

ОҢТҮСТИК-ҚАЗАҚСТАН MEDISINA АКАДЕМИСЫ «Оңтүстік Қазақстан медицина академиясы» АҚ	 SOUTH KAZAKHSTAN MEDICAL ACADEMY АО «Южно-Казахстанская медицинская академия»
Биология және биохимия кафедрасы Бақылау өлшеудіш куралдары	46- 55 беттің 1 беті

БАҚЫЛАУ-ӨЛШЕУ ҚҰРАЛДАРЫ

Пән бойынша тәжірибелік дағдылардың тізімі

- ББ атауы: 6B10117 «Стоматология»
- Модульдің коды: GT 1204
- Модульдің атауы: «Гендер және тұқымқуалаушылық»
- Пәннің атауы: Медициналық генетика
- Оқу сағаттарының саны/кредиттер: 120 сағат/4 кредит
- Оқу курсы мен семестрі: 1/1

Құрастырган:  аға оқытушы Дәріпбек А.Ж.
 аға оқытушы Алипбаева Г.С.

Кафедра менгерушісі, м.ғ.к., профессор М. М. Е Еспекепов М.М.

Хаттама № 13 Күні 30.05.2011.

ОНДҮСТИК-ҚАЗАҚСТАН MEDISINA АКАДЕМИЯСЫ «Оңтүстік Қазақстан медицина академиясы» АҚ	 SOUTH KAZAKHSTAN MEDICAL ACADEMY АО «Южно-Казахстанская медицинская академия»
Биология және биохимия кафедрасы	46-
Бақылау өлшеуіш күралдары	55 беттің 2 беті

1. Тақырып: Медициналық генетика негіздері

1) Аутосомды-доминантты тұқым қуалау типі.

Өте жиі кездесетін неке типі: ♀Aa x ♂aa. Мұндай тұқым қуалау типіндегі шежіренің сипаты қандай болады.

- 1)
- 2)
- 3)
- 4)
- 5)

2) Аутосомды-рецессивті тұқым қуалау типі.

Өте жиі кездесетін неке типі: ♀Aa x ♂Aa. Сирек кездесетіні: ♀Aa x ♂aa.

Аутосомды рецессивті тұқым қуалау типінің негізгі белгілері қандай болады.

- 1)
- 2)
- 3)
- 4)
- 5)
- 6)

3) X-доминантты тұқым қуалау типі

Мұндай тұқым қуалау типіне тән белгілер:

- 1)
- 2)
- 3)
- 4)
- 5)
- 6)

4) X-рецессивті тұқым қуалау типі

Мұндай тұқым қуалау типтің негізгі белгілері:

- 1)
- 2)
- 3)
- 4)
- 5)
- 6)

5) Y- тіркескен тұқым қуалау

Мұндай тұқым қуалау типтің негізгі белгілері:

- 1)
- 2)

ОҢТҮСТИК-ҚАЗАҚСТАН MEDISINA АКАДЕМИЯСЫ «Оңтүстік Қазақстан медицина академиясы» АҚ	 SOUTH KAZAKHSTAN MEDICAL ACADEMY АО «Южно-Казахстанская медицинская академия»
Биология және биохимия кафедрасы	46-
Бақылау өлшеуіш күралдары	55 беттің 3 беті

3)
4)
5)

2.Шежіре құрастыру

Төмендегі берілген есеп шарттары бойынша шежіре құрастырыныздар.

1. Пробанд – онқай әйел. Оның екі әпкесі – онқай, екі ағасы – солақай. Анасы - онқай. Оның екі ағасы және екі сіңлісі бар, барлығы онқай. Атасы мен әжесі - онқай. Пробандтың әкесі - солақай, оның әпкесі мен ағасы - солақай, басқа екі інісі мен мен қарындасы - онқай.
2. Алты саусақты апалы-сіңлілер Маргарет және Мэри қалыпты ер адамдарға тұрмысқа шықты. Маргарет жанұясында бес бала болды: Джеймс, Сузанна және Дэвид – алты саусақты, Элла және Ричард – бес саусақты. Меридің жанұясындағы жалғыз қызы Джейннің қолы қалыпты. Джеймстың қалыпты әйелмен бірінші некесінен алты саусақты қызы Сара туылды, қалыпты әйелге үйленген екінші некеден, оның алты баласы болған: бір қызы және екі баласы – бес саусақты, екі қызы және бір баласы – алты саусақты. Элла қалыпты ер адамға тұрмысқа шықты. Олардың екі ер баласы мен төрт қызы бес саусақты. Дэвид қалыпты әйелге үйленді. Олардың жалғыз ұлы Чарльз алты саусақты болып шықты. Ричард өзінің немере қарындасы Джейнге үйленді. Олардың екі қызы мен үш ұлы – бес саусақты.
3. Немерелік сибстар – сау ерлі-зайыптылардың ауру баласы бар. Күйеуінің анасы және әйелінің екі сіңлісі сау. Ерлі-зайыптылардың бірегей (жалпы) көкесі сау. Олардың бірегей әжесі сау, ал атасы диабетпен ауырады. Күйеуінің әке жағындағы туыстарының барлығы: екі көкесі, немере әпкесі, атасы мен әжесі – сау.
4. Пробандтың бойы қалыпты, ал оның қарындасы хондродистрофиямен ауырады (дене пропорциясының бұзылыстарын қамтамасыз ететін түқым қуалайтын ергежейлілік). Пробандтың анасы сау, әкесі - ауру. Пробандтың әке жағынан екі сау апасы, хондродистрофиямен ауыратын бір апасы және екі көкесі бар. Хондродистрофиямен ауыратын апасы, сау ер адамға күйеуге шыққан, ергежейлі ұлы бар. Сау апасының сау күйеуінен, сау екі ұлы және екі қызы бар. Ергежейлі көкесі сау әйелге үйленген. Оның екі қалыпты қызы және ергежейлі ұлы бар. Әке жағынан атасы - ергежейлі, әжесі - сау.
5. Пробанд гемофилиямен ауырады. Оның анасы мен әкесінің қаны қалыпты үйиды. Нагашы атасы гемофилиямен ауырады, ал әжесі сау. Пробандтың балалары: екі қызы мен бір ұлының қаны қалыпты үйиды, басқа ұлы гемофилиямен ауырады. Әкесінің жанұясында гемофилиямен ауыратындар жоқ.

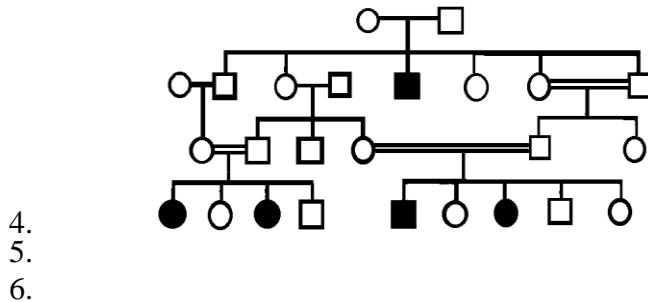
ОНДҮСТИК-ҚАЗАҚСТАН MEDISINA АКАДЕМИЯСЫ «Оңтүстік Қазақстан медицина академиясы» АҚ	 SOUTH KAZAKHSTAN MEDICAL ACADEMY АО «Южно-Казахстанская медицинская академия»
Биология және биохимия кафедрасы	46-
Бақылау өлшеуіш куралдары	55 беттің 4 беті

3.Шежірені талдау

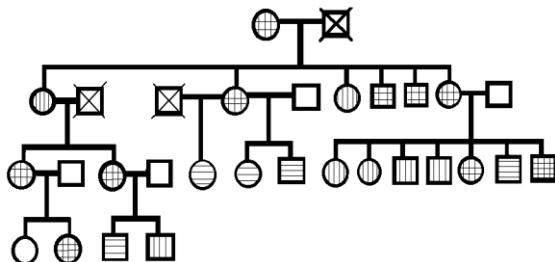
Шежіре құрастырылып болғаннан кейін келесі сұрақтарға жауап беріндер.

1. берілген белгі немесе ауру тұқым қуалайды ма, әлде жоқ па;
2. тұқым қуалаудың типі қандай, ауру – аталық немесе аналық – жолмен беріледі ме;
3. пробанд және оның туыстарының генотипі қандай;
4. жанұяда ауру баланың туылу мүмкіншілігі қандай;

А) Шежіреге талдау жүргізініздер. Белгінің тұқым қуалау типін, III, 4 – 5 ерлі зайыптылардың генотипін, осы жанұяда ауру баланың туылу мүмкіншілігін анықтаңдар.

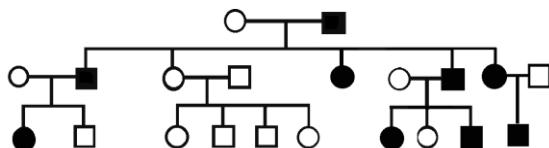


Б) Суретте көрсетілген шежіреге талдау жүргізініздер.



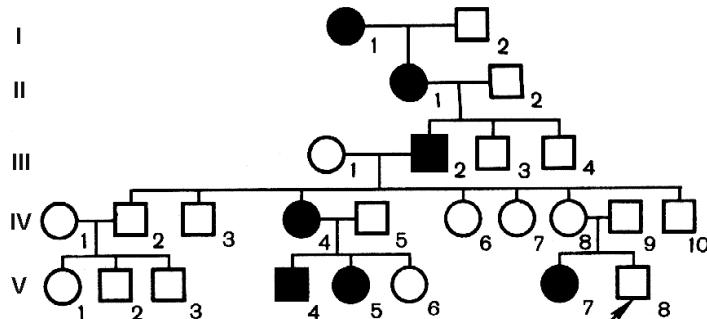
Белгінің тұқым қуалау типін анықтаңыздар. III, 3 – 4 жанұясында сау баланың туылу мүмкіншілігі неге тең (вертикальды және горизонтальды штрихтермен әртүрлі аурулар белгіленген)?

В) Суретте көрсетілген шежіреге талдау жүргізініздер. Белгінің тұқым қуалау типін анықтаңыздар. Егер, - III, 9 ер адам, генотипі өзінің анасының генотипіндегі әйелге үйленсе жанұяда сау баланың туылу мүмкіншілігі неге тең?



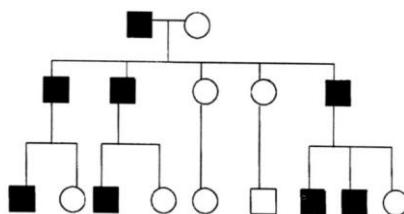
ОҢТҮСТИК-ҚАЗАҚСТАН MEDISINA AKADEMIASY «Оңтүстік Қазақстан медицина академиясы» АҚ	 SOUTH KAZAKHSTAN MEDICAL ACADEMY АО «Южно-Казахстанская медицинская академия»
Биология және биохимия кафедрасы	46-
Бақылау өлшеуіш куралдары	55 беттің 5 беті

Г) Суретте көрсетілген шежіреге талдау жүргізіздер.



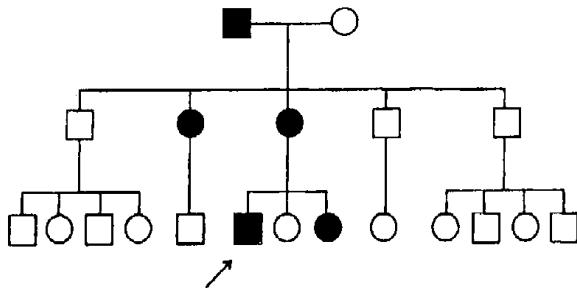
Белгінің тұқым қуалау типін анықтаңыздар. Пробанд жанұясында сау баланың туылу мүмкіншілігі неге тең, егер ол, генотипі өзінің туған қарындасының генотипіндегі әйелге үйленсе?

Д) Суретте көрсетілген шежіреге талдау жүргізіздер. Белгінің тұқым қуалау типін анықтаңыздар. Егер, - II, 2 ер адам, генотипі өзінің анасының генотипіндегі әйелге үйленсе жанұяда сау баланың туылу мүмкіншілігі неге тең?



- 1.
- 2.
- 3.
- 4.

Е) Суретте көрсетілген шежіреге талдау жүргізіздер.



Белгінің тұқым қуалау типін анықтаңыздар. Пробанд жанұясында сау баланың туылу мүмкіншілігі неге тең, егер ол, осы белгі бойынша генотипі гетерозиготалы әйелге үйленсе?

ОНТҮСТИК-ҚАЗАҚСТАН MEDISINA АКАДЕМИЯСЫ «Оңтүстік Қазақстан медицина академиясы» АҚ	 SOUTH KAZAKHSTAN MEDICAL ACADEMY АО «Южно-Казахстанская медицинская академия»
Биология және биохимия кафедрасы Бақылау өлшеуіш күралдары	46- 55 беттің 6 беті

2 Тақырып. Жалпы генетика негіздері

1.2 ӨЗ БЕТІНШЕ ШЕШУГЕ АРНАЛҒАН ЕСЕПТЕР

1. Ата-аналары қара көзді, өзі көк көзді ер адам, әкесі көк көзді, анасы қара көзді болған, ал өзі қара көзді әйелге үйленді. Қара көздің гені көк көздің геніне қарағанда доминантты болған жағдайда, бұл некеден қандай ұрпақ қутуге болады?
2. Синдактилия (саусактардың астасуы) аутосомды доминантты белгі ретінде тұқым қуалайды. Талдаушы белгі бойынша ата-аналарының біреуі гетерозиготалы, ал екіншісінің саусақтары қалыпты жанұяда саусақтары астасқан балалардың туылу мүмкіншілігін анықтаңдар?
3. Оңқайлық белгі солақайлыққа қарағанда доминантты. Анасы солақай, өзі оңқай ер адам, оңқай әйелге үйленді. Әйелдің үш ағасы мен бір қарындасы бар, олардың екеуінің қолдары солақай болған.
- Әйел генотипін және осы некеден туылатын балалардың солақай болып туылу мүмкіншілігін анықтаңдар?
4. Адамдағы полидактилия гені (алты саусақтық) қалыпты қолға қарағанда доминантты.
- а) ата-аналарының екеуі де гетерозиготалы болған жағдайда, жанұяда алты саусақты балалардың туылу мүмкіншілігін анықтаңдар?
- б) ата-аналарының біреуінің қолы қалыпты, ал екіншісі алты саусақты жанұяда, қолы қалыпты бала туылды. Келесі баланың ақаусыз туылу мүмкін-шілігі қандай?
5. Вильсон ауруы (мыстың алмасуының бұзылуы) рецессивті тұқым қуалайтын белгі. Ата-аналарының біреуі талдаушы белгі бойынша ауру, ал екіншісінің өзі де, ата-анасы да, аға, іні, қарындастары да сау жанұяда, ауру балалардың туылу мүмкіншілігі қандай?

1.4 ӨЗ БЕТІНШЕ ШЕШУГЕ АРНАЛҒАН ЕСЕПТЕР

20. Адамда қара көздің гені көк көзге қарағанда доминантты, оңқай солақайға қарағанда доминантты. Екі жұп гендер әртүрлі хромосомаларда орналасқан.
- а) Егер де ата-аналары гетерозиготалы болса, олардың балалары қандай болады?
- б) Солақай, көздің түсі бойынша гетерозиготалы әке мен көк көзді, қолдың белгісі бойынша гетерозиготалы анадан қандай балалар туылады?
- в) Көк көзді оңқай, қара көзді оңқайға үйленді. Олардан екі бала дүниеге келді: қара көзді солақай және көк көзді оңқай. Бұл жанұяда көк көзді солақай балалардың туылу мүмкіншілігін анықтаңдар?
21. Адамда жақыннан көрудің кейбір түрлері қалыпты көруге қарағанда доминантты, ал қара көздің гені көзге қарағанда доминантты.
1. Ата-аналары гетерозиготалы болған жағдайда балалары қандай болады?
2. Гетерозиготалы ер адам мен көк көзді қалыпты көретін әйел некесінен қандай ұрпақ қутуге болады?
- **22. Фенилкетонурия және сирек кездесетін агаммаглобулинемияның швейцариялық типі (әдетте алта айлық жасқа дейін өлімге душар етеді) аутосомды рецессивті белгі түрінде тұқым қуалайды. Заманауи медицина жетіс-тіктері, фенилаланиннің алмасуының бұзылуының ауыр салдарынан құтылу-ға мүмкіндік береді.
1. Ата-аналарының екеуі де, екі жұп патологиялық гендер бойынша гетерозиготалы жанұяда, сау балалардың туылу мүмкіншілігі қандай?

ОҢТҮСТИК-ҚАЗАҚСТАН MEDISINA АКАДЕМИЯСЫ «Оңтүстік Қазақстан медицина академиясы» АҚ	 SOUTH KAZAKHSTAN MEDICAL ACADEMY АО «Южно-Казахстанская медицинская академия»
Биология және биохимия кафедрасы	46-
Бақылау өлшеуіш куралдары	55 беттің 7 беті

2. Ата-аналарының екеуі де екі жұп белгі бойынша гетерозиготалы жанұяда, фенилкетонуриямен ауру балалардың туылу мүмкіншілігі және жаңадан туылғандарды аурудан құтқарудың үміті қандай?

*23. Фруктозурияның екі түрі бар. Бір түрі клиникалық айқын симптомсыз өтеді, екіншісі ақыл-ой мен физикалық дамуды тежейді. Екеуі де рецессивті, бір-бірімен тіркеспеген (яғни, әртүрлі жұп хромосомаларда орналасқан) белгі түрінде тұқым қуалайды. Ерлі зайдылардың біреуінің зәрінде фруктозаның жоғары концентрациясы бар, яғни, клиникалық білінбейтін фруктозория бойынша гомозиготалы, бірақ, аурудың екінші түрімен гетерозиготалы. Екінші жұбайы фруктозурияның екінші түрінен дер кезінде жемісті ем қабылдаған, бірақ, симптомсыз түрінен гетерозиготалы.

Бұл жанұяда фруктозурияның клиникалық айқын білінетін түрінен қиналатын балалардың туылу мүмкіншілігі қандай?

24. Адамда керен-мылқаулықтың екі түрі кездеседі, олар тіркеспеген аутосомды рецессивті гендер арқылы анықталады. Бұл гендердің белгілері әртүрлі жұп хромосомаларда орналасқан.

a) Ата-аналарының екеуі керен-мылқаулықтың бір түрімен ауыратын, ал екінші түрімен гетерозиготалы болатын жанұяда, сау балалардың туылу мүмкіншілігін анықтаңдар?

б) Ата-аналарының екеуі керен-мылқаулықтың әр түрімен ауыратын, ал екінші түрімен гетерозиготалы болатын жанұяда сау балалардың туылу мүмкіншілігін анықтаңдар?

25. Ересектердегі глаукома бірнеше жолдармен тұқым қуалайды. Бір түрі аутосомды доминантты генмен, екіншісі аутосомды рецессивті алғашқымен тіркеспеген қуйінде.

1. Егер ата-аналарының екеуі де екі жұп патологиялық генмен гетеро-зиготалы болған жағдайда, балаларының аномалиямен туылу мүмкіншілігі қандай?

2. Ата-аналарының біреуі екі жұп патологиялық генмен гетерозигота-лы, ал екіншісінің көзі қалыпты және екі жұп ген бойынша гомозиготалы жанұяда, ауру балалардың туылу мүмкіншілігі қандай?

3 Тақырып. Жалпы генетика негіздері. Тіркес тұқым қуалау

1 Жыныспен тіркескен тұқым қуалау.

Мысалы: 10 типтік есеп. Тұсті ажыратпаудың гені (далтонизм гені) Хромосома-да орналасқан. Әкесі тұсті ажырата алмайтын, бірақ өзінің көзі қалыпты әйел-дің жанұясында, дальтоник балалардың туылу мүмкіншілігін анықтаңдар. Жұбайының жанұясында дальтонизм байқалмаған.

10 типтік есептің шешімі. Есеп шартында белгінің X-хромосомамен тіркес екендігі тікелей көрсетілген. Ендеше, бұл есеп – жыныспен тіркескен тұқым қуалауға арналған. Талдау бір ғана белгі бойынша жүргізіледі. Тұсті ажырата алмау гені (далтонизм) қалыпты көру геніне қарағанда рецессивті екендігі белгілі. Есеп шартын жазамыз:

ОНТҮСТИК-ҚАЗАҚСТАН MEDISINA АКАДЕМИЯСЫ «Оңтүстік Қазақстан медицина академиясы» АҚ	 SOUTH KAZAKHSTAN MEDICAL ACADEMY АО «Южно-Казахстанская медицинская академия»
Биология және биохимия кафедрасы Бақылау өлшеуіш күралдары	46- 55 беттің 8 беті

Берілгені:	Ген
қалыпты көру	X^D
дальтонизм	X^d

$\text{♀} - \text{сая}$, $\text{♂} - \text{сая}$ ♂♀ (әйелдің әкесі) - дальтоник ♂ - жануясында барлығы сая F₁ – дальтониктердің туылу мүмкіншілігі?	
---	--

Бұл есепте әке-шешесінің генотиптерін жазбастан бұрын, атасы мен әжесінің генотиптерін анықтап алу қажет. Әке жағынан атасы сая болса, онда оның генотипінде Xхромосомамен тіркескен **D** генінің доминантты аллелі болуы керек. Шеше жағындағы атасында Xхромосомамен тіркескен **d** генінің рецессивті аллелі міндettі түрде болады. Өйткені, тек осындағы жағдайда ғана біріншісі сая, ал екіншісі түсті ажырата алмайтын болады.

Есеп шартына байланысты біз, қос әженің генотиптерін анықтай алмаймыз, бірақ сая болғандықтан, оларда ең болмағанда X-хромосомамен тіркескен **D** генінің бір доминантты аллелі болады. Есеп шартына байланысты:

$$\text{♀ } X^D X^d \quad \text{♂ } X^D Y \\ \text{сая} \quad \text{сая}$$

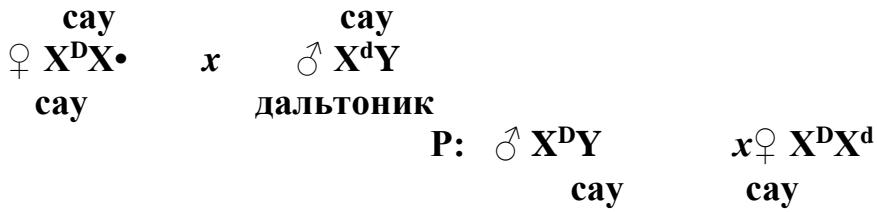
$$\text{♀ } X^D X^d \quad \text{♂ } X^d Y \\ \text{сая} \quad \text{далтоник}$$

$$P: \quad \text{♂ } X^d Y \quad x \quad \text{♀ } X^d X^d \\ \text{сая} \quad \text{сая}$$

Жартылай қалпына келтірілген ата мен әже генотиптерін пайдалана отырып, әке мен шеше генотиптерін анықтаймыз. Әкесі фенотипті сая. Ендеше, оның X-хромасында тек қана **D** генінің доминантты аллелі болады. Оның генотипі - $X^D Y$. Есептің шарты бойынша шешесі сая және оның бір X-хромосомасында жарықты қабылдауды анықтайтын геннің доминантты аллелі болуы қажет. Бірақ, біздің билетініміздей ұрықтану кезінде әкесінің X-хромосомасы міндettі түрде қызға беріледі, сондықтан шешесінің екінші X-хромосомасында міндettі түрде **d** генінің рецессивті аллелі болады. Ендеше, шешесі сая, бірақ дальтонизмнің гетерозиготалы тасымалдаушысы болып табылады. Сонымен, есептің шешімі келесі түрге енеді:

$$\text{Шешімі: } \text{♀ } X^D X^d \quad x \quad \text{♂ } X^d Y$$

ОНТҮСТИК-ҚАЗАҚСТАН MEDISINA АКАДЕМИЯСЫ «Оңтүстік Қазақстан медицина академиясы» АҚ	 SOUTH KAZAKHSTAN MEDICAL ACADEMY АО «Южно-Казахстанская медицинская академия»
Биология және биохимия кафедрасы Бақылау өлшеуіш күралдары	46- 55 беттің 9 беті



Гамета: $\text{X}^D, \text{Y}; \quad \text{X}^D, \text{X}^d;$

Бұл жанұядағы балалардың мүмкін генотиптерін анықтау үшін Пеннет торын түзейміз:

♂ ♀	X^D	Y
X^D	$\text{X}^D \text{X}^D$	$\text{X}^D \text{Y}$
X^d	$\text{X}^D \text{X}^d$	$\text{X}^d \text{Y}$

Генотип бойынша ұрпақтардың ажырау мүмкіншілігі:

1 $\text{X}^D \text{X}^D : 1 \text{X}^D \text{X}^d : 1 \text{X}^D \text{Y} : 1 \text{X}^d \text{Y}$

Фенотипі: қыз қыз ұл ұл
сая сая сая аурұ

Фенотип бойынша белгілердің ажырауын талдау, бұл некеден туылған қыздардың барлығы сау екендігін көрсетіп тұр, ал ұл балалардың тен жартысы статистикалық тұрғыдан дальтоник болуы керек. Ендеше, жынысты ескер-мегенде, фенотип бойынша белгілердің ажырауы: 3(сая):1(аурұ)арақатынасын-даболады.

Жауап: бұл некеден дальтоник балалардың туылу мүмкіншілігі 25% құрайды.

2 ӨЗ БЕТИНШЕ ШЕШУГЕ АРНАЛҒАН ЕСЕПТЕР

77. Тіс эмалының гипоплазиясы (түйіршікті жіңішке тіс эмалі, тістің боз-қоңыр түсі) X-хромосомамен тіркескен доминантты белгі ретінде тұқым қуалайды. Атап-аналарының екеуі де аталмыш аномалиямен ауыратын жанұяда қалыпты тісті бала туылды.

Келесі баланың да қалыпты тіспен туылу мүмкіншілігін анықтаңдар?

****78.** Классикалық гемофилия X-хромосомамен тіркескен рецессивті тұқым қуалайтын белгі.

1. Гемофилиямен ауру ер адам, мұндай ауруы жоқ әйелге үйленеді. Бұл некеден сау ұл-қыздар туылып, олар сау адамдарға үйленеді.

Ұл-қыздарының жанұяларында, яғни, немерелерінде гемофилия ауруының пайда болу мүмкіншілігі қандай?

2. Гемофилиямен ауру ер адам, әкесі гемофилик, бірақ өзі сау әйелге үйленеді.

ОНТҮСТИК-ҚАЗАҚСТАН MEDISINA АКАДЕМИСЫ «Оңтүстік Қазақстан медицина академиясы» АҚ	 SOUTH KAZAKHSTAN MEDICAL ACADEMY АО «Южно-Казахстанская медицинская академия»
Биология және биохимия кафедрасы	46-
Бақылау өлшеуіш күралдары	55 беттін 10 беті

Бұл жанұяда сау балалардың туылу мүмкіншілігін анықтаңдар?

79. Түстіажырата алмау немесе дальтонизм гені X-хромосомамен тіркес-кен рецессивті белгі.

Әкесі дальтоник, өзінің көзі қалыпты қыз, әкесі дальтоник, өзінің көзі қалыпты ер адамға күйеуге шықты.

Бұл некеден туылған балалардан қандай көруді күтуге болады?

80. Ангидроздыэктомальдыдисплазия(тердің бөлінбеуі, жылуды рет-теудің бұзылуы), X-хромосомамен тіркескен рецессивті белгі ретінде тұқым қуалайды. Қалыпты әйел, ангидрозды эктомальды дисплазиямен ауру ер адамға күйеуге шығады. Олардан ауру қыз және сау ер бала туылады.

Келесі баланың сау болып туылу мүмкіншілігін анықтаңдар?

***81.** Гипертрихоз У-хромосомамен тіркескен белгі ретінде тұқым қуалайды. Әкесі осы аномалиямен сырқат жанұяда, ауру балалардың туылу мүмкін-шілігі қандай?

***82.** Әкесі көк көзді және дальтоник болған, ал өзі қара көзді және қалыпты көретін әйел, қалыпты көретін көк көзді ер адамға күйеуге шығады.

Мұндай некеден қандай үрпақты күтуге болады, егерде қара көздің гені аутосомды доминантты, дальтонизм рецессивті X-хромосомамен тіркескен тұқым қуалайтын белгі болса?

***83.** Тістің күңгірттенуі (қарауы) екі доминантты генмен анықталуы мүмкін, оның біреуі аутосомада, екіншісі X-хромосомада орналасқан. Атааналарының тістері қарайған жанұяда, тістері қалыпты ұл мен қыз туылған.

Бұл жанұяда келесі баланың тістері қалыпты болып туылу мүмкіншілігін анықтаңдар, егерде анасының тістерінің қарауы X-хромосомамен, ал әкесінің қара тістері – аутосомды генмен тіркескені, бірақ гетерозиготалы екендігі анықталған болса.

84. Агаммаглобулинемияның бір түрі аутосомды рецессивті, екіншісі X-хромосомамен тіркескен рецессивті тұқым қуалайтын белгі.

Анасы екі жұп ген бойынша гетерозиготалы, әкесі сау және талдаушы аллельдер бойынша тек доминантты гендері бар жанұяда ауру балалардың туылу мүмкіншілігін анықтаңдар.

****85.** Альбинизм аутосомды рецессивті генмен, ал гемофилия X-хромо-сомамен тіркескен рецессивті белгі ретінде тұқым қуалайды. Осы екі жұп белгі бойынша қалыпты ерлі зайнаптылар жанұясында, екі аномалиясы бар ұл бала дүниеге келді. Осы жанұядығы екінші ұл баланың екі аномалиямен туылу мүмкіншілігі қандай?

86. Керен, әрі дальтонизмнен азап шегуші ер адам, жақсы еститін және көзі қалыпты әйелге үйленді. Олардан керен, дальтоник ер бала және жақсы еститін, бірақ дальтоник қыз дүниеге келді. Екі белгі де рецессивті белгі ретінде тұқым

ОНТҮСТИК-ҚАЗАҚСТАН MEDISINA АКАДЕМИЯСЫ «Оңтүстік Қазақстан медицина академиясы» АҚ	 SOUTH KAZAKHSTAN MEDICAL ACADEMY АО «Южно-Казахстанская медицинская академия»
Биология және биохимия кафедрасы Бақылау өлшеуіш күралдары	46- 55 беттің 11 беті

қуалайды, бірақ дальтонизм Х-хромосомамен тіркескен, ал кереңділік аутосомды белгі. Осы жанұяда, екі аномалиямен қыз баланың туылу мүмкіншілігін анықтаңдар?

****87.** Гипертрихоз У-хромосома арқылы, ал полидактилия — доминантты аутосомды белгі түрінде беріледі. Әкесінде гипертрихоз, анасында полидактилиясы бар жанұяда, екі белгі бойынша қалыпты қыз дүниеге келді. Бұл жанұяда келесі баланың екі белгі бойынша қалыпты болу мүмкіншілігі қандай?

88. Гипертрихоз - тек 17 жасқа жеткен кезде білінетін, У-хромосомамен тіркескен тұқым қуалайтын белгі. Ихтиоздың бір түрі Х-хромосомамен тіркескен рецессивті тұқым қуалайтын белгі. Эйелі екі белгі бойынша қалыпты, күйеуінде тек қана гипертрихоз бар жанұяда, ихтиоздың белгісі бар ұл бала туылды.

1. Бұл балада гипертрихоздың біліну мүмкіншілігін анықтаңыздар.

2. Бұл жанұяда екі белгі бойынша қалыпты балалардың туылу мүмкіншілігін анықтаңыздар және олардың жынысы қандай болады.

89. Адамда рецессивті ген әрекетінен туындайтын тұқым қуалайтын аллергиялық геморрагиялық диатез ауруы бар. Бұл геннің аллельдері Х- және У-хромосомамен тіркескен. Төменде көрсетілген жанұяда қандай балалар болатынын анықтаңдар:

а) әйелі сау, күйеуі ауру;

б) әйелі сау, бірақ оның анасы геморрагиялық диатезben ауырған, күйеуі ауру.

90. Дальтоник (дальтонизм X-хромосомамен тіркескен рецессивті белгі) ер адам, қалыпты әйелге үйленген және олардың екі баласы бар; қалыпты қыз және дальтоник ер бала. Анасының генотипі қандай?

91. Жанұядағы әкесі мен баласы қара көзді гемофиликтер, анасы көк көзді және қаны қалыпты үйиды.

Баласы барлық белгілерді әкесінен алды деп айтуға болады ма?

92. Адамда катаракта мен полидактилия тығыз тіркескен доминантты генмен қамтамасыз етілген. Осыған қарамастан, тіркескен тек қана көрсетілген ақау гендері ғана емес. Мысалы, катаракта гені, қалыпты қол генімен тіркескен болуы болса, онда неліктен бұл ауру популяциядан жоқ болып кетпейді?

***95.** Пигментті ретинит (көру шегінің прогрессивті төмендеуі және көбінесе толық соқырлыққа әкелетін ақшам соқырлық) үш жолмен тұқым қуалайды: аутосомды доминантты, аутосомды рецессивті және Х-хромосома-мен тіркескен рецессивті белгі түрінде. Анасы пигментті ретинитпен ауыратын және үш жұп белгі бойынша гетерозиготалы, әкесі сау және үш жұп аутосомалы гендер бойынша гомозиготалы жанұядағы ауру балалардың туылу мүмкіншілігін анықтаңдар. Бірақ, пигментті ретинит гені Х- және У-хромосомамен тіркескен екендігі кейіннен анықталды, яғни осы хромосомалардың гомологты участеклерінде орналасқан.

ОНТҮСТИК-ҚАЗАҚСТАН MEDISINA АКАДЕМИЯСЫ «Оңтүстік Қазақстан медицина академиясы» АҚ	 SOUTH KAZAKHSTAN MEDICAL ACADEMY АО «Южно-Казахстанская медицинская академия»
Биология және биохимия кафедрасы Бақылау өлшеуіш куралдары	46- 55 беттің 12 беті

Әкесі сау және үш жұп ген бойын-ша гомозиготалы болған жағдайдағы есептің екінші нұсқасын шешіңіздер.

96. Акатализия - каталазаның ұлпа мен қанда азаюы немесе жоқ болуы, тістің түсуін және қызыл иекте жараның пайда болуын қамтамсыз етеді. Аутосомды рецессивті тұқым қуалайды. Жоғарғы күрек тістердің болмауы X-хромосомамен тірке斯ken рецессивті тұқым қуалайды.

Әйелі сау, күйеуінің күрек тістері жоқ жанұядан қыз туылып, ол қыздың он жасар қезінде қызыл иегінде жара пайда болды. Қанның биохимиялық анализі каталазаның төмендегенін көрсетті. Кіші баласының күрек тістері жоқ.

Осы жанұядың екі аномалиясы бар балалардың туылу мүмкіншілігін анықтаңдар?

***97.** Оңқай, қара көзді және қалыпты көретін әйел, оңқай, көк көзді және дальтоник ер адамға тұрмысқа шығады. Олардан көк көзді, солақай және дальтоник қыз туылды.

Егер, қара көздің және оңқайлыштың гені аутосомды доминантты бір-бірімен тіркеспеген, ал дальтонизм гені X-хромосомамен тірке斯ken рецес-сивті белгі болса, бұл жанұядың келесі баланың солақай және дальтоник болу мүмкіншілігі қандай?

Ауру балалардың көзінің түсі қандай болады?

4 -5 Тақырып. Хромосомалық аурулар. Туа біткен ақаулар.

Тест сұрақтарына жауап берініз.

- Х-хромосомамен тіркес тұқым қуалайтын ауру:
 А. |Клайнфельтер синдромы
 В. |Даун синдромы
 С. |Шерешевский-Тернер синдромы
 Д. |гемофилия, гипертрихоз, ихтиоз
 Е. |далтонизм, гемофилия
- У-хромосомамен тіркес тұқым қуалайтын ауру:
 А. |гипертрихоз, ихтиоз, саусақ аралық жарғақтардың болуы
 В. |гипертрихоз, Даун және Патау синдромы
 С. |Клайнфельтер, Патау, Даун синдромы
 Д. |ихтиоз, Эдвардс, Даун синдромы
 Е. |гемофилия, дальтонизм
- Жыныс хромосомалар санының өзгеруі салдарына байланысты тұқым қуалайтын аурулар:
 А. |гемофилия, Патау, Даун синдромдары
 В. |Даун, Эдвардс синдромы, гипертрихоз
 С. |Патау, Эдвардс синдромдары
 Д. |Клайнфельтер, Шерешевский-Тернер синдромдары, X-трисомиясы

ОҢТҮСТИК-ҚАЗАҚСТАН MEDISINA AKADEMIASY «Оңтүстік Қазақстан медицина академиясы» АҚ	 SOUTH KAZAKHSTAN MEDICAL ACADEMY АО «Южно-Казахстанская медицинская академия»
Биология және биохимия кафедрасы	46-
Бақылау өлшеуіш күралдары	55 беттің 13 беті

E. |дальтонизм, ихтиоз

4. Аутосомалар санының өзгеруі салдарына байланысты тұқым қуалайтын аурулар:

A. |Даун, Патау синдромдары

B. |Патау, гемофилия

C. |Клайнфельтер, фенилкетонурия, альбинизм

D. |Даун, Патау синдромы, Х,УУУ-трисомиясы

E. |Тея-Сакс ауруы, Лежен, Эдвардс синдромы, дальтонизм

5. Акуыздардың алмасуының бұзылуына байланысты тұқым қуалайтын аурулар:

A. |гипертрихоз, алькаптонурия, Клайнфельтер

B. |гемофилия, фенилькетонурия, глюкогенездер

C. |тирозиноздар, Даун синдромы, альбинизм

D. |гемофилия, ихтиоз, Патау синдромы

E. |альбинизм, фенилькетонурия

6. Адамда жыныспен тіркес ... беріледі.

A. |көздің түсі

B. |қан тамыры

C. |далтонизм

D. |қант ауруы

E. |альбинизм

7. Адамда X-хромосомамен тіркес ... тұқым қуалайды.

A. |полидактилия

B. |гемофилия

C. |гипертрихоз

D. |көздің түсі

E. |альбинизм

8. Хромосомалық мутация салдарынан дамитын ауру, бұл ...

A. |«Мысықша мияулау» синдромы.

B. |гемофилия.

C. |далтонизм.

D. |алькаптонурия.

E. |ахондроплазия.

9. Адамда 5-хромосоманың қысқа иінінің делециясы салдарынан ... синдромы қалыптасады.

A. |Даун

B. |альбинизм

C. |алькаптонурия

D. |гемофилия

E. |Мысықша мияулау

10. Даун синдромымен ауырган адамдарда ... хромосома болады.

A. |2п+1

B. |2п-1

C. |3п+1

D. |1п

E. |2п+2

11. Патау синдромының пайда болуы ... хромосомаға байланысты.

A. |21

ОНДҮСТИК-ҚАЗАҚСТАН MEDISINA АКАДЕМИСЫ «Оңтүстік Қазақстан медицина академиясы» АҚ	 SOUTH KAZAKHSTAN MEDICAL ACADEMY АО «Южно-Казахстанская медицинская академия»
Биология және биохимия кафедрасы Бақылау өлшеуіш күралдары	46- 55 беттің 14 беті

- B. |5
 C. |13
 D. |8
 E. |18

12. Талассемия (қаназдылықтың бір түрі) аутосомды-доминантты жолмен тұқым қуалайды және екі формада байқалады жеңіл (Aa) және ауыр (AA). Осы аурудың жеңіл формада байқалуын геннің ... қасиеті арқылы түсіндіруге болады.

- A. |аса жоғары доминаттылық
 B. |толық доминаттылық
 C. |кодоминаттылық
 D. |толымсыз доминаттылық
 E. |плейотропия

13. Эдвардс синдромының дамуы ... хромосома трисомиясына байланысты.

- A. |18
 B. |3
 C. |21
 D. |5
 E. |14

14. Клайнфельтер синдромы бар адам кариотипі ... хромосоманы құрайды.

- A. |46
 B. |45
 C. |23
 D. |44
 E. |47

15. Моносомияларға ... генотиптері тән.

- A. |XX,XY
 B. |XXX,XXY
 C. |XO,YO
 D. |XXO,XYO
 E. |XXXX,XYYU

16. Шерешевский Тернер синдромының кариотипінде ... хромосома бар.

- A. |44
 B. |45
 C. |46
 D. |27
 E. |48

17. Хромосома құрылышының өзгеруі салдарынан дамитын тұқым қуалайтын ауру, бұл ...

- A. |Шерешевский – Тернер синдромы.
 B. |Кланфельтер синдромы.
 C. |гемофилия.
 D. |«мысықша мияулау» синдромы.
 E. |Х-тризомия.

18. Фенилкетонурия ауруы кезінде ... алмасуы бұзылады.

- A. |аминқышқылдың
 B. |майлар

ОНДҮСТИК-ҚАЗАҚСТАН MEDISINA АКАДЕМИЯСЫ «Оңтүстік Қазақстан медицина академиясы» АҚ	 SOUTH KAZAKHSTAN MEDICAL ACADEMY АО «Южно-Казахстанская медицинская академия»
Биология және биохимия кафедрасы Бақылау өлшеуіш күралдары	46- 55 беттің 15 беті

- C. |глюкоза
 D. |минералдар
 E. |нуклейн қышқылдары
 19. Инбридинг, бұл - ...
 A. |айқас тозандану немесе ұрықтану.
 B. |кездейсоқ будандастыру, панмиксия.
 C. |гомозиготалықты көтеретін туыстық некелесу.
 D. |еркін будандастыру, панмиксия.
 E. |гибридизациялау.
 20. Сибс деп, шежіре құрастырудығы ... белгілейді.
 A. |шежіре құрастыруға себепші адамды
 B. |пробандты
 C. |пробандтың ата-әжелерін
 D. |пробандтың туыстарыны
 E. |бір әке-шешеден туылған балаларды+

II. Сұрақтарға жауап берініздер.

- Хромосомалық аурулар анықтамасы, олардың пайда болу механизмдері.
- Тұқым қуалауга бейім аурулар анықтамасы, олардың пайда болу механизмдері.
- Тұқым қуалауга бейім аурулардың түрлері.
- Дамудың тұа біткен ақаулықтары, пайда болу жолдары.

6 Тақырып. Тұқым қуалайтын ауруларды пренатальдық диагностикалау

- Алдын алу шараларының негізгі топтарын сипаттаңыздар:
 1)бірінші реттік алдын алу;
 2)екінші реттік алдын алу;
 3)үшінші реттік алдын алу.
 2.Скрининг бағдарламаларын жүргізуге арналған көрсеткіштерді атаңыздар.
 3.Медициналық генетикалық кеңес берудің проспективті және ретроспективті сипаттарын сипаттаңыздар.
 4.Аурулардың генетикалық тәуекелділігін есептеу принциптері қандай болады?
 5.Моногендік аурулардың генетикалық тәуекелділігін анықтау қандай болады?

1.Пренатальды диагностиканың инвазиялық емес әдістерін атандар:

- ана қанындағы сарысудың маркерлерін табу, УДЗ, баланың қанын зерттеу, аортада α-фетопротеинді табу
- Амниоцентез, фетоскопия, УДЗ
- хорион биопсиясы, қан сарысуының маркерлері
- Гаортада α-фетопротеинді табу
- Д. плацентоцентезде, фетоскопияда және қан сарысуындағы маркерлерді табу

ОҢТҮСТИК-ҚАЗАҚСТАН MEDISINA АКАДЕМИЯСЫ «Оңтүстік Қазақстан медицина академиясы» АҚ	 SOUTH KAZAKHSTAN MEDICAL ACADEMY АО «Южно-Казахстанская медицинская академия»
Биология және биохимия кафедрасы Бақылау өлшеуіш куралдары	46- 55 беттің 16 беті

2.Пренатальды диагностиканың инвазиялық әдістерін атаңдар:

- А. Кордоцентез, аортада α-фетопротеинді табу
- Б. ана қанындағы сарысудың маркерлерін табу, УДЗ, баланың қанын зерттеу, аортада α-фетопротеинді табу
- В. хорион биопсиясы, қан сарысұның маркерлері
- Г. Амниоцентез, хорион биопсиясы, кордоцентез
- Д. плацентоцентез, фетоскопия және қан сарысұндағы маркерлерді табу

3. 33 жасар әйелдің хромосома жиынтығын талдағанда, 16 хромосоманың қысқа иінінің 22 жұп хромосомага ауысқаны табылды. Бұл құбылыс қалай аталады:

- А. Инверсия
- Б. Трансдукция
- В. Транслокация
- Г. Делеция
- Д. Дефишанс

4.Амнион сұйықтығында 3 жыныс хромосомасы табылды. Бұл қандай ауру:

- А. Даун синдромы
- Б. Клайнфельтер синдромы
- В. Патау синдромы
- Г. Шерешевский-Тернер синдромы
- Д. Эдвардс синдромы

5.Хорион биопсиясында 45ХО кариотипі анықталды. Кариотиптің мұндай өзгерісі қандай ауруға тән.

- А. Патау синдромы
- Б. Даун синдромы
- В. Шерешевский-Тернер синдромы
- Г.Клайнфельтер синдромы
- Д. Эдвардс синдромы

6.Жүктіліктің 19 аптасында амнион сұйықтығында өте жоғары концентрациядағы АФП табылды. Мұндай жағдайда балада қандай патология дамуы мүмкін.

- А.Жүйке тұтігінің ашық дефектісі
- Б. Даун синдромы
- В. Шерешевский-Тернер синдромы
- Г.Патау синдромы
- Д. Амниотикалық дисфункция

ОНДҮСТИК-ҚАЗАҚСТАН MEDISINA АКАДЕМИСЫ «Оңтүстік Қазақстан медицина академиясы» АҚ	 SOUTH KAZAKHSTAN MEDICAL ACADEMY АО «Южно-Казахстанская медицинская академия»
Биология және биохимия кафедрасы Бақылау өлшеуіш куралдары	46- 55 беттің 17 беті

7 Тақырып. Мендельдік емес типтегі тұқым қуалайтын аурулар.

I. Тест сұрақтарына жауап беріңіз.

1. X-хромосомамен тіркес тұқым қуалайтын ауру:

- F. |Кайнфельтер синдромы
- G. |Даун синдромы
- H. |Шерешевский-Тернер синдромы
- I.|гемофилия, гипертрихоз, ихтиоз
- J. |далтонизм, гемофилия

2. У-хромосомамен тіркес тұқым қуалайтын ауру:

- F. |гипертрихоз, ихтиоз, саусақ аралық жарғақтардың болуы
- G. |гипертрихоз, Даун және Патау синдромы
- H. |Кайнфельтер, Патау, Даун синдромы
- I.|ихтиоз, Эдвардс, Даун синдромы
- J. |гемофилия, дальтонизм

3. Жыныс хромосомалар санының өзгеруі салдарына байланысты тұқым қуалайтын аурулар:

- F. |гемофилия, Патау, Даун синдромдары
- G. |Даун, Эдвардс синдромы, гепертрихоз
- H. |Патау, Эдвардс синдромдары
- I.|Кайнфельтер, Шерешевский-Тернер синдромдары, Х-трисомиясы
- J. |далтонизм, ихтиоз

4. Аутосомалар санының өзгеруі салдарына байланысты тұқым қуалайтын аурулар:

- F. |Даун, Патау синдромдары
- G. |Патау, гемофилия
- H. |Кайнфельтер, фенилкетонурия, альбинизм
- I.|Даун, Патау синдромы, Х, УУУ-трисомиясы
- J. |Тея-Сакс ауруы, Лежен, Эдвардс синдромы, дальтонизм

5. Ақуыздардың алмасуының бұзылуына байланысты тұқым қуалайтын аурулар:

- F. |гипертрихоз, алькаптонурия, Кайнфельтер
- G. |гемофилия, фенилькетонурия, глюкогенездер
- H. |тироzinоздар, Даун синдромы, альбинизм
- I.|гемофилия, ихтиоз, Патау синдромы
- J. |альбинизм, фенилькетонурия

6. Адамда жыныспен тіркес ... беріледі.

- F. |көздің түсі
- G. |қан тамыры
- H. |далтонизм
- I.|қант ауруы
- J. |альбинизм

7. Адамда X-хромосомамен тіркес ... тұқым қуалайды.

- F. |полидактилия
- G. |гемофилия
- H. |гипертрихоз
- I.|көздің түсі
- J. |альбинизм

8. Хромосомалық мутация салдарынан дамитын ауру, бұл ...

ONÝTÝSTIK-QAZAQSTAN MEDISINA AKADEMIASY «Оңтүстік Қазақстан медицина академиясы» АҚ	 SOUTH KAZAKHSTAN MEDICAL ACADEMY АО «Южно-Казахстанская медицинская академия»
Биология және биохимия кафедрасы	46-
Бақылау өлшеуіш күралдары	55 беттің 18 беті

F. |«Мысықша мияулау» синдромы.

G. |гемофилия.

H. |далтонизм.

I.|алькаптонурия.

J. |ахондроплазия.

9.Адамда 5-хромосоманың қысқа иінінің делециясы салдарынан ... синдромы қалыптасады.

F. |Даун

G. |альбинизм

H. |алькаптонурия

I.|гемофилия

J. |Мысықша мияулау

10. Даун синдромымен ауырған адамдарда ... хромосома болады.

F. |2п+1

G. |2п-1

H. |3п+1

I.|1п

J. |2п+2

11.Патау синдромының пайда болуы ... хросомаға байланысты.

F. |21

G. |5

H. |13

I.|8

J. |18

12.Талассемия (қаназдылықтың бір түрі) аутосомды-доминантты жолмен тұқым қуалайды және екі формада байқалады жеңіл (Aa) және ауыр (AA). Осы аурудың жеңіл формада байқалуын геннің ... қасиеті арқылы түсіндіруге болады.

F. |аса жоғары доминаттылық

G. |толық доминаттылық

H. |кодоминаттылық

I.|толымсыз доминаттылық

J. |плейотропия

13.Эдвардс синдромының дамуы ... хромосома трисомиясына байланысты.

F. |18

G. |3

H. |21

I.|5

J. |14

14.Клайнфельтер синдромы бар адам кариотипі ... хромосоманы құрайды.

F. |46

G. |45

H. |23

I.|44

J. |47

15.Моносомияларға ... генотиптері тән.

F. |XX,XY

ОҢТҮСТИК-ҚАЗАҚСТАН MEDISINA АКАДЕМИСЫ «Оңтүстік Қазақстан медицина академиясы» АҚ	 SOUTH KAZAKHSTAN MEDICAL ACADEMY АО «Южно-Казахстанская медицинская академия»
Биология және биохимия кафедрасы	46-
Бақылау өлшеудіш күралдары	55 беттің 19 беті

G. |XXX,XXY

H. |ХО,УО

I.|XXO,XHO

J. |XXXX,XUUY

16.Шерешевский Тернер синдромының кариотипінде ... хромосома бар.

F. |44

G. |45

H. |46

I.|27

J. |48

17.Хромосома құрылышының өзгеруі салдарынан дамитын тұқым қуалайтын аур, бұл ...

F. |Шершевский – Тернер синдромы.

G. |Кланфельтер синдромы.

H. |гемофилия.

I.|«мысықша мияулау» синдромы.

J. |Х-трисомия.

18.Фенилкетонурия ауруы кезінде ... алмасуы бұзылады.

F. |аминқышқылдың

G. |майлар

H. |глюкоза

I.|минералдар

J. |нуклейн қышқылдары

19.Инбридинг, бұл - ...

F. |айқас тозаңдану немесе ұрықтану.

G. |кездейсоқ будандастыру, панмиксия.

H. |гомозиготалықты қөтеретін туыстық некелесу.

I.|еркін будандастыру, панмиксия.

J. |гибридизациялау.

20.Сибс деп, шежіре құрастырудагы ... белгілейді.

F. |шежіре құрастыруға себепші адамды

G. |пробандты

H. |пробандтың ата-әжелерін

I.|пробандтың туыстарыны

J. |бір әке-шешеден туылған балаларды+

II. Сұраптарға жауап беріңіздер.

1. Хромосомалық аурулар анықтамасы, олардың пайда болу механизмдері.

2. Тұқым қуалауга бейім аурулар анықтамасы, олардың пайда болу механизмдері.

3. Тұқым қуалауга бейім аурулардың түрлері.

4. Дамудың тұа біткен ақаулықтары, пайда болу жолдары.

ОНТҮСТИК-ҚАЗАҚСТАН MEDISINA АКАДЕМІСЫ «Оңтүстік Қазақстан медицина академиясы» АҚ	 SOUTH KAZAKHSTAN MEDICAL ACADEMY АО «Южно-Казахстанская медицинская академия»
Биология және биохимия кафедрасы	46-
Бақылау өлшеуіш күралдары	55 беттің 20 беті

8 Тақырып. Адамның тұқым қуалайтын патологиясының алдын алу принциптері.
Медициналық-генетикалық кеңес беру

I. Тест тапсырмалары:

9 Тақырып. Ақыз құрылымының өзгеруіне байланысты пайда болатын моногенді аурулар.

I. Ауруларды сипаттаудың критерийлері:

1. Аурудың аталуы
2. Жалпы сипаттамасы
3. Ауру симптомы
4. Аурудың пайда болу себептері (генетикалық механизмдері)
5. Аурудың дамуына қажетті шарттар (сыртқы ортаның арнаулы факторларының ағзага әрекеті)

II. Моногенді аурулар.

Аминқышқылдарының алмасуының бұзылуының аурулары

фенилкетонурія

алкаптонурія

альбинизм

тироzinемия I типа

тироzinемия II типа

пропионовая ацидемия

метилмалоновая ацидемия

болезнь с запахом мочи кленового сиропа (msud)

фенилкетонурія (фку)

галактоземия

Көмірсүтектер алмасуының бұзылуының аурулары

мукополисахаридозI типа (синдром Гурлера;)

мукополисахаридозII типа (синдром Гунтера)

мукополисахаридозIII типа (синдром Санфилиппо)

мукополисахаридозIV типа (синдром Моркио)

мукополисахаридозVI типа (синдром Маротто-лами)

мукополисахаридозVII типа (синдром Сляя)

аспартилгликозаминурія

галактоземия

лактозный ацидоз

фруктозурія

Липидтер алмасуының бұзылуының аурулары

Болезнь Гоше

Болезнь Нимана-пика

Болезнь Тей-сакса

Синдром Фабри

наследственный дефицит печеночной липазы

гиперлипопротеинемия

ОҢТҮСТИК-ҚАЗАҚСТАН MEDISINA АКАДЕМИСЫ «Оңтүстік Қазақстан медицина академиясы» АҚ	 SOUTH KAZAKHSTAN MEDICAL ACADEMY АО «Южно-Казахстанская медицинская академия»
Биология және биохимия кафедрасы	46-
Бақылау өлшеуіш күралдары	55 беттің 21 беті

гиперхолестеринемия наследственно-семейная

липоидозы

гиперхолистеринемия (семейная)

Қанның тұқым қуалайтын аурулары

Анемия Фанкони

гемолитическая несферацитарная анемия

гемофилия a

гемофилия b

талассемия альфа

талассемия бета

серповидноклеточная анемия;

Пуриндер мен пириимидиндер алмасуның бұзылуының аурулары

Оротоваяцидурия

ксантинурия

синдром Леша-Нихана.

дефицит аденоzin-деаминазы

Металдар алмасуның бұзылуының аурулары

болезнь Вильсона—Коновалова

Гемохроматоз

Лейкоцитер аурулары

синдром Генслена

циклические нейтропении

Синдром Чедиака-Хигаси.

хроническая гранулематозная болезнь.

Жинақталу аурулары

Мукополисахаридозы

Муколипидозы

Болезнь Ниманна—Пика

Болезнь Фабри

Болезнь Гоше

Болезнь Помпе

синдром Жильбера,

Синдром Криглер-Найяра,

Порфирии

Болезнь Марфана

Микросомия

Робинова синдром

Эктродактилия

Акроцефалосиндактилия

Витилиго

ОҢТҮСТИК-ҚАЗАҚСТАН MEDISINA АКАДЕМИСЫ «Оңтүстік Қазақстан медицина академиясы» АҚ	 SOUTH KAZAKHSTAN MEDICAL ACADEMY АО «Южно-Казахстанская медицинская академия»
Биология және биохимия кафедрасы	46-
Бақылау өлшеуіш күралдары	55 беттің 22 беті

Порфирия
 Нунан синдром
 Ихтиоз
 Несиндромальная нейросенсорная тугоухость
 Олигофрения
 ахондроплазия
 хорея Хантингтона
 Гидроцефалия
 Гемофилия
 Синдром мартина-белла
 дальтонизм (красно-зелёная слепота),
 атрофия зрительных нервов,
 куриная слепота,
 врожденный гипотиреоз
 нейрофиброматоз
 миотоническая дистрофия - Россолимо-Куршмана-Штейнерта-Баттена
 Прогрессирующая мышечная дистрофия Дюшенна
 Витамин D-резистентный ра�ахит
 синдрома Элерса-Данло
 несовершенный остеогенез
 миопатии Бетлема.

10 Тақырып. Полигенді аурулар

I. Ауруларды сипаттаудың критерийлері:

1. Аурудың аталуы
2. Жалпы сипаттамасы
3. Ауру симптомы
4. Аурудың пайда болу себептері (генетикалық механизмдері)
5. Аурудың дамуына қажетті шарттар (сыртқы ортаның арнаулы факторларының ағзага әрекеті)

II. Полигенді аурулар

1. Ишемическая болезнь сердца
2. Гипертоническая болезнь
3. Язвенная болезнь желудка и двенадцатиперстной кишки
4. Сахарный диабет I типа
5. Бронхиальная астма
6. Шизофрения
7. Эпилепсия
8. Маниакально-депрессивный психоз
9. Алкоголизм
10. Олигофрения (недифференцированная
11. Дефекты невральной трубки (самая частая патология):
 · анэнцефалия (отсутствие мозговой части черепа);

ОҢТҮСТИК-ҚАЗАҚСТАН MEDISINA АКАДЕМИЯСЫ «Оңтүстік Қазақстан медицина академиясы» АҚ	 SOUTH KAZAKHSTAN MEDICAL ACADEMY АО «Южно-Казахстанская медицинская академия»
Биология және биохимия кафедрасы	46-
Бақылау өлшеуіш куралдары	55 беттің 23 беті

- энцефалоцеле (черепно-мозговая грыжа);
 - Spina bifida (спинномозговая грыжа);
 - гидроцефалия (водянка мозга);
 - порэнцефалия (отсутствие участка мозговой ткани в каком-либо месте).
12. Расщелины нёба и губы (заячья губа и волчья пасть).
13. Атрезия ануса.
14. Врождённые пороки сердца, ЖКТ и почек.
15. Врождённый вывих бедра и косолапость.
16. Атеросклероз
17. Болезни Альцгеймера
18. Аутоиммунные заболевания щитовидной железы
19. Ревматоидный артрит,
20. Цирроз печени
21. Псориаз

12. Тақырып: Адам популяциясы генетикасының негіздері.

I. Төмендегі сұрақтарға жауап беріңіздер

1. Популяцияның өзіне ғана тән статистикалық сипаттамалары
2. Популяцияның өзіне ғана тән динамикалық сипаттамалары
3. Популяциядағы филогенетикалық байланыстар
4. Тұрдің популяциялық құрылымы.
5. Оқшаулану дегеніміз не?
6. Миграция дегеніміз не?
7. Популяция динамикасы
8. Харди-Вайнберг заңы және оның медицинада қолданылуы.

II. Тест тапсырмалары

1. Эр ұрпақта жүретін қоршаған орта жағдайларына биологиялық жүйелердің бейімделу үрдісі?
 А) биологиялық эволюция
 В) генетика
 С) анатомия
 Д) салыстырмалы морфология
 Е) микробиология
2. Уақыттың көп бөлгін млрд, млн жыл алатын өзгерістер?
 А) микроэволюция
 В) гендік инженерия
 С) филетикалық эволюция
 Д) анатомия мен морфология
 Е) макроэволюция
3. Макроэволюцияның объектілері болып табылады:
 А) түрлер
 В) популяция
 С) тұқымdas, туыс

ОҢТҮСТИК-ҚАЗАҚСТАН MEDISINA АКАДЕМИЯСЫ «Оңтүстік Қазақстан медицина академиясы» АҚ	 SOUTH KAZAKHSTAN MEDICAL ACADEMY АО «Южно-Казахстанская медицинская академия»
Биология және биохимия кафедрасы Бақылау өлшеуіш күралдары	46- 55 беттің 24 беті

Д) дұрыс жауабы А мен В

Е) аталғандардың барлығы дұрыс

4. Ұақыттың қысқа мерзімінде өтетін эволюциялық өзгерістер?

А) макроэволюция

В) микроэволюция

С) гендік инженерия

Д) филетикалық эволюция

Е) дивергенция

5. Адам бұл ...?

А) биоәлеуметтік (биосоциалды) түр

В) әлеуметтік түр

С) биологиялық түр

Д) асоциалды түр

Е) аталғандардың барлығы дұрыс

6. Палеонтологиялық әдіс эволюцияның зерттеу әдістерінің бірі, ол нені зерттейді?

А) жануарлардың мінез-қылышын

В) топырақтың құрылышы мен құрамын

С) өсімдіктер мен жануарлардың қазба қалдықтарының құрылышын

Д) жердің қабаттарының жасын анықтайды

Е) қазба байлықтарын

7. Радиоактивті әдіс ... анықтайтын радиоактивті элементтердің жартылай құлдырау кезеңіне негізделген.

А) қазбалар мен жердің жасын

В) жануарлар ағзасы қалдықтарының құрлысын

С) өсімдіктер ағзасы қалдықтарының құрлысын

Д) жануарлар ағзасы қалдықтарындағы мүшелердің функциональды қызметін

Е) өсімдіктер мүшелерінің функциясы мен құрлысын

8. Тірі табигаттың тарихи дамуы дегеніміз ...?

А) микробиология

Б) альгология

С) әлеуметтану

Д) эволюция

Е) генетика

9. Берілген ағзаның барлық тұқым қуалаушы ақпаратын сақтайтын минимальды гендердің жиынтығы:

А) генотип

Б) фенотип

С) генофонд

Д) геном

Е) ген

10. Ағзаның барлық тұқым қуалаушылық ақпараты?

А) генотип

Б) фенотип

С) ген

Д) геном

ОҢТҮСТИК-ҚАЗАҚСТАН MEDISINA АКАДЕМИСЫ «Оңтүстік Қазақстан медицина академиясы» АҚ	 SOUTH KAZAKHSTAN MEDICAL ACADEMY АО «Южно-Казахстанская медицинская академия»
Биология және биохимия кафедрасы Бақылау өлшеуіш куралдары	46- 55 беттін 25 беті

E) генофонд

11. Популяцияны, оған қоса осы популяцияның гендерінің әртүрлілігін құрайтын барлық даралардың генотиптерінің жиынтығы?

- A) ген
- B) генофонд
- C) генотип
- D) геном
- E) фенотип

12. Берілген популяцияның кез келген екі дарасының еркін шағылышы

- A) ремиссия
- B) панмиксия
- C) коагуляция
- D) гермафроритизм
- E) партеногенез

13. Ұқсас фенотипті даралардың будандастырылуы?

- A) гетерогамия
- B) изогамия
- C) инбридинг
- D) дұрыс жауаптары A мен B
- E) гомогамия

14. Ағзада гетерозигаталықтың жоғарылауына әкелетін фенотиптердің будандасуы?

- A) гетерогамия
- B) гомогамия
- C) инбридинг
- D) сұрыпталған будандастыру
- E) панмиксия

15. Ағзаның гомотизациясына әкелетін жақын туыстар арасындағы будандастыру?

- A) инбридинг
- B) сұрыпталған будандастыру
- C) гетерогамия
- D) гомогамия
- E) барлық жауаптар дұрыс

16. Басқа генотипті дараларға зиянын тигізетін белгілі бір генотипті даралардың көбеюіндегі басымдылық?

- A) инбридинг
- B) сұрыпталған будандастыру
- C) гомогамия
- D) жақын туыстар арасындағы будандастыру
- E) гетерогамия

17. «Градация» терминінің мағынасы

- A) күрделену
- B) қарапайымдалу
- C) ұзару
- D) біртіндең жүру
- E) регресс

ОҢТҮСТИК-ҚАЗАҚСТАН MEDISINA АКАДЕМИЯСЫ «Оңтүстік Қазақстан медицина академиясы» АҚ	 SOUTH KAZAKHSTAN MEDICAL ACADEMY АО «Южно-Казахстанская медицинская академия»
Биология және биохимия кафедрасы Бақылау өлшеуіш куралдары	46- 55 беттің 26 беті

18. «Зоология фиолософиясы» қай ғалымның еңбегі?

- A) Пифагор
- B) Демокрит
- C) Ж.Б. Ламарк
- D) Анаксагор
- E) Теофраст

19. Ч. Дарвиннің өмір сүрген жылдары?

- A) 1644-1702
- B) 1809-1882
- C) 1882-1924
- D) 1798-1862
- E) 1811-1883

20. «Табиғи сұрыпталу - ол сәүлетші, ал тіршілік үшін құрес - оның қолындағы қалақ» деген сөздердің кім айтқан?

- A) Дарвин
- B) Шмальгаузен
- C) Берр
- D) Геккель
- E) Бюффон

21. «Ұрықтық ұқсастық» заңын кім ашты?

- A) Геккель
- B) Шмальгаузен
- C) Дарвин
- D) Гук
- E) Бэр

22. Геккель онтогенезде кезеңдердің, эволюцияның, ұрпақтардың, олардың ересек формаларының қайталануын қалай атаған?

- A) өзгеріс
- B) қайталану
- C) салыстыру
- D) күрделену
- E) рекапитуляция

23. Мүшелер бастамаларындарының өзгеруі?

- A) гетеротопия
- B) синхронизация
- C) орын ауыстыру
- D) іркіліс
- E) барлық жауаптар дұрыс

24. Онтогенез жүрісінің эволюциялық өзгеруі?

- A) эмбриогенез
- B) гетерозис
- C) гомотизация
- D) филогенез
- E) филэмбриогенез

25. Онтогенездің соңғы кезеңдеріндегі өзгерістер?

ONÝTÝSTIK-QAZAQSTAN MEDISINA AKADEMIASY «Оңтүстік Қазақстан медицина академиясы» АҚ	 SOUTH KAZAKHSTAN MEDICAL ACADEMY АО «Южно-Казахстанская медицинская академия»
Биология және биохимия кафедрасы Бақылау өлшеуіш күралдары	46- 55 беттің 27 беті

A) анаболия

B) девиация

C) архаллаксис

D) делимитация

E) инверсия

26. Ата тегімен салыстырғанда ұрпақтардың онтогенез кезеңдерінде болатын кемістіктері?

A) анаболия

B) девиация

C) архаллаксис

D) дегенерация

E) транслокация

27. Алғашқы бастамалардың өзгерістері?

A) дивергенция

B) девиация

C) архаллаксис

D) анаболия

E) конвергенция

28. Жеке бейімделушіліктің пайда болуы?

A) ароморфоз

B) идиоадаптация

C) конвергенция

D) регресс

E) дивергенция

29. «Рендомизация» терминінің мағынасы?

A) күрделену

B) жойылу

C) дұрыс жауаптар А мен В

D) қарапайымдылану

E) тегістелу (мысалы генофондтың)

30. Шағылышатын даралардың бейімделушілігінің төмендеуіне әкелетін және ата-аналарының геномдарының сәйкес келмеуімен шартталған механизмдер қалай аталады?

A) посткапитуляциялық механизмдер

B) прекапитуляциялық механизмдер

C) сыртқы жағдайлар

D) ішкі жағдайлар

E) дұрыс жауаптары В мен С

31. Кәбею уақыты әр түрлі болатын ағзаның оқшаулануы қалай аталады?

A) биотопиялық

B) хронологиялық

C) этологиялық

D) физиологиялық

E) түр ішілік

32. Ағзалардың кәбею орындары әр түрлі болатын оқшаулану қалай аталады?

A) биотопиялық

B) этологиялық

ОҢТҮСТИК-ҚАЗАҚСТАН MEDISINA АКАДЕМИЯСЫ «Оңтүстік Қазақстан медицина академиясы» АҚ	 SOUTH KAZAKHSTAN MEDICAL ACADEMY АО «Южно-Казахстанская медицинская академия»
Биология және биохимия кафедрасы	46-
Бақылау өлшеуіш күралдары	55 беттің 28 беті

С) түр ішілік

Д) механикалық

Е) хронологиялық

33. Қандай оқшаулану мүшелерінің сәйкес келмеуімен сипатталады?

А) физиологиялық

В) этиологиялық

С) биотопиялық

Д) хронологиялық

Е) экологиялық

34. Серіктестер бір-бірін әр түрлі жынысты даралар ретінде қабылдамайтын оқшаулану түрі?

А) хронологиялық

В) физиологиялық

С) этиологиялық

Д) биотопиялық

Е) зоологиялық

35. Ағзаның дамуын біртұтас жүйенің дамуы ретінде анықтайтын молекулалық деңгейдегі корреляция?

А) эргоникалық

В) экологиялық

С) этиологиялық

Д) геномдық

Е) морфологиялық

36. Көпжасушалы жануарлардың кеңістіктегі құрылымының құрылудында қолданылған морфогенездердің беріктігін қамтамасыз ететін корреляция?

А) морфогенетикалық

В) геномдық

С) эргоникалық

Д) экологиялық

Е) биологиялық

37. Ағзаның жүйе тармақтарымен қызметтік байланысының барлық кешенін көрсететін корреляциялар.

А) генеомдық

В) эргоникалық

С) морфогенетикалық

Д) физиологиялық

Е) биологиялық

38. Ағзаның тұқым қуалаушылығы ерекшеліктерінің кешені?

А) генотип

В) фенотип

С) геном

Д) ген

Е) генофонд

39. Генотиптен басқа, хромосома мен жасуша ядроның үйымдасуын қосқанда дара ағзасының толық құрылуды қалай аталаады?

А) генотип

ОҢТҮСТИК-ҚАЗАҚСТАН MEDISINA AKADEMIASY «Оңтүстік Қазақстан медицина академиясы» АҚ	 SOUTH KAZAKHSTAN MEDICAL ACADEMY АО «Южно-Казахстанская медицинская академия»
Биология және биохимия кафедрасы	46-
Бақылау өлшеудіш күралдары	55 беттің 29 беті

- В) ген
- С) фенотип
- Д) геном
- Е) генофонд

40. Экспрессивтілік пен пенетранттылық термині қандай ғалыммен ұсынылған?

А) Тимофеев-Ресовскимен

В) Павловпен

С) Геккельмен

Д) Бэрмен

Е) Шмальгаузенмен

41. Берілген дарада мутацияның фенотиптік дәрежеде көрінуі?

А) сұлулық

В) көріктілік

С) пенетранттылық

Д) барлық жауаптар дұрыс

Е) экспрессивтілік

42. Мутациялық өзгергіштікке деген фенотиптің тұрақтылығын сипаттайтын бойлау қабілеті.

А) экспрессивтілік

В) ұмтылушылық

С) қабылдаушылық

Д) пенетранттылық

Е) дұрыс жауаптары А мен С

43. Генотиптің өзгеруінсіз қоршаған орта әсерінен фенотипті өзгертуі мүмкін шектеулер?

А) реакция нормасы

В) рецессивтілік

С) кенәйтілген қабілеттілік

Д) шектеулілік

Е) шыдамдылық

44. Бірнеше ұрпақта сақталатын модификациялар?

А) тұқым қуалаушылық

В) «созылмалы модификациялар»

С) көп уақытты алатын

Д) дұрыс жауаптары А мен С

Е) үнемі жүретін

45. Бейімделмеген, қоршаған орта жағдайлары – мутацияның фенокопиясы өзгергенде пайда болатын реакциялар.

А) экспрессивтілік

В) бейімделушілік

С) морфоздар

Д) көріну

Е) пенетранттылық

46. Элементарлы әволюциялар ділінші болып табылады?

А) популяция

В) түр

С) туыс

ONTUSTIK-QAZAQSTAN MEDISINA AKADEMIASY «Оңтүстік Қазақстан медицина академиясы» АҚ	 SOUTH KAZAKHSTAN MEDICAL ACADEMY АО «Южно-Казахстанская медицинская академия»
Биология және биохимия кафедрасы Бақылау өлшеуіш күралдары	46- 55 беттің 30 беті

Д) тұқымdas

Е) отряд

47. Бір-бірімен шағылысусы, сол түрдің ұқсас ағзалар тобы дараларынан қарағанда жиі кесдесетін гетерозиготалық ағзалар тобы?

А) туыс

В) популяция

С) отряд

Д) тұқымdas

Е) түр

48. Мінез құлқы бойынша тығыз байланыста болатын бірнеше туыстық даралардан тұратын арыстандардың ірі бірлестіктері?

А) клан

В) колония

С) үйір

Д) прайд

Е) табын

49. Өлі табиғат жағдайларының ағзаларға әсері ... факторларға жатады.

А) абиотикалық

В) басқа түрлердің даралану

С) өз түрлерінің даралану

Д) сыртқы

Е) ішкі

50. Жылдың қолайсыз маусымдарында экологиялық жағдайлардың бұзылуынан болатын жойылу?

А) жыл сайын жойылу

В) маусымдық жойылу

С) үнемі жойылу

Д) ересек даралардың жойылуы

Е) барлық жауаптар дұрыс

<p>ОНДҮСТИК-ҚАЗАҚСТАН MEDISINA AKADEMIASY</p> <p>«Оңтүстік Қазақстан медицина академиясы» АҚ</p>		<p>SOUTH KAZAKHSTAN MEDICAL ACADEMY</p> <p>АО «Южно-Казахстанская медицинская академия»</p>
Биология және биохимия кафедрасы Бақылау өлшеуіш күралдары		46- 55 беттің 31 беті

<p>ОНДҮСТИК-ҚАЗАҚСТАН MEDISINA AKADEMIASY</p> <p>«Оңтүстік Қазақстан медицина академиясы» АҚ</p>		<p>SOUTH KAZAKHSTAN MEDICAL ACADEMY</p> <p>АО «Южно-Казахстанская медицинская академия»</p>
Биология және биохимия кафедрасы Бақылау өлшеуіш күралдары		46- 55 беттің 32 беті