

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

ТӘЖІРИБЕЛІК САБАҚТАРҒА АРНАЛҒАН ӘДІСТЕМЕЛІК НҮСҚАУЛАР

Пәніл: «Молекулалық биология медициналық генетика негіздерімен»

Пән коды: MBMGN 1202

БББ атауы: 6В10106 – «Фармация»

Оқу сағаттарының/кредиттер көлемі: 90с/3кредит

Курс және семестр: 1-І

Тәжірибелік сабақтар: 25с.

ОҢТҮСТІК-ҚАЗАҚСТАН

**MEDISINA
AKADEMIASY**

«Оңтүстік Қазақстан медицина академиясы» АҚ



SOUTH KAZAKHSTAN

**MEDICAL
ACADEMY**

АО «Южно-Казахстанская медицинская академия»

Биология және биохимия кафедрасы

46/

Тәжірбелік сабаққа арналған әдістемелік нұсқаулар

1 беттің 1 беті

Тәжірбелік сабақтарға арналған әдістемелік нұсқаулар «Молекулалық биология медициналық генетика негіздерімен» пәннің жұмыс оқу бағдарламасына (силлабус) сәйкес әзірленген және кафедра мәжілісінде талқыланды.

Хаттама № 13 « 30 » 05 2024ж

Кафедра меңгерушісі, профессор М.М. Есиркепов М.М.

O'NTUSTIK-QAZAQSTAN MEDISINA AKADEMIASY «Оңтүстік Қазақстан медицина академиясы» АҚ	 SKMA -1979-	SOUTH KAZAKHSTAN MEDICAL ACADEMY АО «Южно-Казахстанская медицинская академия»
Биология және биохимия кафедрасы	46/	
Тәжірбелік сабаққа арналған әдістемелік нұсқаулар	1 беттің 1 беті	

№1

- 1. Тақырыбы:** Нуклеин қышқылдарының құрылысының ерекшелігі мен қызметі
- 2. Мақсаты:** Нуклеин қышқылдарының құрылысы мен қызметімен және ДНҚ молекуласының бөлімдерімен оқып танысу
- 3. Оқыту міндеттері:** білім алушы ДНҚ құрылысын, қызметін, бөлімдерін білу қажет; нуклеотидтерді, ДНҚ-ның кеңістіктік құрылымын, бөлімдерін идентификациялай білуі керек.
- 4. Тақырыптың негізгі сұрақтары:**
 1. Ақуыздың бірінші, екінші, үшінші реттік құрылымы
 2. α –ширатпа, β -құрылым.
 3. Ақуыздың үшінші құрылымын тұрақтандыратын химиялық байланыстар.
 4. Нуклеин қышқылдары туралы түсінік
 5. Нуклеотидтің құрылысы
 6. ДНҚ молекуласының құрылысы
 7. Оның құрылу принциптері
 8. ДНҚ бөлімдері
 9. РНҚ молекулаларының құрылысы
 10. РНҚ тирптері
- 5. Пәннің соңғы ОН қол жеткізу үшін оқытудың негізгі формалары/ әдістері/ технологиялары:** Негізгі сұрақтарды талқылау, видео оқыту, презентация
- 6. Пәнді ОН қол жеткізу деңгейін бағалауға арналған бақылау түрлері:** Тест тапсырмалары, ситуациялық есептерді шешу
- 7. Әдебиет:** қолданбаны қараңыз
- 8. Бақылау:**
 1. Тест сұрағына жауап беру
 2. Ситуациялық есептерді шешу
 3. Карточкалар толтыру
 4. Ауызша сұрақтарға жауап беру

№2

- 1. Тақырыбы:** Генетикалық ақпараттың іске асуының молекулалық механизмдері. ДНҚ репликациясы. РНҚ транскрипциясы
- 2. Мақсаты:** жасушада генетикалық материалдың берілу процестерін зерттеу.
- 3. Оқыту мақсаты:** білім алушы ДНҚ-ның репликация үдерістерінің сипатын, кезеңдері мен факторларын және оның теломерлік бөлімдерін білуі керек. ДНҚ-ның репликация үдерісін модельдей білуге және теломерлік бөлімдердің репликациясының ағзаның қалыпты жұмыс істеуі, қартаюы мен аурудың басталу үдерісіндегі маңызын анықтай білу.
- 4. Тақырыптың негізгі сұрақтары:**
 1. ДНҚ репликациясының негізгі этаптары
 2. ДНҚ репликациясы және ДНҚ транскрипциясы үдерісіне қатысатын факторлары
 3. Тұқым қуалаушылық ақпараттың үш типті берілуі. Молекулалық биологияның негізгі догмасы.
 4. ДНҚ репликация үдерісіне сипаттама. Репликация этаптары: генициация, элонгация, терминация.
 5. Репликация факторлары: ақуыз, хеликаза, SSB, топоизомераза, ДНҚ- полимераза, ДНҚ-лигаза
 6. Теломерлер қызметі және анықтама беру

O'NTUSTIK-QAZAQSTAN MEDISINA AKADEMIASY «Оңтүстік Қазақстан медицина академиясы» АҚ	 SOUTH KAZAKHSTAN MEDICAL ACADEMY АО «Южно-Казахстанская медицинская академия»
Биология және биохимия кафедрасы	46/
Тәжірбелік сабаққа арналған әдістемелік нұсқаулар	1 беттің 1 беті

7. Теломерлі ДНҚ репликациясы. Мәні
8. Теломераза. Әсер ету механизмі. Онкогенез және қартаю үдерісіндегі рөлі
9. РНҚ транскрипциясы. Транскрипция факторлары.
10. гя-РНҚ-дағы посттранскрипциялық модификация. Сплайсинг және процессинг.
- 5. Пәннің соңғы ОН қол жеткізу үшін оқытудың негізгі формалары/ әдістері/ технологиялары:** Негізгі сұрақтарды талқылау, видео оқыту, презентация
- 6. Пәнді ОН қол жеткізу деңгейін бағалауға арналған бақылау түрлері:** Тест тапсырмалары, ситуациялық есептерді шешу
- 7. Әдебиет:** қолданбаны қараңыз
- 8. Бақылау:**
 1. Тест сұрағына жауап беру
 2. Ситуациялық есептерді шешу
 3. Карточкалар толтыру
 4. Ауызша сұрақтарға жауап беру

№3

- 1. Тақырыбы:** Ақуыз биосинтезі. РНҚ трансляциясы. Генетикалық код және оның қасиеттері
- 2. Мақсаты:** жасушада генетикалық материалдың берілу үдерістерін зерттеу.
- 3. Оқыту мақсаты:** трансляция үдерісінің механизмдері туралы түсінік беру: олардың норма мен патологиядағы биологиялық ақпаратты беру тізбегіндегі маңызы, олардың бұзылуларына байланысты патологиялық жағдайы, механизмдері олардың реттелуі.
- 4. Тақырыптың негізгі сұрақтары:**
 1. РНҚ трансляциясы. Генетикалық ақпаратты кодтау принциптері.
 2. Гентикалық код және оның қасиеттері.
 3. Ақуыз синтезіне қатысатын негізгі компоненттер
 4. Аминқышқылдарының белсенділігі. Аминоацил-тРНҚ-синтетазы.
 5. Трансляция этаптары. Инициациялық кешеннің пайда болуы. Инициация факторлары. Трансляция элонгациясы. Элонгация факторлары. Терминация трансляция. Терминация факторлары.
 6. Рибосомалар. Рибосомалардың құрылымы және қызметтік орталықтары
 7. Цитоплазмалық және мембраналық байланысқан рибосомалар. Полирибосомалар.
 8. Ақуыздармен және РНҚ кешендері. Ақпараттар. мяРНҚ, сплайсасомалар, рибозалар.
 9. Эукариоттардың гендік экспрессиясын реттеу механизмдері
 10. Опрен. Жакоб және Моно модельдері
 11. Эукариоттарда транскрипция деңгейінде гендік белсенділікті реттеу
 - а. арнайы реттеу: промоторлар, энхансерлер, сайленсерлер
 - б. транскрипция факторлары және ядролық матрица, метильдеу
 - с. ДНҚ негіздері
 - д. спецификалық реттеу
 12. Гендік экспрессияның трансляциялық және посттрансляциялық реттелуі
- 5. Пәннің соңғы ОН қол жеткізу үшін оқытудың негізгі формалары/ әдістері/ технологиялары:** Негізгі сұрақтарды талқылау, видео оқыту, презентация
- 6. Пәнді ОН қол жеткізу деңгейін бағалауға арналған бақылау түрлері:** Тест тапсырмалары, ситуациялық есептерді шешу
- 7. Әдебиет:** қолданбаны қараңыз
- 8. Бақылау:**
 1. Тест сұрағына жауап беру
 2. Ситуациялық есептерді шешу
 3. Карточкалар толтыру
 4. Ауызша сұрақтарға жауап беру

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

№4

1. Тақырыбы: Жасушаның генетикалық аппараты. Прокариот және эукариот гендерінің құрылысы. Гендік және хромосомалық деңгейі. Кариотип

2. Мақсаты: Жасушаның тұқым қуалау аппаратымен танысып (прокариот және эукариот гендерінің құрылысы) және ген белсенділігін реттеу механизмдері; олардың ағза қызметіндегі рөлі.

3. Оқыту мақсаты: білім алушы эукариот және прокариот гендерінің құрылысын, түрлерін және олардың жіктелуін білуі қажет; геннің нәзік құрылымын сипаттай білуі керек, ген туралы ұғымдармен, оның жіктелуімен еркін жұмыс жасай білу.

4. Тақырыптың негізгі сұрақтары:

1. Ген-тұқым қуалаушылықтың қарапайым бірлігі
2. геннің нәзік құрылымы (экзон, интрон)
3. Гендердің жіктелуі
4. Эукариот гендердің құрылысы: гистонды гендер, гемоглобиндегі рибосомалық РНҚ гендері.
5. Прокариот гендерінің оперондық құрылымы
6. Прокариоттардағы оперондық гендердің реттелуі

5. Пәннің соңғы ОН қол жеткізу үшін оқытудың негізгі формалары/ әдістері/ технологиялары: Негізгі сұрақтарды талқылау, видео оқыту, презентация

6. Пәнді ОН қол жеткізу деңгейін бағалауға арналған бақылау түрлері: Тест тапсырмалары, ситуациялық есептерді шешу

Тест тапсырмалары, ситуациялық есептерді шешу

7. Әдебиет: қолданбаны қараңыз

8. Бақылау:

1. Тест сұрағына жауап беру
2. Ситуациялық есептерді шешу
3. Карточкалар толтыру
4. Ауызша сұрақтарға жауап беру

№5

1. Тақырыбы: Жасуша циклінің реттелуінің молекулалық механизмдері

2. Мақсаты: Жасуша циклінің негізгі этаптары және оқып үйрену

3. Оқыту мақсаты: білім алушы жасуша циклінің сатыларын білуі қажет; жасуша циклінің әр кезеңінде болатын процестерге нақты және толық сипаттама бере білу

4. Тақырыптың негізгі сұрақтары:

1. Жасуша циклі туралы түсінік
2. Жасуша циклінің кезеңдері: G₁, S, G₂, M, G₀; бұл кезеңде жүретін процесстер
3. Протеинкиназалар
4. Циклиндер
5. Ц-ЦЗК ферментті кешендері
6. Түрлі бөлінуге қаблетті жасуша типтері
7. Жасушаның бөлінуі – митоз. Биологиялық маңызы.
8. Митоздық жасуша циклы және оның кезеңдері
9. Митоз фазалары. Ұзақтығы және мәні

5. Пәннің соңғы ОН қол жеткізу үшін оқытудың негізгі формалары/ әдістері/ технологиялары: Негізгі сұрақтарды талқылау, видео оқыту, презентация

6. Пәнді ОН қол жеткізу деңгейін бағалауға арналған бақылау түрлері: Тест тапсырмалары, ситуациялық есептерді шешу

7. Әдебиет: қолданбаны қараңыз

8. Бақылау:

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

1. Тест сұрағына жауап беру
2. Ситуациялық есептерді шешу
3. Карточкалар толтыру
4. Ауызша сұрақтарға жауап беру

№6

1. Тақырыбы: Биомембраналардың құрылымы. Мембрана арқылы заттардың тасымалдануы. Мембраналардың адгезивті қызметі

2. Мақсаты: жасушаішілік тасымалдану механизмдері және аурудың пайда болу рөлі, адгезияда және жасушааралық түйісудегі, қабынудың пайда болуында және дененің иммундық реакциясында маңызды рөл атқаратын үдерістер

3. Оқыту мақсаты: білім алушылар мембраналық және везикулалық тасымалдану механизмін білуі қажет; экзо- және эндоцитоз үдерістерін сипаттау, әртүрлі сорғыштар мен арналарды идентификациялау

4. Тақырыптың негізгі сұрақтары:

1. Заттардың жасушаішілік тасымалдану механизмі
2. төмен молекулалы қосылыстардың өткізілуі
 - жай диффузия
 - жеңілдетілген диффузия
 - белсенді тасымалдану
3. Иондық арналар. Құрылысы және қызметі.
4. Белсенді тасымалдану. Транслоказалар
5. Заттарды тасымалдау бағыты: унипорт, симпорт және антипорт.
6. Иондық сорғыштар. Құрылысы және қызметі

Сорғыштың түрлері:

- Na^+K^+ - сорғыш
 - Na^+ - арнасы
 - K^+ - арнасы
 - Катиондық арналар және н-холинорецепторлар
 - Ca^{2+} иондарының тасымалдануы
7. Мембраналар арқылы жоғарға молекулалық заттардың өткізілуі
 - эндоцитоз
 - экзоцитоз

5. Пәннің соңғы ОН қол жеткізу үшін оқытудың негізгі формалары/ әдістері/ технологиялары: Негізгі сұрақтарды талқылау, видео оқыту, презентация

6. Пәнді ОН қол жеткізу деңгейін бағалауға арналған бақылау түрлері: Тест тапсырмалары, ситуациялық есептерді шешу

8. Бақылау:

1. Тест сұрағына жауап беру
2. Ситуациялық есептерді шешу
3. Карточкалар толтыру
4. Ауызша сұрақтарға жауап беру

№7

1. Тақырыбы: Белгілердің тұқым қуалау заңдылықтары. Тұқым қуалау типтері. Негізгі генетикалық терминдер мен түсініктер. Дискретті тұқым қуалау

2. Мақсаты: тұқым қуалаушылықтың негізгі типтері, Г. Мендель қалыптастырған белгелердің тұқым қуалаушылық заңдылықтарымен танысу. Тұқымқуалаушылық хромосома теориясының міні туралы түсінік беру. Тіркес тұқым қуалауға сипаттама беру



3. Оқытудың мақсаты: білім алушы Мендель заңының мәнін білуі қажет және генетикалық есептерді шығару барысында білімдерін пайдалана білу қажет. Тұқымқуалаушылықтың хромосомалық теориясының мәнін және тіркес тұқым қуалаудың пайда болуын білуі қажет. Тұқым қуалаушылықтың хромосомалық теориясының тұжырымдамаларымен еркін жұмыс жасай білу, генетикалық есептерді шешуде осы білімдерін қолдану; хромосомалардың генетикалық карталарын оқи білуі қажет.

4. Тақырыптың негізгі сұрақтары:

1. Г. Мендель заңдары
2. Будандастыруды талдау
3. Гаметалардың тазалық заңы
4. Аралық тұқымқуалау
5. Т. Морганның тұқымқуалаушылық хромосома теориясының негізгі ережелері
6. Тіркес тұқым қуалау белгілеріне сипаттама беру. Т. Морганның жеміс шыбындарымен тәжірибесі.
7. Белгілердің тұқым қуалау типтері: дискретті және тіркескен
8. Тіркескен топтардың анықтамасы.
9. Сантиморганида, кроссинговерге сипаттама беру
10. Хромосомалардың генетикалық және физикалық картасы.
11. Феноти және генотипке сипаттама беру

5. Пәннің соңғы ОН қол жеткізу үшін оқытудың негізгі формалары/ әдістері/ технологиялары: Негізгі сұрақтарды талқылау, видео оқыту, презентация

6. Пәнді ОН қол жеткізу деңгейін бағалауға арналған бақылау түрлері: Тест тапсырмалары, ситуациялық есептерді шешу

7. Әдебиет: қолданбаны қараңыз

8. Бақылау:

1. Тест сұрағына жауап беру
2. Ситуациялық есептерді шешу
3. Карточкалар толтыру
4. Ауызша сұрақтарға жауап беру

№8

1. Тақырыбы: Адамдағы белгілірдің тіркесті тұқым қуалауы. Жыныспен тіркескен тұқым қуалау

2. Мақсаты: генетика бөлімімен танысу - медициналық генетика және адам генетикасын зерттеу әдістері.

3. Оқыту мақсаты: білім алушы адам генетикасын және тұқым қуалайтын патологияны зерттеуде қолданылатын генетикалық әдістерді білуі керек; адам генетикасын зерттеудің генеалогиялық әдісімен танысу, адам генетикасын зерттеуде қолданылатын клиникалық және генеалогиялық әдісті білу және тұқым қуалайтын патологияның болуын анықтау; өз білімдерін тұқым қуалайтын патологияны диагностикада қолдана білу

4. Тақырыптың негізгі сұрақтары:

1. Медициналық генетика пәні мен міндеттері
2. Адам генетикасын оқу негізі
3. Адам генетикасын оқу әдісі
 - егіздік (моно- және дизиготалық егіздер, конкорданттылық және дискорданттылық)
 - дерматоглифика және пальмоскопия
 - соматикалық жасушалардың генетикасы
 - популяциялық-статистикалық
 - биохимиялық
4. Цитогенетикалық әдіс:

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

- анафазалық және телофазалық хромосомаларды талдау
- метафазалық хромосомаларды талдау
- прометафазалық хромосомаларды талдау
- цитогенетикалық әдістерді жүргізу этаптары
- метафазалық хромосомалар препараттарын дайындау
- препараттарды бояу

5. Адам генетикасын зерттеудің клиникалық-генеалогиялық әдісінің мәні және оны медицинада қолдану.

6. Шежіре құрауға анықтама беру. Шежіре құрастырудағы ұстанымдар

7. Шежіре құрастыруда қолданылатын символдар

8. Шежірені талдау ұстанымдары

- белгілердің тұқым қуалаушылығын анықтау
- генетикалық қауіпті есептеу

5. Пәннің соңғы ОН қол жеткізу үшін оқытудың негізгі формалары/ әдістері/ технологиялары: Негізгі сұрақтарды талқылау, видео оқыту, презентация

6. Пәнді ОН қол жеткізу деңгейін бағалауға арналған бақылау түрлері: Тест тапсырмалары, ситуациялық есептерді шешу

7. Әдебиет: қолданбаны қараңыз

8. Бақылау:

1. Тест сұрағына жауап беру
2. Ситуациялық есептерді шешу
3. Карточкалар толтыру
4. Ауызша сұрақтарға жауап беру

№9

1. Тақырыбы: Медициналық (клиникалық) генетика, анықтамасы. Адамның тұқым қуалайтын аурулары, анықтамасы, себептері, жіктелуі. Адам генетикасын зерттеу әдістері

2. Мақсаты: Медициналық генетиканы зерттеудің пәні мен міндеттерін зерттеу. Тұқым қуалайтын аурулардың пайда болу механизмдері, олардың жіктелуі

3. Оқыту мақсаты: студент тұқымқуалайтын ауруларға түсініктеме беруі қажет; гендік аурулардың, хромосомалық синдромдардың негізін сипаттай білуі қажет,

4. Тақырыптың негізгі сұрақтары:

1. Медициналық генетиканың пәні мен міндеттері
2. Тұқымқуалайтын ауруларға сипаттама беру
3. Генетикалық аурулардың пайда болуының игенетикалық механизмі
4. Моногенді және полигенді аурулар
5. Гендік, хромосомалық және геномдық аурулар
6. Тұқымқуалаушылықтың алдын алу әдістері
7. Тұқымқуалаушылықты болжау әдістері
8. Адам генетикасын оқудағы ерекшеліктер
9. Адам генетикасын оқу әдістері
 - цитологиялық
 - егіздік
 - дерматоглификалық және пальмоскопия,
 - сома жасушаларының генетикасы
 - популяциялық – статистикалық,
 - биохимиялық,
 - генеалогиялық әдіс.
10. Шежіре құрастырудағы қолданылатын символдар

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

5. Пәннің соңғы ОН қол жеткізу үшін оқытудың негізгі формалары/ әдістері/ технологиялары: Негізгі сұрақтарды талқылау, видео оқыту, презентация

6. Пәнді ОН қол жеткізу деңгейін бағалауға арналған бақылау түрлері: Тест тапсырмалары, ситуациялық есептерді шешу

7. Әдебиет: қолданбаны қараңыз

8. Бақылау:

1. Тест сұрағына жауап беру
2. Ситуациялық есептерді шешу
3. Карточкалар толтыру
4. Ауызша сұрақтарға жауап беру

№10

2. 1. Тақырыбы: Өзгергіштік. Өзгергіштік типтері. Гендік және хромосомалық мутациялар. Гендік және хромосомалық аурулардың пайда болуының генетикалық механизмдері

3. Мақсаты: Өзгергіштік ұғымының мазмұнын кеңейту. Ағзаның патологиясын қалыптастырудағы өзгергіштіктің үлесін білу. Иондық арналардың моногенді ауруларының этиологиясын, патогенезін және эпидемиологиясын зерттеу.

4. Оқыту мақсаты: білім алушы өзгергіштік ұғымының мәнін және оның формаларын білуі керек; идентификация түрлері мен мутация түрлерін анықтай білу\

4. Тақырыптың негізгі сұрақтары:

1. Өзгергіштік туралы түсінік
2. Өзгергіштіктің типтері: генотиптік және фенотиптік
3. Комбинациялық және мутациялық өзгергіштік. Генеративті және соматикалық өзгергіштік.
4. Мутациялардың жіктелуі
5. Гендік және хромосомалық мутациялар
6. Гендік және хромосомалық аурулардың пайда болу механизмдері
7. Моногенді ауруларға жалпы сипаттама
8. Моногенді аурулардың пайда болу механизмдері
9. Коллогенпатиялардың этиологиясы
10. Патогенездің жалпы заңдылықтары: молекулалық, жасушалық, ағза және ағзалық деңгейде

5. Пәннің соңғы ОН қол жеткізу үшін оқытудың негізгі формалары/ әдістері/ технологиялары: Негізгі сұрақтарды талқылау, видео оқыту, презентация

6. Пәнді ОН қол жеткізу деңгейін бағалауға арналған бақылау түрлері: Тест тапсырмалары, ситуациялық есептерді шешу

7. Әдебиет: қолданбаны қараңыз

8. Бақылау:

1. Тест сұрағына жауап беру
2. Ситуациялық есептерді шешу
3. Карточкалар толтыру
4. Ауызша сұрақтарға жауап беру

№11

1. Тақырыбы: Моногенді менделденуші аурулар. Ерекше тұқым қуалайтын моногенді аурулар

2. Мақсаты: Адамның тұқым қуалайтын ауруларын оқып үйрену

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

4. Тақырыптың негізгі сұрақтары:

1. Адамның тұқым қуалайтын аурулары
2. Олардың жіктелуі

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

3. Алдын алу жолдары
4. Моногенді және полигенді аурулар
5. Гендік, хромосомалық және геномдық аурулар
6. Тұқым қуалайтын аурулардың алдын алу әдістері
7. Полигенді аурулардың туындау механизмі
8. Моногенді аурулардың туындау механизмі
9. Хромосомалық аурулардың туындау механизмі
10. Тұқымқуалаушылықтың рөлі және ортада адам патологиясының туындауы
11. Тұқым қуалайтын ауруларды алдын алу әдістері. Мультифакторлы аурулар
- 5. Пәннің соңғы ОН қол жеткізу үшін оқытудың негізгі формалары/ әдістері/ технологиялары:** Негізгі сұрақтарды талқылау, видео оқыту, презентация
- 6. Пәнді ОН қол жеткізу деңгейін бағалауға арналған бақылау түрлері:** Тест тапсырмалары, ситуациялық есептерді шешу
- 7. Әдебиет:** қолданбаны қараңыз
- 8. Бақылау:**
 - 1.Тест сұрағына жауап беру
 - 2.Ситуациялық есептерді шешу
 - 3.Карточкалар толтыру
 - 4.Ауызша сұрақтарға жауап беру

№12

- 1. Тақырыбы:** Онтогенез. Антенатальды және постнатальды онтогенез. Жеке дамудың жасушалық және генетикалық негіздері. ДТБА
- 2. Мақсаты:** Онтогенез. Антенатальды және постнатальды онтогенез. ДТБА. Жеке дамудың генетикасы.
- 3. Оқыту мақсаты:** білім алушы қалыпты онтогенезді және дамудың туа біткен ақаулықтарының пайда болу жолдарын білуі қажет; ДТБА пайда болуын түсіндіре білуі керек
- 4. Тақырыптың негізгі сұрақтары:**
 1. Эмбриональдық дамудың сатылары
 2. Антенатальды және постнатальды онтогенез.
 3. Жеке даму генетикасы туралы түсінік
 4. Ооплазмалық сегрегация туралы түсінік
 5. Эмбрионалды индукция туралы түсінік
 6. Онтогенездің жасушалық механизмдері
 7. Теротегенез: теротогенді факторлар
 8. ДТБА-ның пайда болу жолдары
- 5. Пәннің соңғы ОН қол жеткізу үшін оқытудың негізгі формалары/ әдістері/ технологиялары:** Негізгі сұрақтарды талқылау, видео оқыту, презентация
- 6. Пәнді ОН қол жеткізу деңгейін бағалауға арналған бақылау түрлері:** Тест тапсырмалары, ситуациялық есептерді шешу
- 7. Әдебиет:** қолданбаны қараңыз
- 8. Бақылау:**
 - 1.Тест сұрағына жауап беру
 - 2.Ситуациялық есептерді шешу
 - 3.Карточкалар толтыру
 - 4.Ауызша сұрақтарға жауап беру

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

№13

1. Тақырыбы: Тұқым қуалайтын аурулардың пренатальды диагностикалаудың негіздері. Медициналық генетикалық кеңес беру.

2. Мақсаты: білім алушы тұқым қуалайтын аурулардың сипатын пайда болу механизмдерін, олардың алдын алу механизмдерін, медициналық генетикалық кеңес бере білуі қажет.

3. Оқытудың мақсаты: лабораториялық диагностикалауда қазіргі заманғы әдістерді және тұқымқуалайтын ауруларды профилактикалауды, медико-генетикалық кеңес беруді оқып үйрену,

4. Тақырыптың негізгі сұрақтары:

1. Тұқымқуалайтын ауруларды профилактикалаудың генетикалық негізі:

- біріншілік профилактика
 - екіншілік профилактика
 - үшіншілік профилактика
 - гендер экспрессиясын басқару
- эмбриондардың және ұрықтың тұқым қуалау патологиясының элиминациясы
 - өлген жасушалар деңгейіндегі гендік инженерия
 - жанұяны жоспарлау
 - қоршаған ортаны қорғау

2. Медико-генетикалық кеңес беру

3. Пренатальды диагностика:

- жүкті әйелді скрининг бойынша биохимиялық маркермен анықтау
 - инвазиялық әдістер
 - амниоцентез
 - кордоцентез
 - хорион және плацентобиопсия
 - инвазиялық емес әдістер
 - УДЗ

4. Имплантация алдындағы диагностика

5. Клиника алдындағы диагностика, профилактикалық емдеу

5. Пәннің соңғы ОН қол жеткізу үшін оқытудың негізгі формалары/ әдістері/ технологиялары: Негізгі сұрақтарды талқылау, видео оқыту, презентация

6. Пәнді ОН қол жеткізу деңгейін бағалауға арналған бақылау түрлері: Тест тапсырмалары, ситуациялық есептерді шешу

7. Әдебиет: қолданбаны қараңыз

8. Бақылау:

1. Тест сұрағына жауап беру
2. Ситуациялық есептерді шешу
3. Карточкалар толтыру
4. Ауызша сұрақтарға жауап беру

№14

1. Тақырыбы: Популяциялар генетикасы негіздері

2. Мақсаты: Популяциялық генетика, түрлердің түзілу процесстерін оқып үйрену

3. Оқыту мақсаты: білім алушы популяцияның құрылымы, әрекеті, эволюциялық факторлар, генетикалық үдерістер туралы білуі қажет; Харди-Вайнберг заңын ситуациялық есептер шығаруда қолдана білуі керек

4. Тақырыптың негізгі сұрақтары:

1. Популяция туралы түсінік
2. Популяцияның экологиялық құрылымы
3. Популяцияның генетикалық құрылымы: генетикалық бірлік және генетикалық полиморфизм
4. Адам популяциясының құрылымы, оның белгілері мен түрлері: Мендельдік, демдік, изоляттар

O'NTUSTIK-QAZAQSTAN MEDISINA AKADEMIASY «Оңтүстік Қазақстан медицина академиясы» АҚ	 SKMA -1979-	SOUTH KAZAKHSTAN MEDICAL ACADEMY АО «Южно-Казахстанская медицинская академия»
Биология және биохимия кафедрасы	Тәжірбелік сабаққа арналған әдістемелік нұсқаулар	46/ 1беттің 1 беті

5. Харди-Вайнберг заңы және оның медицина үшін маңызы

5. Пәннің соңғы ОН қол жеткізу үшін оқытудың негізгі формалары/ әдістері/ технологиялары: Негізгі сұрақтарды талқылау, видео оқыту, презентация

6. Пәнді ОН қол жеткізу деңгейін бағалауға арналған бақылау түрлері: Тест тапсырмалары, ситуациялық есептерді шешу

7. Әдебиет: қолданбаны қараңыз

8. Бақылау:

- 1.Тест сұрағына жауап беру
- 2.Ситуациялық есептерді шешу
- 3.Карточкалар толтыру
- 4.Ауызша сұрақтарға жауап беру

№15

1. Тақырыбы: Экогенетика және фармакогенетика негіздері. Предиктивті медицина, анықтамасы, генетикалық негіздемесі (генетикалық паспорт), болашағы, медициналық маңызы

2. Мақсаты: Адамның экологиялық генетикасының, фармакогенетиканың негізгі проблемаларымен танысу

3. Оқытудың мақсаты: студенттер экогенетика, фармакогенетика ұғымының мәнін, оның медициналық аспектілерін білуі керек

4. Тақырыптың негізгі сұрақтары:

1. Экогенетика. Мазмұны, медицина үшін маңызы
2. Фармакогенетика. Мазмұны, медицина үшін маңызы
3. Адамның экологиялық маңызы
4. Фармакогенетика және экогенетиканың әрекеттесуі
5. Дәрілік препараттардың адамның тұқым қуалайтын аппаратына әсері
6. Дәрілік препараттардың ағзаға әсері
7. Предиктивті медицина түсінігінің анықтамасы.Генетикалық негіздері (генетикалық паспорттау), перспективасы, медициналық маңызы.

5. Пәннің соңғы ОН қол жеткізу үшін оқытудың негізгі формалары/ әдістері/ технологиялары: Негізгі сұрақтарды талқылау, видео оқыту, презентация

6. Пәнді ОН қол жеткізу деңгейін бағалауға арналған бақылау түрлері: Тест тапсырмалары, ситуациялық есептерді шешу

7. Әдебиет: қолданба

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	«Aknurpress» сандық кітапхана	https://aknurpress.kz/login

Қазақ тілінде:

Негізгі:

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

Қосымша әдебиеттер:

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

Электронды басылымдар:

1. Акуленко, Л. В. Биология медициналық генетика негіздерімен [Электронный ресурс]: мед. училищелер мен колледждерге арн. оқулық / Л. В. Акуленко, И. В. Угаров; қазақ тіл. ауд. Қ. А. Естемесова. - Электрон. текстовые дан. (43.6 Мб). - М.: ГЭОТАР - Медиа, 2016. - 416 б. с.
2. Кульбаева, Б. Ж. Методы геномных технологий [Электронный ресурс]: лекций / Б. Ж. Кульбаева, М. М. Есиркепов, А. А. Амирбеков. - Электрон. текстовые дан. (578 Мб). - Шымкент: Б. и., 2012. - 70 с. эл. опт. диск



3. Жолдасов К. Т. Жасушаның тұқымқуалау негізінің құрылымы мен қызметі [Электрондыресурс] : 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/К. I. Batyrova, D. K. Aydarbaeva.-Almaty: Association of higher education al 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. Бақылау:

1. Тест сұрағына жауап беру
2. Ситуациялық есептерді шешу
3. Карточкалар толтыру
4. Ауызша сұрақтарға жауап беру