

<https://www.youtube.com/watch?v=X7rMnoUb2sQ&feature=youtu.be> репарация

5. Литература: см.приложение 1

6. Контрольные вопросы:

ОҢТҮСТІК-ҚАЗАҚСТАН MEDISINA AKADEMIASY «Оңтүстік Қазақстан медицина академиясы» АҚ		 SOUTH KAZAKHSTAN MEDICAL ACADEMY АО «Южно-Казахстанская медицинская академия»
Кафедра биологии и биохимии		46/
Лекционные комплексы		11стр. из 28

1. Определение понятия гомеостаза? Генетический гомеостаз.
2. Мутации. Определение.
3. Классификация генных мутаций по механизму возникновения:
 - замена пар оснований
 - сдвиг рамки считывания
4. Классификация генных мутаций по последствиям

№7

1. Тема: Молекулярная биология клетки. Структура и функции основных компонентов клетки. Транспорт веществ через биомембраны.

2. Цель: дать представление об основных клеточных элементах, участвующих в жизнедеятельности клетки, а также о механизмах транспорта веществ

3. Тезисы лекции: Тремя основными компонентами клетки являются: ядро, цитоплазма и окружающая их клеточная мембрана - плазмолемма. Цитоплазма (*cytoplasm*) клетки включает в себя гиалоплазму, находящиеся в ней обязательные клеточные компоненты — органеллы, а также различные непостоянные структуры — включения.

Гиалоплазма является сложной коллоидной системой, включающей в себя различные биополимеры, такие как белки, нуклеиновые кислоты, полисахариды. В состав гиалоплазмы входят главным образом различные глобулярные белки. К важнейшим ферментам гиалоплазмы относятся ферменты метаболизма сахаров, азотистых оснований, аминокислот, липидов и других важных соединений. В гиалоплазме располагаются ферменты активации аминокислот при синтезе белков, транспортные (трансферные) РНК (тРНК).

Органеллы- важнейший компонент клетки, структуры клетки, имеющие строго определенное строение и функции (рис.51; табл.11).

По функциональному признаку органеллы делятся на:

- 1 - органеллы общего значения;
- 2 - органеллы специального значения;

По структурному принципу органеллы делятся на:

- 1 - **мембранные** (митохондрии, ЭПС, КГ, лизосомы, пероксисомы);
- 2 – **немембранные (фибрилярные)** органеллы (микротрубочки, микрофиламенты, реснички, жгутики, центриоли) и **гранулярные** органеллы (рибосомы, полисомы).

Органеллы являются динамическими структурами; могут изменять размеры, но не формируются **de novo**. Для образования новых органелл необходима информация, в виде рудимента или матрицы от уже существующей орга - неллы. Каждая органелла занимает в гиалоплазме место, оптимальное для выполнения её специализированной функции.

Биомембраны- это липопротеидные образования, которые ограничивают клетку снаружи и формируют некоторые органеллы, а также ядерную оболочку - кариолемму.

Различают несколько типов мембран, отличающихся по химическому составу, размерам и функциям, но имеющих единый план строения.

Общей чертой всех мембран клетки является то, что они представляют собой тонкие (6—10 нм) пласты липопротеидной природы (т.е. липиды в комплексе с белками). Основными химическими компонентами клеточных мембран являются липиды (~40%), белки (~60%) и углеводы (5—10%).

Липиды (греч. *lipos* - жир) – группа природных веществ, нерастворимых в воде, но растворимых в неполярных растворителях (хлороформе, эфире и т.д.). Молекулы липидов являются **амфифильными**, то есть, каждая молекула липида имеет гидрофильную

ОҢТҮСТІК-ҚАЗАҚСТАН MEDISINA AKADEMIASY «Оңтүстік Қазақстан медицина академиясы» АҚ		 SOUTH KAZAKHSTAN MEDICAL ACADEMY АО «Южно-Казахстанская медицинская академия»
Кафедра биологии и биохимии		46/
Лекционные комплексы		12стр. из 28

(растворимую в воде) «**головку**» и два гидрофобных (нерастворимых в воде) «**хвоста**» (рис.6,А). Молекулы «хвоста» представляют собой длинную углеводородную цепь.

Белки мембран составляют 50% от массы клеточных мембран. Их роль заключается в том, что они обеспечивает функциональную активность мембран, а именно:

- 1 - участвуют в транспорте веществ;
- 2 - входят в состав транспортных насосов и ионных каналов;
- 3 - являются ферментами и рецепторами, участвуя в проведении сигналов в клетку;
- 4 - связывают цитоскелет с внеклеточным матриксом;
- 5 - преобразуют энергию пищевых веществ в химическую энергию макроэнергетических связей молекулы АТФ.

По месту расположения в мембране белки делятся на **интегральные** и **поверхностные (периферические)**.

По функциям белки мембран делятся на:

- 1 - структурные;
- 2 - транспортные;
- 3 - адгезивные (обеспечивающие межклеточные взаимодействия);
- 4 - участвующие в передаче сигналов от одной клетки к другой;
- 5 - каталитические.

4. Иллюстративный материал: Обзорная, видео обучение, презентация

<https://www.youtube.com/watch?v=XhKep9xHfH4&feature=youtu.be> клетка

<https://www.youtube.com/watch?v=YIAaodoNGs&feature=youtu.be> транспорт

<https://www.youtube.com/watch?v=Du5WillqBzQ&feature=youtu.be> контакты

5. Литература: см.приложение 1

6. Контрольные вопросы:

1. Основное значение клеточной теории.
2. Строение и функции прокариотических и эукариотических клеток.
3. Строение и функции клеток растений, животных и грибов.
4. Строение и функции основных компонентов клетки (ядро, цитоплазма, клеточная мембрана, клеточные органеллы)

№8

1. Тема: Адгезивная функция мембран. Передача внешнего сигнала в клетку. Виды сигнальных путей и сигнальных систем

2. Цель: дать представление о механизмах образования межклеточных контактов, адгезии, внеклеточном матриксе.

3. Тезисы лекции: **Передача сигнала** (сигнальная трансдукция, трансдукция, сигналинг, сигнализация, англ. signaltransduction) — в молекулярной биологии термин «Передача сигнала» относится к любому процессу, при помощи которого клетка превращает один тип сигнала или стимула в другой.

Существование сложных многоклеточных организмов возможно благодаря координации биохимических процессов, протекающих в их клетках. Основой такой координации служат межклеточная коммуникация и передача сигнала внутри отдельных клеток. Вместе это даёт возможность одной клетке контролировать поведение остальных.

В большинстве случаев передача сигнала внутри клетки представляет собой цепь последовательных биохимических реакций, осуществляемых ферментами, часть из которых активируется вторичными посредниками. Такие процессы обычно являются быстрыми: их

ОҢТҮСТІК-ҚАЗАҚСТАН MEDISINA AKADEMIASY «Оңтүстік Қазақстан медицина академиясы» АҚ		 SOUTH KAZAKHSTAN MEDICAL ACADEMY АО «Южно-Казахстанская медицинская академия»
Кафедра биологии и биохимии		46/
Лекционные комплексы		13стр. из 28

продолжительность — порядка миллисекунд в случае ионных каналов и минут — в случае активации протеинкиназ и липид-опосредованных киназ. Однако в некоторых случаях от получения клеткой сигнала до ответа на него могут проходить часы и даже сутки (в случае экспрессии генов). Пути передачи сигнала, или сигнальные пути, часто бывают организованы как сигнальные каскады (англ. *signalcascade*): количество молекул белков и других веществ, принимающих участие в передаче сигнала, возрастает на каждом последующем этапе по мере удаления от первоначального стимула. Таким образом, даже относительно слабый стимул может вызывать значительный ответ. Это явление называется **амплификацией сигнала**. Оригинальный термин *en:Signaltransduction* впервые появился в реферируемых журналах в 1974 году, а в названии статьи фигурировал в 1979 году.

4. Иллюстративный материал: Обзорная, видео обучение, презентация
<https://www.youtube.com/watch?v=XhKep9xHfH4&feature=youtu.be> нексусы
<https://www.youtube.com/watch?v=YIAaodoNGs&feature=youtu.be> адгезия
<https://www.youtube.com/watch?v=Du5WillqBzQ&feature=youtu.be> контакты

5. Литература: см. приложение 1

6. Контрольные вопросы:

1. Основное значение адгезивной функции мембраны.
2. Семейства адгезивных мембранных белков
3. Определение межклеточных контактов

№9

1. Тема: Клеточный цикл. Молекулярно-генетические механизмы его регуляции. Молекулярные механизмы апоптоза и онкогенеза.

2. Цель: Клеточный цикл. Молекулярно-генетические механизмы его регуляции. Циклины и циклинзависимые киназы (ЦЗК), митозстимулирующий фактор (МСФ). Контрольные точки клеточного цикла. Регулярная роль белки p-53. Апоптоз.

3. Тезисы лекции: Митоз — не прямое деление клетки, кариокинез, наиболее распространенный способ репродукция эукариотических клеток.

Биологическое значение митоза состоит в строго одинаковом распределении хромосом между дочерними ядрами, что обеспечивает образование генетически идентичных дочерних клеток и сохраняет преемственность в ряду клеточных поколений.

Митоз — один из фундаментальных процессов онтогенеза. Митотическое деление обеспечивает рост многоклеточных эукариот за счёт увеличения популяции тканевых клеток. В результате митотического деления клеток меристем увеличиваются тканевые популяции растительных клеток. Дробление оплодотворённого яйца и рост большинства тканей у животных также происходит путём митотических делений.

На основании морфологических особенностей митоз условно подразделяется на стадии: **профазу, прометафазу, метафазу, анафазу, телофазу**. Первые описания митотических фаз и установление их последовательности были предприняты в 70—80-х годах XIX/ В конце 1870-х — начале 1880-х годов немецкий гистолог В.Флеминг для обозначения процесса непрямого деления клетки ввёл термин «митоз».

Продолжительность митоза в среднем составляет 1—2 часа. В клетках животных митоз, как правило, длится 30—60 минут, а в растительных — 2—3 часа. Клетки человека за 70 лет суммарно претерпевают порядка 10^{14} клеточных делений.

ОҢТҮСТІК-ҚАЗАҚСТАН MEDISINA AKADEMIASY «Оңтүстік Қазақстан медицина академиясы» АҚ  SOUTH KAZAKHSTAN MEDICAL ACADEMY АО «Южно-Казахстанская медицинская академия»	
Кафедра биологии и биохимии	46/
Лекционные комплексы	14стр. из 28

В нормальных эукариотических клетках прохождение клеточного цикла жестко регулируется. В клетке постоянно присутствуют специальные белки-ферменты, которые путем фосфорилирования других белков регулируют активность генов, ответственных за прохождение клетки по тому или иному периоду клеточного цикла.

Эти белки-ферменты называются **циклинзависимыми протеинкиназами** (cdc). Количество этих циклинзависимых протеинкиназ может варьировать в различных периодах клеточного цикла, они присутствуют в клетке постоянно, независимо от периода клеточного цикла, то есть они имеются в избытке.

Другими словами, их синтез или количество не лимитирует или не регулирует прохождение клеток по клеточному циклу.

Циклинзависимые протеинкиназы сами не могут регулировать прохождение клеток по периодам клеточного цикла. Оказывается, что они находятся в клетках в неактивном состоянии, а для того чтобы они активировались и начали работать, необходимы специальные активаторы. Ими являются **циклины**. Их также много разных типов, но они присутствуют в клетках не постоянно: то появляются, то исчезают. В разные фазы клеточного цикла образуются разные циклины, которые связываясь с Cdk образуют различные Cdk-циклиновые комплексы. Большинство циклинзависимых киназ участвуют в смене фаз клеточного цикла.

Циклинзависимые киназы (Cdk) - это клеточные машины, которые запускают события клеточного цикла и являются своеобразными часами этих событий. Кроме того, они выполняют функцию информационных процессоров, которые интегрируют внеклеточные и внутриклеточные сигналы для тонкой координации событий клеточного цикла.

Сдк обозначают как Сдк1 – Сдк 6 в порядке их открытия.

Сдк 1 ассоциируется с циклинами А и В и участвуют в переходе G2-M .

Сдк2 может связываться с циклинами А,Е,D2 и D3. Регулирует переход G1-S и прохождение через S-период.

Сдк3 подобно CDK2, участвует в переходе G1-S .

Сдк4 и Сдк 6 участвуют в регуляции перехода .

Для определения завершения каждой фазы клеточного цикла необходимо наличие в нем **контрольных точек (точки рестрикции или чек-пойнт)**.

Если клетка «проходит» контрольную точку, то она продолжает «двигаться» по клеточному циклу.

Если же какие-либо обстоятельства, например, повреждение ДНК, мешают клетке пройти через контрольную точку, то клетка останавливается и другой фазы клеточного цикла не наступает.

1. Точка выхода из G₁-фазы, называемая **Старт** - после перехода через точку рестрикции R в конце G₁ наступление S становится необратимым, т.е. запускаются процессы ведущие к следующему делению клетки.

2. Точка S – проверка точности репликации.

3. Точка G₂/M-перехода – проверка завершения репликации. Клетки, в которых ДНК недореплицирована, не входят в митоз;

4. Переход от метафазы к анафазе митоза.

4. **Иллюстративный материал:** Обзорная, видео обучение, презентация
<https://www.youtube.com/watch?v=U053VjkuFaY&feature=youtu.be> клет цикл
<https://www.youtube.com/watch?v=8iAYEF8dXmw&feature=youtu.be> апоптоз

5. **Литература:** см.приложение 1

6. **Контрольные вопросы:**

1. Чем отличается митотический цикл от клеточного?

ОҢТҮСТІК-ҚАЗАҚСТАН MEDISINA AKADEMIASY «Оңтүстік Қазақстан медицина академиясы» АҚ		 SOUTH KAZAKHSTAN MEDICAL ACADEMY АО «Южно-Казахстанская медицинская академия»
Кафедра биологии и биохимии		46/
Лекционные комплексы		15стр. из 28

2. Какие основные процессы происходят на каждой стадии митотического цикла?
3. Какие преобразования происходят в клетках во время деления?
4. Какие механизмы участвуют в регуляции клеточного цикла?
5. К каким последствиям может привести нарушение клеточного цикла?

№10

1. Тема: Основы общей и медицинской генетики. Законы Менделя. Сцепленное наследование. Закон Морган. Хромосомная теория наследственности.

2. Цель: Дать представление о законах Менделя и хромосомной теории наследственности

3. Тезисы лекции: Главная задача медицинской генетики - обеспечение здоровья будущих поколений. Для ее осуществления необходимо разрабатывать комплексы мероприятий, позволяющие свести к минимуму неблагоприятные эффекты генетического груза как для всей человеческой популяции в целом, так и для каждого индивидуума. Генетическим грузом - часть наследственной изменчивости, которая приводит к появлению особей наименее приспособленных к жизни и попадающих под избирательное действие естественного отбора. По меткому изречению английского генетика Дж. Б.С.Холдейна: «Генетический груз – это цена, которую должна платить популяция за право эволюционировать».

Основополагающие законы наследования были открыты во второй половине XIX века Грегором Менделем при скрещивании растений гороха, отличающихся по одной паре контрастных признаков.

Первый закон Менделя называется **законом доминирования или единообразия гибридов первого поколения**. Согласно этому закону при скрещивании двух гомозиготных особей, отличающихся одной парой альтернативных признаков в первом поколении, наблюдается единообразие потомков по гено- и фенотипу. Потомки первого поколения имеют доминантный фенотип.

Второй закон Менделя называется **законом расщепления**. Он гласит о том, что при скрещивании гибридов первого поколения между собой во втором поколении наблюдается расщепление по фенотипу в соотношении 3:1 и расщепление по генотипу - 1:2:1

Третий закон Менделя называется **законом независимого наследования и комбинирования признаков**. Закон постулирует, что при скрещивании гомозиготных особей, отличающихся двумя и более парами альтернативных признаков, во втором поколении наблюдаются независимое наследование и комбинирование этих признаков. Скрещивания, при которых анализируются два признака, называются дигибридными.

В первой половине XX века Томасом Морганом была постулирована хромосомная теория наследственности. Он показал, что гены расположены в хромосомах линейно, и каждый ген имеет свое местоположение на хромосоме - локус. Гены, локализованные в одной хромосоме, называются сцепленными и образуют группу сцепления. Число групп сцепления равно гаплоидному набору хромосом.

Считается, что два гена одной хромосомы находятся на расстоянии 1 сантиморганды (сМ), если вероятность кроссинговера между ними в процессе мейоза составляет 1%. Кроссинговер в разных участках хромосом происходит с разной частотой. Например, в гетерохроматиновых областях кроссинговер практически не идет. Сцепленные гены в результате мейоза оказываются в гаметах вместе. Между генами может происходить кроссинговер, поэтому родительские гены могут передаваться потомству в разных комбинациях. Частота образования рекомбинантных гамет будет зависеть от частоты кроссинговера или от расстояния между генами. Оценка частоты кроссинговера позволяет

ОҢТҮСТІК-ҚАЗАҚСТАН MEDISINA AKADEMIASY «Оңтүстік Қазақстан медицина академиясы» АҚ		 SOUTH KAZAKHSTAN MEDICAL ACADEMY АО «Южно-Казахстанская медицинская академия»
Кафедра биологии и биохимии		46/
Лекционные комплексы		16стр. из 28

строить карты генов. При полном сцеплении двух генов, то есть в отсутствие кроссинговера между ними образуются только два типа некрсоверных гамет в равных пропорциях - по 50%. Если между сцепленными генами происходит кроссинговер, то образуются кроссоверные и некрсоверные гаметы и, чем больше расстояние между генами, тем выше доля кроссоверных гамет. Если величина кроссинговера составит 50 сМ (50%), то вероятности образования кроссоверных и некрсоверных гамет равны между собой и составляют по 25% каждого вида.

4. Иллюстративный материал: Обзорная, видео обучение, презентация

<https://www.youtube.com/watch?v=XhKep9xHfH4&feature=youtu.be> Законы Менделя

<https://www.youtube.com/watch?v=YIAaodoNGs&feature=youtu.be> Хромосомная теория

5. Литература: см.приложение 1

6. Контрольные вопросы:

1. Понятие доминантность и рецессивность
2. Объяснить законы Менделя
2. Объяснить труды Т.Моргана
3. Определение кроссинговера

№11

1. Тема: Основы медицинской генетики. Методы исследования генетики человека. Наследственные болезни. Моногенные и полигенные болезни

2. Цель: Дать представление о предмете и задачах медицинской генетики, ее роли в медицине;

3. Тезисы лекции: Генетика — наука о закономерностях наследственности и изменчивости. В зависимости от объекта исследования классифицируют генетику растений, животных и пр. ; в зависимости от используемых методов других дисциплин — молекулярную генетику, экологическую и другие. Идеи и методы генетики играют важную роль в медицине, сельском хозяйстве, микробиологической промышленности, а также в генетической инженерии .

Медицинская генетика — область генетики, наука, которая изучает:

- явления наследственности и изменчивости на всех уровнях его организации и существования: молекулярном, клеточном, организменном, популяционном особенности проявления и развития нормальных и патологических признаков,
- роль наследственности в патологии человека, закономерности передачи от поколения поколению наследственных болезней,
- наследственные заболевания человека,
- зависимость заболеваний от генетической предрасположенности и условий окружающей среды,
- методы диагностики, лечения и профилактики наследственной патологии, включая болезни с наследственной предрасположенностью.

Задачи медицинской генетики :

- диагностика наследственных заболеваний
- анализ их распространенности в различных популяциях и этнических группах
- профилактика наследственных заболеваний на базе пренатальной (дородовой) диагностики
- изучение молекулярно-генетических основ этиологии и патогенеза наследственных заболеваний
- выявление больных детей
- выработка рекомендаций по их лечению.

Изучение наследования человека с помощью гибридологического анализа (метод скрещиваний) невозможно.

ОҢТҮСТІК-ҚАЗАҚСТАН MEDISINA AKADEMIASY «Оңтүстік Қазақстан медицина академиясы» АҚ		 SOUTH KAZAKHSTAN MEDICAL ACADEMY АО «Южно-Казахстанская медицинская академия»
Кафедра биологии и биохимии		46/
Лекционные комплексы		17стр. из 28

Для генетического анализа у человека используются специфические методы:

- генеалогический (метод анализа родословных),
- близнецовый,
- цитогенетический,
- биохимический,
- дерматоглифики и пальмоскопии
- молекулярно-генетический (ДНК-диагностики)
- популяционно-статистический,
- генетики соматических клеток

Клинико-генеалогический метод был предложен в конце XIX века Ф. Гальтоном. Он основан на построении родословных и прослеживании в ряду поколений передачи наследственного признака.

Цитогенетический метод основан на микроскопическом исследовании хромосом, кариотипа человека в норме и патологии.

Этот метод позволяет установить наличие наследственных болезней человека, изучать структуры хромосом, обнаруживать транслокации, строить генетические карты, проводить анализ хромосомных и геномных мутаций, проводить цитохимическое изучение активности генов и т. д.

Биохимический метод дает возможность определить вклад генетических (наследственных) и средовых факторов (климат, питание, обучение, воспитание и др.) в развитии конкретных признаков или заболеваний у человека.

Наследственные болезни многочисленны (известно свыше 6000) и разнообразны по проявлениям.

Такие болезни могут встречаться довольно редко, но за счет того, что их много, их суммарная частота довольно велика.

Они отличаются от прочих болезней тем, что как правило, можно найти точную причину заболевания, которая связана с повреждением наследственного аппарата.

Классификация наследственных болезней человека, наиболее часто используемая :

- 1) моногенные менделирующие заболевания);
- 2) хромосомные синдромы, являющиеся следствием структурных или количественных перестроек хромосом;
- 3) мультифакториальные заболевания,
- 4) моногенные заболевания с нетрадиционным, отличающимся от менделевского, типом наследования — эта группа выделена в последнее десятилетие.

Хромосомные болезни- это большая группа врожденных наследственных болезней, возникающих в результате количественных или структурных нарушений в хромосомах человека (половых или соматических).

К заболеваниям с нетрадиционным типом наследования, относятся:

- ✓ митохондриальные болезни, возникающие в результате мутаций митохондриальных генов;
- ✓ болезни геномного импринтинга,
- ✓ болезни экспансии тринуклеотидных повторов, в регуляторных или транскрибируемых частях генов.
- ✓ болезни, вызванные нарушением эпигенетической регуляции генной экспрессии.

Современные молекулярно – генетические методы начали развиваться с разработки метода *обратной транскрипции ДНК* на молекулах мРНК определенных белков с последующим размножением этих ДНК. Это привело к появлению *ДНК-зондов* для различных мутаций

ОҢТҮСТІК-ҚАЗАҚСТАН MEDISINA AKADEMIASY «Оңтүстік Қазақстан медицина академиясы» АҚ		 SOUTH KAZAKHSTAN MEDICAL ACADEMY АО «Южно-Казахстанская медицинская академия»
Кафедра биологии и биохимии		46/
Лекционные комплексы		18стр. из 28

нуклеотидных последовательностей человека. Использование таких ДНК-зондов для гибридизации с ДНК клеток пациента дает возможность выявлять у него соответствующие изменения в наследственном материале, т.е. диагностировать определенные виды генных мутаций (генодиагностика)

4. Иллюстративный материал: Обзорная, видео обучение, презентация

<https://www.youtube.com/watch?v=0pOYQxa3UCs&feature=youtu.be> законы менд

https://www.youtube.com/watch?v=Xh_RpIAaNBQ&feature=youtu.be моно, поли, хром болезн

5. Литература: см. приложение 1

6. Контрольные вопросы:

1. Кто является отцом генетики?
2. Каково значение генетики для медицины?
3. Чем характеризуется независимое наследование?
4. В чем суть сцепленного наследования?
5. В чем причины возникновения наследственных болезней человека?
6. Можно ли вылечить наследственные болезни человека?
7. Определение понятия наследственных болезней
8. Механизмы возникновения наследственных болезней
9. Моногенные болезни
10. Полигенные болезни
11. Хромосомные болезни, обусловленные структурными перестройками хромосом: делеций, дупликаций, инверсий, транслокаций.

№12

1. Тема: Наследственные болезни.

2. Цель: Дать представление о наследственных болезнях и механизмах их проявления.

3. Тезисы лекции: **Наследственные заболевания** — заболевания, возникновение и развитие которых связано с различными дефектами и нарушениями в наследственном аппарате клеток. Наследственные заболевания могут быть обусловлены мутациями, передаваемыми в семьях по наследству, или мутациями, вновь возникшими в клетках зародышевой линии, в зиготе или на очень ранних этапах развития. Наследственные болезни многочисленны (известно свыше 6000) и разнообразны по проявлениям.

Генетические заболевания являются результатом изменения одного или нескольких генов и могут передаваться в поколениях или нет.

Все наследственные заболевания имеют генетическое происхождение, т. е. являются результатом изменения одного или нескольких генов и передаются из поколения в поколение. Симптомы могут не проявляться с самого рождения.

Все наследственные патологии условно делятся на следующие группы:

- **Генные.** Они обусловлены мутациями в одном гене или его отсутствием (моногенные болезни). Именно эти болезни обычно называют наследственными, имея в виду, что они наследуются от родителей. При мутации гена нарушается образование белка, ответственного за какой-то процесс, происходящий в организме.

Наиболее часто встречаются следующие генные болезни: муковисцидоз, болезнь Гоше, подагра (первичная), гемофилия, дальтонизм и др.

- **Хромосомные.** Они обусловлены изменениями, связанными с хромосомами. Их может быть больше или меньше нормы, могут исчезать или меняться местами их участки. Суть

ОҢТҮСТІК-ҚАЗАҚСТАН MEDISINA AKADEMIASY «Оңтүстік Қазақстан медицина академиясы» АҚ		 SOUTH KAZAKHSTAN MEDICAL ACADEMY АО «Южно-Казахстанская медицинская академия»
Кафедра биологии и биохимии		46/
Лекционные комплексы		19стр. из 28

хромосомных болезней состоит в том, что избыток или недостаток генетической информации влияет на ход реализации всей программы развития организма.

Наиболее часто встречаются следующие хромосомные болезни: синдромы Дауна, Патау, Эдвардса, Шерешевского-Тернера, Клайнфельтера, синдром «кошачьего крика» и др.

- **Болезни с наследственной предрасположенностью** (мультифакториальные). Особенность этих генных патологий в том, что они проявляются только при воздействии одного или нескольких факторов внешней среды, причем как в течение беременности, так и после рождения. Они занимают наибольшую долю в объеме наследственно обусловленной патологии - более 90-92%. С возрастом частота встречаемости таких заболеваний возрастает. Если в детском возрасте на долю мультифакториальных болезней приходится около 10 %, то в пожилом - около 30 %.

К мультифакториальным болезням относят язвенную болезнь желудка и 12-перстной кишки, ревматизм, ишемическую болезнь сердца, цирроз печени, сахарный диабет, бронхиальную астму, шизофрению, болезнь Альцгеймера, псориаз и др.

- **Наследственные митохондриальные болезни** обусловлены аномалиями митохондриальной ДНК. Они передаются по материнской линии, так как ДНК митохондрий содержат только яйцеклетки. Митохондрии сперматозоида находятся в его хвосте, который отпадает перед тем, как происходит оплодотворение. Таким образом, их ДНК не участвуют в формировании нового организма.

4. Иллюстративный материал: Обзорная, видео обучение, презентация

<https://www.youtube.com/watch?v=wP3lHLJBsNg>насл.болезни

<https://www.youtube.com/watch?v=y2IjeNkl7gI>мутация

<https://www.youtube.com/watch?v=Du5WillqBzQ&feature=youtu.be> насл.синдромы

5. Литература: см.приложение 1

6. Контрольные вопросы:

1. Определите роль мутации при появлении наследственных болезней
2. Классификация наследственных болезней
3. Определение понятия болезней с менделевским типом наследования.
4. Объясните механизм возникновения наследственных болезней

№13

1. Тема: Регенеративная медицина. Регенерация и трансплантация. Понятие о стволовых клетках.

2. Цель: Дать представление о процессе регенерации и трансплантации, дать понятие о стволовых клетках и их классификации.

3. Тезисы лекции: Регенеративная медицина - лидирующее направление медико-биологической науки, основанное на использовании знаний, существующих в организме человека механизмах регенерации.

Главной идеей регенеративной медицины является максимально возможное восстановление структуры и функций поврежденных тканей или органов путем стимулирования эндогенного потенциала регенерации и/или замены поврежденных структур.

В результате максимального лечебного эффекта и восстановления нарушенных или утраченных функций организма с помощью методов **регенеративной медицины**, удастся обеспечить повышение качества жизни пациентов.

Регенеративная медицина - это научно-практическая область современной медицины и здравоохранения, изучающая процесс регенерации на:

- ✓ молекулярном,

ОҢТҮСТІК-ҚАЗАҚСТАН MEDISINA AKADEMIASY «Оңтүстік Қазақстан медицина академиясы» АҚ		 SOUTH KAZAKHSTAN MEDICAL ACADEMY АО «Южно-Казахстанская медицинская академия»
Кафедра биологии и биохимии		46/
Лекционные комплексы		20стр. из 28

- ✓ клеточном,
- ✓ органно- тканевом
- ✓ организменном уровне

с целью:

- создания методов и технологий эффективной репаративной регенерации поврежденных тканей и органов человека,
- сохранения на требуемом уровне эффективности физиологической регенерации (как один из способов нейтрализации отрицательных последствий возрастного процесса).

Регенерация – это:

- процесс восстановления организмом утраченных или поврежденных структур (морфологический и функциональный аспекты);
 - способность зрелого организма замещать ткани, органы и иные структуры путем развития, роста и/или ремоделирования соматических образований; (ремоделирование – это процесс изменения существующей структуры, ее переустройство или дополнение чем-либо.)
- Регенерация наблюдается в естественных условиях, а также может быть вызвана экспериментально. Термин « регенерация» предложен в 1712 франц. учёным Р. Реомюром, изучавшим регенерацию ног речного рака.

4. Иллюстративный материал: Обзорная, видео обучение, презентация

<https://www.youtube.com/watch?v=XhKep9xHfH4&feature=youtu.be> регенерация

<https://www.youtube.com/watch?v=YIAaodoNGs&feature=youtu.be> стволовые клетки

5. Литература: см.приложение 1

6. Контрольные вопросы:

1. Основное значение регенеративной медицины
2. Понятие о трансплантации
3. Определение стволовых клеток

№14

1. Тема: Наследственные болезни, принципы профилактики наследственной патологии человека. Методы пренатальной диагностики. Медико-генетическое консультирование.

2. Цель: Дать представление о наследственных болезнях и о методе пренатальной диагностики.

3. Тезисы лекции: Лечение наследственных заболеваний очень трудно, длительно и, надо честно сказать, зачастую малоэффективно. Известны три основных направления терапии: прямая попытка «исправления» измененного гена, воздействие на основные механизмы развития заболевания и, наконец, лечение отдельных симптомов, которые имеются у больного.

«Исправление» дефектов генов, возможно только с помощью методов генной инженерии, под которой понимают встраивание в геном клетки нормальных, недефектных генов, осуществляющих ту же самую функцию. Изначально генотерапия была разработана для лечения и профилактики моногенных наследственных заболеваний. Однако за последние годы акцент сместился в сторону более распространенных болезней - рака, сердечно-сосудистой патологии, СПИДа (синдрома приобретенного иммунодефицита) и др.

При ряде наследственных заболеваний разработаны разнообразные лечебные диеты, позволяющие с помощью исключения или ограничения определенных веществ в рационе добиться нормального психического, физического развития детей и предупреждения прогрессирования обменных нарушений. Так, разработана специальная диетотерапия

ОҢТҮСТІК-ҚАЗАҚСТАН MEDISINA AKADEMIASY «Оңтүстік Қазақстан медицина академиясы» АҚ  SOUTH KAZAKHSTAN MEDICAL ACADEMY АО «Южно-Казахстанская медицинская академия»	
Кафедра биологии и биохимии	46/
Лекционные комплексы	21стр. из 28

при фенилкетонурии и других наследственных заболеваниях обмена аминокислот, галактоземии, фруктоземии (непереносимость углевода фруктозы). Учитывая, что действие патологических генов осуществляется постоянно, лечение таких больных должно быть длительным, иногда в течение всей жизни. Такое лечение требует постоянного биохимического контроля и врачебного наблюдения.

В ряде случаев применяется заместительная терапия гормонами (например, инсулином при сахарном диабете), непосредственно ферментами (при болезни Гоше и др.).

При некоторых наследственных заболеваниях проводится «чистка» организма путем назначения специальных препаратов, выводящих вредные продукты обмена, а также проведения очищения крови (гемосорбции), плазмы (плазмофорез), лимфы (лимфосорбция) и др.

Профилактика наследственных и врожденных заболеваний

Несмотря на достигнутые успехи при лечении наследственных заболеваний, основное и решающее значение в борьбе с этой патологией принадлежит, конечно, профилактике. Она осуществляется в двух направлениях: предупреждение возникновения новых мутаций и профилактика рождения больных детей в семьях, где есть наследственные заболевания.

Предотвращение вновь возникших мутаций пока затруднено. Для профилактики унаследованных мутаций существуют действенные подходы. Наибольшее значение имеет медико-генетическое консультирование и пренатальная (дородовая) диагностика.

Методы пренатальной диагностики

- Анализ родословной родителей
- Генетический анализ для родителей
- Инвазивные методы пренатальной диагностики
 - Биопсия хориона
 - Плацентоцентез (поздняя биопсия хориона)
 - Амниоцентез (забор околоплодных вод)
 - Кордоцентез (забор крови из пуповины)
- Неинвазивные методы пренатальной диагностики
 - скрининг материнских сывороточных факторов
 - Ультразвуковое исследование плода, оболочек и плаценты
 - Сортинг (секвенирование) фетальных клеток
 - Неинвазивный пренатальный ДОТ-тест

Не менее важной является профилактика болезней с наследственным предрасположением (сердечно-сосудистые, нервные, психические заболевания, врожденные пороки развития, аллергические заболевания, лекарственная устойчивость или повышенная чувствительность к лекарственным и пищевым воздействиям и т. п.).

4. Иллюстративный материал: Обзорная, видео обучение, презентация

<https://www.youtube.com/watch?v=XhKep9xHfH4&feature=youtu.be> пренаталь.диаг.

<https://www.youtube.com/watch?v=YIASaodNGs&feature=youtu.be> насл.болезни

<https://www.youtube.com/watch?v=Du5WillqBzQ&feature=youtu.be> медико-ген.конс.

5. Литература: см.приложение 1

6. Контрольные вопросы:

1. Определить роль мутации в наследственных болезнях
2. Объяснить методы пренатальной диагностики
3. Понятие медико-генетического консультирование

ОҢТҮСТІК-ҚАЗАҚСТАН MEDISINA AKADEMIASY «Оңтүстік Қазақстан медицина академиясы» АҚ		 SOUTH KAZAKHSTAN MEDICAL ACADEMY АО «Южно-Казахстанская медицинская академия»
Кафедра биологии и биохимии		46/
Лекционные комплексы		22стр. из 28

№15

1. Тема: Основы популяционной генетики человека. Основы экогенетики и фармакогенетики. Закон Харди – Вайнберга и его применение в медицине.

2. Цель: дать представление о популяционной генетике и дать представление о законе Харди-Вайнберга

3. Тезисы лекции: Генетика популяций отвечает на вопрос о том, как реализуются законы Менделя на уровне популяции, как влияют на генетическую структуру популяции такие факторы как мутационный процесс, отбор, миграции, случайные изменения генных частот и как меняется структура популяции из поколения в поколение, т.е. наследственную преобладательность в группах организмов – популяциях. Знание популяционной генетики необходимо для понимания эпидемиологии наследственных и неинфекционных болезней, и для планирования мероприятий по предупреждению неблагоприятного воздействия на генетический аппарат факторов окружающей среды, а также обоснования тенденций в биологической эволюции человечества в связи с изменениями окружающей среды.

Генофонд содержит биологическую информацию о том, как виду выжить и оставить потомство в определенных условиях среды. Кроме того, генофонд обладает способностью к частичному изменению своего содержания, что дает возможность приспосабливаться к новым условиям среды. В этом заключается консервативность и пластичность генофонда вида, обеспечивающего поразительную приспособленность живых организмов к условиям их существования. Высокий уровень приспособленности есть результат эволюции, основой которой являются наследственные изменения.

Элементарной единицей биологической эволюции, подвергающейся изменчивости и наследующей признаки, является вид и популяция.

Вид (species) – важнейшая систематическая категория, представляет собой группу особей, сходных по морфофункциональным признакам, кариотипу и имеющим общее происхождение, заселяющим определенную территорию, скрещивающиеся между собой и дающих плодовитое потомство.

Принадлежность особи к определенному виду характеризуется целым рядом критериев: морфофункциональным, биохимическим, цитогенетическим, экологическим, этологическим. Наиболее важными критериями является **генетическая (репродуктивная) изоляция**, т.е. нескрещиваемость видов между собой и **генетическая устойчивость** в природных условиях.

Популяция – это группа особей одного вида, связанных происхождением (родством), способностью свободно скрещиваться (гибридизацией), общностью территории (ареала), и более или менее изолированных друг от друга. Такое определение применимо только раздельнополым видам, размножающимся половым путем. Термин «популяция» образован от французского *population* – население, и введен датским генетиком Иогансенем.

В **генетическом смысле популяция** – это пространственно-временная группа скрещивающихся между собой особей одного вида. Непрерывность популяции во времени обеспечивают связи между родителями и потомками, а в пространстве – скрещивание особей из разных частей популяции. В популяции осуществляется сравнительно высокий уровень **панмиксии** она отделяется от другой популяции той или иной формой изоляции. Панмиксия – это наличие равной вероятности скрещивания любого индивидуума одного пола с любым индивидуумом другого пола.

Закон Харди-Вайнберга

Для выполнения этого закона популяция должна иметь следующие свойства:

- 1) новые мутации в данной популяции не появляются;
- 2) популяция изолирована – нет миграций особей-носителей генов;

ОҢТҮСТІК-ҚАЗАҚСТАН MEDISINA AKADEMIASY «Оңтүстік Қазақстан медицина академиясы» АҚ  SOUTH KAZAKHSTAN MEDICAL ACADEMY АО «Южно-Казахстанская медицинская академия»	
Кафедра биологии и биохимии	46/
Лекционные комплексы	23стр. из 28

- 3) популяция бесконечно велика, одно случайное событие не может изменить частоту аллеля;
- 4) панмиксия – родительские пары образуются случайно, независимо от генотипа;
- 5) все аллели одинаково влияют на жизнеспособность, генотипы выживают одинаково.

Ареал – это территория, занимаемая популяцией.

Закон Харди-Вайнберга.

Рассмотрим один ген, у которого только два аллеля, А и а, частота А – р, частота а – q, $p+q=1$,

тогда частоты генотипов AA, Aa, aa будут следующие:

$$(p+q)^2 = p^2 (AA) + 2pq(Aa) + q^2 (aa)$$

Этот закон будет выполняться в идеальной популяции.

4. Иллюстративный материал: Обзорная, видео обучение, презентация

<https://www.youtube.com/watch?v=XhKep9xHfH4&feature=youtu.be> популяцион.ген.

<https://www.youtube.com/watch?v=YIAaodoNGs&feature=youtu.be> закон Харди-Вайн.

Приложение 1

5. Литература:

На казахском языке

Основная:

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 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 пособие 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., жән толықт. - 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.
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. Ә. Негізгі молекулалық-генетикалық терминдердің орысша-қазақша сөздігі - Алматы : Эверо, 2012. - 112 бет

ОҢТҮСТІК-ҚАЗАҚСТАН MEDISINA AKADEMIASY «Оңтүстік Қазақстан медицина академиясы» АҚ			SOUTH KAZAKHSTAN MEDICAL ACADEMY АО «Южно-Казахстанская медицинская академия»
Кафедра биологии и биохимии			46/
Лекционные комплексы			24стр. из 28

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).
7. Куандыков Е. О. Молекулалық биология негіздері / Куандыков Е. О., Аманжолова Л. 2020. - 229 с.

https://www.elib.kz/ru/search/read_book/884/

8. Куандыков Е. О. Медициналық биология және генетика / Куандыков Е. О., 2020. - 313 с.

https://www.elib.kz/ru/search/read_book/882/

9. Куандыков Е. О. Молекулалық биология және генетикадан тестік тапсырмалар жинағы / Куандыков Е. О., Альмухамбетова С. К., Кашаганова Ж. А., Нурпеисова И. К., Таракова К. А., 2020. - 405 с. https://www.elib.kz/ru/search/read_book/889/

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. 3 томах. 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

ОҢТҮСТІК-ҚАЗАҚСТАН MEDISINA AKADEMIASY «Оңтүстік Қазақстан медицина академиясы» АҚ		 SOUTH KAZAKHSTAN MEDICAL ACADEMY АО «Южно-Казахстанская медицинская академия»
Кафедра биологии и биохимии		46/
Лекционные комплексы		25стр. из 28

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:

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. АльбертсБ. ,Брей Д., ХопкинК.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).

6. Контрольные вопросы:

ОҢТҮСТІК-ҚАЗАҚСТАН MEDISINA AKADEMIASY «Оңтүстік Қазақстан медицина академиясы» АҚ		 SOUTH KAZAKHSTAN MEDICAL ACADEMY АО «Южно-Казахстанская медицинская академия»
Кафедра биологии и биохимии		46/
Лекционные комплексы		26стр. из 28

1. Основное значение популяции
2. Определить основные понятия в популяционной генетике
3. Объяснить закон Харди-Вайнберга
4. Решить задачи по теме

ОҢТҮСТІК-ҚАЗАҚСТАН

**MEDISINA
AKADEMIASY**

«Оңтүстік Қазақстан медицина академиясы» АҚ



SOUTH KAZAKHSTAN

**MEDICAL
ACADEMY**

АО «Южно-Казахстанская медицинская академия»

Кафедра биологии и биохимии

46/

Лекционные комплексы

27стр. из 28

ОҢТҮСТІК-ҚАЗАҚСТАН

**MEDISINA
AKADEMIASY**

«Оңтүстік Қазақстан медицина академиясы» АҚ



SOUTH KAZAKHSTAN

**MEDICAL
ACADEMY**

АО «Южно-Казахстанская медицинская академия»

Кафедра биологии и биохимии

46/

Лекционные комплексы

28стр. из 28