

ОҢТҮСТІК-ҚАЗАҚСТАН MEDISINA AKADEMIASY «Оңтүстік Қазақстан медицина академиясы» АҚ		SOUTH KAZAKHSTAN MEDICAL ACADEMY АО «Южно-Казахстанская медицинская академия»
Кафедра биологии и биохимии	46/	
Методические указания для самостоятельной работы обучающихся	1стр из 1	

МЕТОДИЧЕСКИЕ УКАЗАНИЯ ДЛЯ САМОСТОЯТЕЛЬНОЙ РАБОТЫ ОБУЧАЮЩИХСЯ

Дисциплина: «Молекулярная биология с основой медицинской генетики»

Код дисциплин: MBOMG 1203

Название ОП: 6В10106 – «Фармация»

Объем учебных часов\кредитов:90ч/3кредит

Курс и семестр изучения: 1-І

Объем самостоятельной работы

Шымкент 2024 г.



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

Протокол № 13 от « 30 » 05 2024 г.

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

ОҢТҮСТІК-ҚАЗАҚСТАН MEDISINA AKADEMIASY «Оңтүстік Қазақстан медицина академиясы» АҚ	 SOUTH KAZAKHSTAN MEDICAL ACADEMY АО «Южно-Казахстанская медицинская академия»
Кафедра биологии и биохимии	46/
Методические указания для самостоятельной работы обучающихся	1стр из 1

№1.1

1. Тема: Структура и функции белка. Фолдинг белка. Шапероны и их функции в клетке

2. Цель: Изучить строение и функции белка. Процесс фолдинга белков и роль шаперонов в образовании пространственной конформации, сортировке и модификации белков. Изучение процессов биосинтеза белка и свойств генетического кода

3. Задания:

1. Определение понятия белков
2. Структурная организация белка: структура и виды аминокислот, определение и сущность пептидной связи
3. Первичная, вторичная, третичная и четвертичная структуры белка.
4. Фолдинг белков. Ферменты фолдинга. Классификация белков.
5. Основные функции белков.
6. Виды белков – белок р53, его строение и роль в регуляции клеточных процессов.
7. Определение понятия фолдинга белков.
8. Механизмы фолдинга белков.
9. Шапероны, определение, функции и классификация.
10. Сортировка и модификация белков в органоидах клетки.
11. Фолдазы. Определение и функции.
12. Что такое рефолдинг?

4. Форма выполнения/оценивания: Презентация, реферат, глоссарий

5. Критерии выполнения: представлены на стр.18-22 силлабуса

6. Срок сдачи: 1-2 неделя

7. Литература: см. приложение.

8. Контроль:

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

№2.1

1. Тема: Биосинтез белка. Трансляция РНК. Типы РНК. Строение и функции

2. Цель: Дать представление об особенностях строения разных видов РНК и процессе их созревания.

3. Задания:

1. Определение понятия трансляции ДНК
2. Генетический код и его свойства
3. Рибосомы строение, центры рибосом и их функции
4. Активизация аминокислот
5. Инициация трансляции. Факторы инициации
6. Элонгации трансляции. Факторы элонгации
7. Терминация трансляции. Факторы терминации
8. Полисомы
9. Ингибиторы трансляции

ОҢТҮСТІК-ҚАЗАҚСТАН MEDISINA AKADEMIASY «Оңтүстік Қазақстан медицина академиясы» АҚ		SOUTH KAZAKHSTAN MEDICAL ACADEMY АО «Южно-Казахстанская медицинская академия»
Кафедра биологии и биохимии		46/
Методические указания для самостоятельной работы обучающихся		1стр из 1

10. Общий план строения РНК.
11. Отличие молекулы РНК от молекулы ДНК.
12. Функциональные участки мРНК.
13. Первичная, вторичная и третичная структура тРНК.
14. Особенности синтеза РНК.

4. Форма выполнения/оценивания: Презентация, реферат, глоссарий,

5. Критерии выполнения: представлены на стр.18-22 силлабуса

6. Сроки сдачи: 2 неделя

7. Литература: см. приложение.

8.Контроль:

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

№3.1

1. Тема: Моногенные заболевания, возникающие вследствие изменения структуры белка.

2. Цель: Описание молекулярно-генетических механизмов патогенеза моногенных заболеваний.

3. Задания:

1. Введение
2. Состояние белкового обмена в норме
3. Изменение белкового баланса в процессе индивидуального развития
4. Изменение белкового обмена при патологических состояниях.

4. Форма выполнения/оценивания: Презентация, реферат, глоссарий

5. Критерии выполнения: представлены на стр.18-22 силлабуса

6. Сроки сдачи - 3 неделя

7. Литература: см. приложение.

8.Контроль:

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

ОҢТҮСТІК-ҚАЗАҚСТАН MEDISINA AKADEMIASY «Оңтүстік Қазақстан медицина академиясы» АҚ	 SOUTH KAZAKHSTAN MEDICAL ACADEMY АО «Южно-Казахстанская медицинская академия»
Кафедра биологии и биохимии	46/
Методические указания для самостоятельной работы обучающихся	1стр из 1

№3.2

1. Тема: Моногенные болезни с нетрадиционным типом наследования.

Определение, причины, классификация, клинические признаки, типы наследования

2. Цель: Описание молекулярно-генетических механизмов патогенеза моногенных заболеваний.

3. Задания:

1. Определение понятия моногенных болезней с нетрадиционным типом наследования.

2. Классификация моногенных болезней.

3. Болезни геномного импринтинга 4. Болезни экспансии.

5. Болезни однородительских дисомий. 6. Болезни динамических мутаций.

7. Болезни соматических рекомбинаций.

4. Форма выполнения/оценивания: Презентация, реферат, глоссарий

5. Критерии выполнения: представлены на стр.18-22 силлабуса

6. Сроки сдачи - 3 неделя

7. Литература: см. приложение.

8. 8.Контроль:

1. Ответы на тестовые вопросы.

2. Решение ситуационных задач.

3. Заполнение карточек по теме.

4. Ответы на устные вопросы.

№4.1

1. Тема: Трансгеноз. Трансгенные организмы, применение в фармации и медицине. Молекулярно-генетические методы исследования в медицине и фармации.

2. Цель: Описание способов создания и трансгенных организмов, применение в фармации и медицине, ознакомление с методами молекулярно-генетического исследования наследственных болезней.

3. Задания:

1. Создание рекомбинативной ДНК.

2. Этапы трансгеноза.

3. Трансгенные организмы

4. Способы и методы применения в фармации и медицине.

5. Молекулярно-генетические методы исследования:

а) молекулярное клонирование б) ПЦР

в) секвенирование б. Генные технологии

7. Биотехнологии

8. Трансгенные организмы. Определение и методы получения

4. Форма выполнения/оценивания: Презентация, реферат, глоссарий

5. Критерии выполнения: представлены на стр.18-22 силлабуса

6. Сроки сдачи - 4 неделя

7. Литература: см. приложение.

ОҢТҮСТІК-ҚАЗАҚСТАН MEDISINA AKADEMIASY «Оңтүстік Қазақстан медицина академиясы» АҚ		SOUTH KAZAKHSTAN MEDICAL ACADEMY АО «Южно-Казахстанская медицинская академия»
Кафедра биологии и биохимии		46/
Методические указания для самостоятельной работы обучающихся		1стр из 1

8. 8.Контроль:

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

№4.2

1. Тема: Методы изучения генетики человека

2. Цель: Знакомство с методами исследования генетики человека.

3. Задания:

1. Особенности изучения генетики человека.
2. Методы изучения генетики человека:
 - цитологический
 - близнецовый
 - дерматоглифики и пальмоскопии
 - генетика - соматических клеток
 - популяционное – статический
 - биохимический
 - генеалогический
3. Символы, используемые при составлении родословных
4. Принцип анализа родословных: наследование аутосомное и рецессивное, сцепленное с полом.

4. Форма выполнения/оценивания: Презентация, реферат, глоссарий

5. Критерии выполнения: представлены на стр.18-22 силлабуса

6. Сроки сдачи - 4 неделя

7. Литература: см. приложение.

8. 8.Контроль:

1. Ответы на тестовые вопросы.
2. Решение ситуационных задач.
3. Заполнение карточек по теме.
4. Ответы на устные вопросы
5. Оценка составления и анализа родословной больных

№5.1

1. Тема: Профилактика наследственной патологии. Генетические основы.

2. Цель: изучение современных методов профилактики наследственных болезней.

3. Задания:

1. Генетические основы профилактики наследственных болезней:
 - первичная профилактика
 - вторичная профилактика
 - третичная профилактика
 - управление экспрессией генов
 - элиминация эмбрионов и плодов с наследственной патологией

ОҢТҮСТІК-ҚАЗАҚСТАН MEDISINA AKADEMIASY «Оңтүстік Қазақстан медицина академиясы» АҚ	 SOUTH KAZAKHSTAN MEDICAL ACADEMY АО «Южно-Казахстанская медицинская академия»
Кафедра биологии и биохимии	46/
Методические указания для самостоятельной работы обучающихся	1стр из 1

- - планирование семьи
- охрана окружающей среды

4. Форма выполнения/оценивания: Презентация, реферат, глоссарий

5. Критерии выполнения: представлены на стр.18-22 силлабуса

6. Сроки сдачи - 5 неделя

7. Литература: см. приложение.

8. Контроль:

1. Ответы на тестовые вопросы.
2. Решение ситуационных задач.
3. Заполнение карточек по теме.
4. Ответы на вопросы, указанные в заданиях.

№5.2

1. Тема: Пренатальная диагностика. Медико-генетическое консультирование

2. Цель: изучение основ пренатальной диагностики и медико-генетического консультирования.

3. Задания:

1. Медико-генетическое консультирование
2. Пренатальная диагностика:
 - скрининг беременных на основе определения биохимических маркеров
 - инвазивные методы:
 - амниоцентез
 - кордоцентез
 - хорион- и плацентобиопсия
 - не инвазивные методы:
 - УЗИ
4. Доклиническая диагностика

4. Форма выполнения: Презентация, реферат, глоссарий

5. Критерии выполнения: представлены на стр.18-22 силлабуса

6. Сроки сдачи - 5 неделя

7. Литература: см. приложение.

8. Контроль:

1. Ответы на тестовые вопросы.
2. Решение ситуационных задач.
3. Заполнение карточек по теме.
4. Ответы на вопросы, указанные в заданиях.

№6.1

1. Тема: Хромосомные болезни. Этиология и классификация. Проявления хромосомных аномалий в онтогенезе

2. Цель: изучение этиологии, патогенеза и эпидемиологии хромосомных болезней.

3. Задания:

ОҢТҮСТІК-ҚАЗАҚСТАН MEDISINA AKADEMIASY «Оңтүстік Қазақстан медицина академиясы» АҚ	 SKMA -1979-	SOUTH KAZAKHSTAN MEDICAL ACADEMY АО «Южно-Казахстанская медицинская академия»
Кафедра биологии и биохимии	46/	
Методические указания для самостоятельной работы обучающихся	1стр из 1	

1. Классификация хромосомных болезней, согласно механизма их возникновения.
2. Этиология, клиника и генетика синдрома, обусловленного моносомией по X-хромосоме
3. Главные черты клинической картины
4. Этиология, клиника и генетика болезней, обусловленных полисомией по X-хромосомам у женщин и мужчин
5. Клиника и генетика
6. Этиология, клиника и генетика синдромов, обусловленных моносомией по аутосомам.
- 4. Форма выполнения/оценивания:** Презентация, реферат, глоссарий
- 5. Критерии выполнения:** представлены на стр.18-22 силлабуса
- 6. Сроки сдачи - 6 неделя**
- 7. Литература: см. приложение.**
- 8. Контроль:**
 1. Ответы на тестовые вопросы.
 2. Решение ситуационных задач.
 3. Заполнение карточек по теме.
 4. Ответы на вопросы, указанные в заданиях.

№6.2

- 1. Тема:** Болезни с нетрадиционными типами наследования: материнское наследование, генетический импринтинг, геномный импринтинг, экспансия тринуклеотидных повторов
- 2. Цель:** изучение этиологии, патогенеза и эпидемиологии заболеваний, обусловленных экспансией тринуклеотидных повторов (хорея Гентингтона, миопатическая дистрофия Курш-ман-Штейнперт-Баттена, митохондриальных болезней (синдром MELAS))
- 3. Задания:**
 1. Определение понятия болезней с нетрадиционными типами наследования.
 2. Этиология и классификация болезней с нетрадиционными типами наследования:
 - болезни, наследуемые сцеплено с полом
 - митохондриальные болезни
 - болезни геномного импринтинга
 - болезни экспансии тринуклеотидных повторов
 - прионные болезни
 3. Этиология заболеваний, обусловленных экспансией тринуклеотидных повторов (хорея Гентингтона, миопатическая дистрофия Куршман-Штейнперт-Баттена,
 4. Главные черты клинической картины
 5. Клиника и генетика коллагенопатий
 6. Этиология митохондриальных болезней (синдром Кернс-Сейра, синдром множественных делеций мтДНК)
 7. Главные черты клинической картин
 8. Клиника и генетика

ОҢТҮСТІК-ҚАЗАҚСТАН MEDISINA AKADEMIASY «Оңтүстік Қазақстан медицина академиясы» АҚ	 SKMA -1979-	SOUTH KAZAKHSTAN MEDICAL ACADEMY АО «Южно-Казахстанская медицинская академия»
Кафедра биологии и биохимии	46/	
Методические указания для самостоятельной работы обучающихся	1стр из 1	

9. Эпидемиология

10. Этиология болезней геномного импринтинга

11. Общие закономерности патогенеза: на молекулярном, клеточном, органном и организменном уровнях

12. Главные черты клинической картины

4. Форма выполнения/оценивания: Презентация, реферат, глоссарий

5. Критерии выполнения: представлены на стр.18-22 силлабуса

6. Сроки сдачи - 6 неделя

7. Литература: см. приложение.

8. Контроль:

1. Ответы на тестовые вопросы.

2. Решение ситуационных задач.

3. Заполнение карточек по теме.

4. Ответы на вопросы, указанные в заданиях.

№7

1. Тема: Рубежный контроль. Коллоквиум по разделу «Молекулярная биология»

2. Цель: Оценить уровень знаний студентов по курсу «Молекулярная биология»

3. Задания:

1. Белки. Определение, виды и функции.

2. Аминокислоты. Строение, разнообразие радикалов и образуемые или связи: гидрофобные, гидрофильные, водородные, ионные и вандервальсовы

3. Пептидная связь

4. Уровни структуры белков: а) первичная структура, б) вторичная структура: α -спираль, β -структура, в) третичная структура, г) четвертичная структура

5. Факторы определяющие пространственную структуру

6. Лиганды

7. Фолдинг белка – посттрансляционная модификация белка

8. Факторы фолдинга: шапероны и фолдазы

9. Антишапероны – прионы

10. Нуклеиновые кислоты. Определение, виды и функции: а) нуклеотиды – мономеры нуклеиновых кислот. Строение и виды, б) принцип соединения нуклеотидов в цепи, в) – принципы строения и пространственная структура, г) РНК. Типы РНК. Строение и функции, д) отделы ДНК, ж) фракции ДНК.

11. Типы переноса генетической информации: общий, специализированный, запрещенный. Основная догма молекулы биологии

12. Биосинтез нуклеиновых кислот: репликация ДНК, транскрипция ДНК: этапы, факторы

13. Биосинтез белка – трансляция РНК: этапы, факторы

14. Рибосомы. Строение и функциональные центры. Полисомы 15. Генетический аппарат клетки. Гены, тонкая структура, классификация

16. Структура генов эукариот и прокариот

17. Понятие о геноме. Геном эукариот, прокариот человека

ОҢТҮСТІК-ҚАЗАҚСТАН MEDISINA AKADEMIASY «Оңтүстік Қазақстан медицина академиясы» АҚ	 SKMA -1979-	SOUTH KAZAKHSTAN MEDICAL ACADEMY АО «Южно-Казахстанская медицинская академия»
Кафедра биологии и биохимии	46/ 1стр из 1	
Методические указания для самостоятельной работы обучающихся		

18. Регуляция активности генов эукариот и прокариот
19. Мутации. Классификация мутации. Мутагенез. Виды мутагенеза. Мутагенные факторы. Антимутационные механизмы. Репарация ДНК
20. Биомембраны. Молекулярное строение и функции
21. Структура и функции клеточных органелл
22. Молекулярные механизмы внутриклеточного транспорта: везикулярный и трансмембранный транспорт веществ
23. Межклеточные контакты, адгезия, внеклеточный матрикс
24. Клеточный цикл. Периоды: G₁, G₂, S₁, M
25. Митоз. Фазы и биологическое значение
26. Молекулярные механизмы регуляции клеточного цикла
27. Молекулярно – генетические методы и их применение в медицине. Генно-инженерные технологии

4. Формы выполнения/оценивания: Коллоквиум по теме «Молекулярная биология»

5. Критерии выполнения: представлены на стр.18-22 силлабуса

6. Сроки сдачи - 7 неделя

7. Литература: см. приложение.

8. Контроль:

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

№8.1

1. Тема: Молекулярные механизмы старения

2. Цель: изучение молекулярно-генетических теории старения

3. Задания:

1. Старость – это этап постэмбрионального онтогенеза
2. Теории старения: обзор
3. Основные молекулярно – генетические теории старения
4. Выводы.

4. Форма выполнения: Презентация, реферат, глоссарий

5. Критерии выполнения: представлены на стр.18-22 силлабуса

6. Сроки сдачи - 8 неделя

7. Литература: см. приложение.

8. Контроль:

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

ОҢТҮСТІК-ҚАЗАҚСТАН MEDISINA AKADEMIASY «Оңтүстік Қазақстан медицина академиясы» АҚ		SOUTH KAZAKHSTAN MEDICAL ACADEMY АО «Южно-Казахстанская медицинская академия»
Кафедра биологии и биохимии	46/	
Методические указания для самостоятельной работы обучающихся	1стр из 1	

№8.2

1. Тема: Молекулярные механизмы регуляции экспрессии генов прокариот и эукариот

2. Цель: Дать представление о схеме строения и работе оперонов у прокариот и регуляции активности генов у эукариот.

3. Задания:

1. Общие схемы строения оперонов;
2. Лактозный оперон – пример индуцибельного оперонов;
3. Триптофановый оперон – пример репрессибельных оперонов;
4. Транскрипционная, посттранскрипционная регуляция активности генов эукариот

4. Форма выполнения/оценивания: Презентация, реферат, глоссарий

5. Критерии выполнения: представлены на стр.18-22 силлабуса

6. Сроки сдачи -8 неделя

7. Литература: см. приложение.

8. Контроль:

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

№9.1

1. Тема: Основные понятия генетики и о кариотипе. Хромосомы. Уровни организации хромосом. Кариотип

2. Цель: Изучение терминологических основ генетики, изучение структуры и уровней организации хромосом, кариотипа и различных видов их классификации у человека

3. Задания:

Дать определение и содержание терминам:

1. доминантность и рецессивность,
2. гомо- и гетерозиготность,
3. гибридологический метод,
4. I, II, III поколения гибридов
5. гены: аллельные и неаллельные
6. генотип и фенотип,
7. изменчивость и наследственность,
8. наследование, типы наследования: аутосомное и сцепленное с полом
9. чистые гаметы
10. Определение понятие хромосомы
11. Нуклеосомная организация хромосом. Интерфазная хромосома
12. Химический состав и структура метафазной хромосомы
13. Уровни организации хромосом в динамике клеточного цикла
14. Политенные хромосомы.
15. Хромосомы типа.
16. Кариотип человека. Определение и структура.
17. Характеристика кариотипа согласно Парижской классификации

ОҢТҮСТІК-ҚАЗАҚСТАН MEDISINA AKADEMIASY «Оңтүстік Қазақстан медицина академиясы» АҚ	 SKMA -1979-	SOUTH KAZAKHSTAN MEDICAL ACADEMY АО «Южно-Казахстанская медицинская академия»
Кафедра биологии и биохимии	46/	
Методические указания для самостоятельной работы обучающихся	1стр из 1	

18. Характеристика кариотипа согласно Денверской классификации, комплиментарность, полимерия, эпистаз

4. Форма выполнения/оценивания: Презентация, реферат, глоссарий

5. Критерии выполнения: представлены на стр.18-22 силлабуса

6. Сроки сдачи - 9 неделя

7. Литература: см. приложение.

8. Контроль:

1. Ответы на тестовые вопросы.

2. Решение ситуационных задач.

3. Заполнение карточек по теме.

4. Ответы на устные вопросы.

№9.2

1. Тема: Закономерности наследования признаков. Сцепленное наследование. Закон Моргана. Наследование сцепленное с полом

2. Цель: Изучить основные типы наследования, ознакомиться с закономерностями наследования признаков, установленные Г. Менделем.

3. Задания:

1. Роль Т. Моргана в открытии основных законов хромосомной теории наследственности.

2. Закон Т. Моргана

3. Принципы хромосомной теории наследственности

4. Сцепленное наследование.

5. Наследование сцепленное с полом

4. Форма выполнения: Презентация, реферат, глоссарий

5. Критерии выполнения: представлены на стр.18-22 силлабуса

6. Сроки сдачи -9 неделя

7. Литература: см. приложение.

8. Контроль:

1. Ответы на тестовые вопросы.

2. Решение ситуационных задач.

3. Заполнение карточек по теме.

4. Ответы на устные вопросы.

№10.1

1. Тема: Генетический аппарат вирусов. Нано-биотехнология. Фармацевтическая биотехнология.

2. Цель: Описать геномы ДНК-содержащих и РНК-содержащих вирусов. Описание сути био-нано-технологии и применение их в медицине

3. Задания:

1. Вирусы. Строение ДНК – вирусов и РНК – вирусов

2. Примеры строения вирусов СПИД, гриппа, гепатита, полиомиелит, онковирусов.

3. Геномы вирусов

4. Процессы нано-биотехнологии,

ОҢТҮСТІК-ҚАЗАҚСТАН MEDISINA AKADEMIASY «Оңтүстік Қазақстан медицина академиясы» АҚ	 SKMA -1979-	SOUTH KAZAKHSTAN MEDICAL ACADEMY АО «Южно-Казахстанская медицинская академия»
Кафедра биологии и биохимии	46/	
Методические указания для самостоятельной работы обучающихся	1стр из 1	

5. Основные этапы биотехнологических процессов.
6. Клиническая (фармацевтическая) биотехнология.
- 4. Форма выполнения/оценивания:** Презентация, реферат, глоссарий
- 5. Критерии выполнения:** представлены на стр.18-22 силлабуса
- 6. Сроки сдачи** - 10 неделя
- 7. Литература:** см. приложение.
- 8.Контроль:**

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

№10.2

1. Тема: Фармакогенетика. Реакция наследственного аппарата человека на прием лекарственных препаратов

2. Цель: Описание молекулярно-генетических механизмов реакции организма на прием некоторых лекарственных средств. Описание и распространение болезней, вызванных приемом лекарств

3. Задания:

1. Определение понятия фармакогенетики и фармакогеномики
2. Метаболизмы лекарств
3. Взаимодействие «пища-медикамент»
4. Заболевания, вызванные лекарствами
5. Распространение наследственных болезней в РК
6. Основные проблемы фармакотерапии
7. Современные концепции экологической генетики

4. Форма выполнения/оценивания: Презентация, реферат, глоссарий

5. Критерии выполнения: представлены на стр.18-22 силлабуса

6. Сроки сдачи - 10 неделя

7. Литература: см. приложение.

8.Контроль:

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

№11.1

1. Тема: Основы популяционной генетики. Эволюционные факторы в популяции людей

2. Цель: Изучение генетических процессов в популяции, генетического полиморфизма как явления, демонстрирующего изменчивость популяции

3. Задания:

1. Популяция, определение

ОҢТҮСТІК-ҚАЗАҚСТАН MEDISINA AKADEMIASY «Оңтүстік Қазақстан медицина академиясы» АҚ	 SKMA -1979-	SOUTH KAZAKHSTAN MEDICAL ACADEMY АО «Южно-Казахстанская медицинская академия»
Кафедра биологии и биохимии	46/	1стр из 1
Методические указания для самостоятельной работы обучающихся		

2. Экологическая структура популяции
 3. Генетическая структура популяции
 4. Элементарные эволюционные факторы
 5. Структура человеческой популяции, её характеристика и типы: менделевская, демы, изоляты
 6. Закон Харди-Вайнберга и его значение для медицины
 7. Генетический полиморфизм – характеристика генетического разнообразия популяции.
 8. Виды генетического полиморфизма: адаптационный и сбалансированный
 9. Генетический груз - источник появления рецессивных аллелей
 10. Геногеография наследственных болезней
- 4. Форма выполнения/оценивания:** Презентация, реферат, глоссарий
- 5. Критерии выполнения:** представлены на стр.18-22 силлабуса
- 6. Сроки сдачи -11 неделя**
- 7. Литература: см. приложение.**
- 8.Контроль:**
1. Ответы на тестовые вопросы.
 2. Решение ситуационных задач.
 3. Заполнение карточек по теме.
 4. Ответы на устные вопросы

№11.2

1. **Тема:** Основы популяционной генетики. Генетический полиморфизм
 2. **Цель:** Изучение генетических процессов в популяции, генетического полиморфизма как явления, демонстрирующего изменчивость популяции
 3. **Задания:**
 1. Популяция, определение
 2. Экологическая структура популяции
 3. Генетическая структура популяции
 4. Элементарные эволюционные факторы
 5. Структура человеческой популяции, её характеристика и типы: менделевская, демы, изоляты
 6. Закон Харди-Вайнберга и его значение для медицины
 7. Генетический полиморфизм – характеристика генетического разнообразия популяции.
 8. Виды генетического полиморфизма: адаптационный и сбалансированный
 9. Генетический груз источник появления рецессивных аллелей
 10. Геногеография наследственных болезней
- 4. Форма выполнения/оценивания:** Презентация, реферат, глоссарий
- 5. Критерии выполнения:** представлены на стр.18-22 силлабуса
- 6. Сроки сдачи - 11 неделя**
- 7. Литература: см. приложение**
- 8.Контроль:**

ОҢТҮСТІК-ҚАЗАҚСТАН MEDISINA AKADEMIASY «Оңтүстік Қазақстан медицина академиясы» АҚ	 SKMA -1979-	SOUTH KAZAKHSTAN MEDICAL ACADEMY АО «Южно-Казахстанская медицинская академия»
Кафедра биологии и биохимии	46/	
Методические указания для самостоятельной работы обучающихся	1стр из 1	

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

№12.1

1. Тема: Основы экогенетики человека. Определение понятия биотрансформации. Этапы биотрансформации ксенобиотиков. Оксидативный стресс. Гены биотрансформации

2. Цель: Описание основных этапов биотрансформации ксенобиотиков

3. Задания:

1. Экогенетика, предмет и задачи
2. Наследственно – обусловленные реакции организма на действие среды
3. Реакция организма на пищевые вещества
4. Реакция организма на физические, биологические факторы
5. Определение понятия биотрансформации
6. Этапы биотрансформации ксенибиотиков
7. Оксидативный стресс. Гены биотрансформации.

4. Форма выполнения/оценивания: Презентация, реферат, глоссарий

5. Критерии выполнения: представлены на стр.18-22 силлабуса

6. Сроки сдачи - 12 неделя

7. Литература: см. приложение.

8. Контроль:

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

№12.2

1. Тема: Основы фармацевтической биотехнологии. Биотехнология антибиотиков, вакцины и моноклиальных антител и др.

2. Цель: изучение основ биотехнологии применяемых в фармации.

3. Задания:

1. Общие представления о биотехнологии
2. Биологические системы, используемые в биотехнологии
3. Лекарственные средства получаемые на основе рекомбинантных микроорганизмах
4. Иммуобилизованные ферменты
5. Препараты нормофлоры

Биопрепараты растительного происхождения

4. Форма выполнения/оценивания: Презентация, реферат, глоссарий

5. Критерии выполнения: представлены на стр.18-22 силлабуса

6. Сроки сдачи – 12 неделя

7. Литература: см. приложение.

ОҢТҮСТІК-ҚАЗАҚСТАН MEDISINA AKADEMIASY «Оңтүстік Қазақстан медицина академиясы» АҚ		SOUTH KAZAKHSTAN MEDICAL ACADEMY АО «Южно-Казахстанская медицинская академия»
Кафедра биологии и биохимии		46/
Методические указания для самостоятельной работы обучающихся		1стр из 1

8.Контроль:

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

№13.1

1.Тема: Методы лабораторной диагностики наследственных болезней. Методы профилактики наследственных болезней

2.Цель: Изучение содержания методов лабораторной диагностики наследственных болезней; изучение методов профилактики наследственных болезней

3.Задания:

1. Метод кариотипирования
2. Цитогенетический метод
3. Молекулярно – цитогенетический метод: Fish – метод
4. Биохимические методы
5. Имунно – гистохимический метод
6. Методы ДНК – диагностики и косвенные
7. Описать методы пренатальной диагностики: А) амниоцентез
Б) кордоцентез
В) биопсия хориона Г) УЗИ
8. Медико – генетическое консультирование
9. ДНК - диагностика

4. Форма выполнения/оценивания: Презентация, реферат, глоссарий

5. Критерии выполнения: представлены на стр.18-22 силлабуса

6. Сроки сдачи -13 неделя

7. Литература: см. приложение.

8.Контроль:

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

№14.1

1. Тема: Современные молекулярно-генетические методы в фармации

2. Цель: изучение содержания и применения молекулярно – генетических методов в медицине

3. Задания:

1. Определение понятия молекулярно- генетических методов исследования.
2. Этапы получения образцов ДНК (РНК): выделение ДНК, рестрикция ДНК, амплификация ДНК.
3. Методы ПЦР, гибридизации ДНК-зондов, клонирование ДНК, секвенирование и др.

ОҢТҮСТІК-ҚАЗАҚСТАН MEDISINA AKADEMIASY «Оңтүстік Қазақстан медицина академиясы» АҚ	 SKMA -1979-	SOUTH KAZAKHSTAN MEDICAL ACADEMY АО «Южно-Казахстанская медицинская академия»
Кафедра биологии и биохимии	46/	1стр из 1
Методические указания для самостоятельной работы обучающихся		

4. Методы изучения ДНК

5 Прямые методы изучения ДНК

6 Косвенные методы диагностики наследственных заболеваний. 7 Методика ДНК-фингерпринтинга

8 Кариотипирование

9 Технологии рекомбинантных ДНК:

- гибридизация нуклеиновых кислот
- клонирование ДНК
- секвенирование клонированной ДНК.
- понятие о трансгенозе

4. Форма выполнения/оценивания: Презентация, реферат, глоссарий

5. Критерии выполнения: представлены на стр.18-22 силлабуса

6. Сроки сдачи - 14 неделя

7. Литература: см. приложение.

8.Контроль:

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

№15

1. Тема: Рубежный контроль. Коллоквиум по разделу «Медицинская генетика»

2. Цель: Оценить уровень знаний студентов по курсу «общая и медицинская генетика»

3. Задания:

1. Генетика. Предмет и задачи изучения
2. Наследственность и наследования признаков. Типы наследования признаков
3. Закономерности наследования: а) Закон Г.Менделя. Хромосомные теории наследственности, б) Сцепленное наследование. Закон Т.Моргана. рекомбинация наследственного материала. Кроссинговер, в) Наследование сцепленное с полом
4. Генетика пола
5. Понятие о хромосомах. Уровни организации хромосом. Понятие о кариотипе. Классификация кариотипа
6. Генотип и фенотип. Влияние наследственности и среды на формирование кариотипа: а) взаимодействие генов, б) роль среды в формировании фенотипа. Норма реакции, в) генетический гомеостаз и здоровье
7. Наследственные болезни: механизмы возникновения место в общей медицинской патологии: а) генные, б) хромосомные, в) мультифакторные.
8. Изменчивость. Типы изменчивости: а) фенотипическая: модификации и случайная изменчивость, б) генотипическая: комбинативная и мутационная, в) генеративная и соматическая
9. Генетика индивидуального развития
10. Онкогенетика
11. Экогенетика

ОҢТҮСТІК-ҚАЗАҚСТАН MEDISINA AKADEMIASY «Оңтүстік Қазақстан медицина академиясы» АҚ	 SKMA -1979-	SOUTH KAZAKHSTAN MEDICAL ACADEMY АО «Южно-Казахстанская медицинская академия»
Кафедра биологии и биохимии	46/	1стр из 1
Методические указания для самостоятельной работы обучающихся		

12. Популяционная генетика: а) определение понятия популяции. Типы популяций у людей, б) экологическая структура популяций, в) генетическая структура популяций. Генофонд. Панмиксия, г) элементы эволюционные факторы: мутационный процесс, популяционные волны, изоляция, миграция генов, естественный отбор. Дрейф генов, генетическая стабильность популяции. Закон Харди-Вайнберга, д.р.) генетическая изменчивость популяции. Генетический полиморфизм популяции и генетический груз.

13. Методы исследования генетики человека.

14. Методы лабораторной диагностики и профилактики наследственных болезней
 Определение понятия молекулярно- генетических методов исследования.

15. Этапы получения образцов ДНК (РНК): выделение ДНК, рестрикция ДНК, амплификация ДНК.

16. Методы ПЦР, гибридизации ДНК-зондов, клонирование ДНК, секвенирование и др.

17. Методы изучения ДНК

18. Прямые методы изучения ДНК

19. Косвенные методы диагностики наследственных заболеваний.

20. Методика ДНК-фингерпринтинга

21. Кариотипирование

22. Технологии рекомбинантных ДНК:

23. Гибридизация нуклеиновых кислот

24. Клонирование ДНК

25. Секвенирование клонированной ДНК.

26. Понятие о трансгенозе

4. Форма выполнения/оценивания: тестирование

5. Критерии выполнения: представлены на стр.18-22 силлабуса

6. Сроки сдачи - 15 неделя

7. Литература: Приложение.

Рекомендуемая литература

Электронды ресурстар, соның ішінде мәліметтер базасы, анимациялық симуляторлар, кәсіби блогтар, веб-сайттар, басқа электронды анықтамалық материалдар (мысалы, видео, аудио, дайджест)	№	Аталуы	Сілтеме
	1	Электронная библиотека	http://lib.ukma.kz
	2	Электронный каталог - Для внутреннего пользования Для внешнего пользования	http://10.10.202.52 http://89.218.155.74
	3	Республикалық ЖОО аралық электронды кітапхана	http://rmebrk.kz/
	4	Барлық пәндер бойынша заманауи оқу әдебиеттеріне толық мәтінді қол жетімділікті қамтамасыз ететін «студенттік кеңесші» (GEOTAR баспасы).	Ссылка для доступа: http://www.studmedlib.ru , ЛОГИН ibragim123, ПАРОЛЬ Libukma123
	5	«Параграф Медицина» ақпараттық жүйесі	https://online.zakon.kz/Medicine
	6	Құқық (анықтамалық-ақпараттық секторға қол жетімділік)	https://zan.kz



	7	Научная электронная библиотека	https://elibrary.ru/
	8	«BooksMed» электронды кітапханасы	http://www.booksmed.com
	9	«Web of science» (Thomson Reuters)	http://apps.webofknowledge.com
	10	«Science Direct» (Elsevier)	https://www.sciencedirect.com
	11	«Scopus» (Elsevier)	www.scopus.com
	12	PubMed	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed
	13	ОҚМА Репозиторийі	http://lib.ukma.kz/repository/
	14	«Акнурпресс» сандық кітапхана	https://aknurpress.kz/login

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. Этомах. Б.Альбертс и др., Изд-во OZON.RU, 2018г.

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. Audarbaeva. - 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 / W. Alberts [and etc.]. - 6th ed. - New York: Garland Science, 2015. - 1342 p.
6. Нұрғазы, Қ. Ш. Молекулалық биология: оқулық / Қ. Ш. Нұрғазы, У. К. Бисенов. - Алматы : Эверо, 2016. - 428 бет.
7. Есиркепов, М. М. Молекулярная биология клетки: учеб. пособие / М. М. Есиркепов; М-во здравоохранения РК; Учеб.-методическое об-ние мед. вузов РК. - Караганда: ИП "Изд-во АҚНҰР", 2013. - 146 с.
8. Әбилаев, С. А. Молекулалық биология және генетика: оқулық / С. А. Әбилаев. - 2-бас. түзет., жәнәтолықт. - 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. Қазақстан, 2017. - 388 б. с.
2. Основы молекулярной биологии: курс лекций / под ред. Т.А. Муминов; Т.А. Муминов [и др.]. - 2-е изд., испр. и доп. - Алматы: Литер Принт. Қазақстан, 2017. - 556 с.
3. Қуандықов, Е. Ә. Негізгі молекулалық-генетикалық терминдердің орысша-қазақша сөздігі - Алматы: Эверо, 2012. - 112 бет

ОҢТҮСТІК-ҚАЗАҚСТАН MEDISINA AKADEMIASY «Оңтүстік Қазақстан медицина академиясы» АҚ	 SKMA -1979-	SOUTH KAZAKHSTAN MEDICAL ACADEMY АО «Южно-Казахстанская медицинская академия»
Кафедра биологии и биохимии	46/	
Методические указания для самостоятельной работы обучающихся	1стр из 1	

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 английском языке:

Основная:

1. Jorde L. B., Carey J.C., Bamshad M. J. Medical Genetics, Elsevier, 2015
2. Cooper G. M., Hausman R. E. The Cell: a Molecular Approach. - Sinauer Associates, 2015
3. Genetics [Текст] = Генетика : textbook / D. K. Aydarbaeva [and etc.]. - Almaty : Association of higher educational institutions of Kazakhstan, 2016. - 244 p
4. Alberts B. [et al.]. Molecular Biology of the CELL - 3th ed., 2014
5. Batyrova, K. I. Introduction to biology [Текст] = Введение в биологию: textbook / K. I. Batyrova, D. K. Aydarbaeva. - Almaty: Association of higher educational institutions of Kazakhstan, 2016. - 316 p.

Дополнительная:

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

8. Контроль:

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