

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 36	

МЕТОДИЧЕСКИЕ УКАЗАНИЯ ДЛЯ САМОСТОЯТЕЛЬНОЙ РАБОТЫ ОБУЧАЮЩИХСЯ

Дисциплина: «Генетика и молекулярная биология»

Код дисциплины: GMB 3201

Название ОП: 6B10105 «Общественное здравоохранение»

Объем учебных часов (кредитов): 90 часов/3 кредит

Курс и семестр изучения: 2/3

Шымкент 2024 г.

OҢTҮСТІК-QAZAQSTAN MEDISINA AKADEMIASY «Оңтүстік Қазақстан медицина академиясы» АҚ	 SOUTH KAZAKHSTAN MEDICAL ACADEMY АО «Южно-Казахстанская медицинская академия»
Кафедра биологии и биохимии	46/
Методические указания для самостоятельной работы обучающихся	2стр. из 36

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

Протокол № 13 «30» 05 2024г.

Заведующий кафедрой, к.м.н., профессор М.М. Есиркепов Есиркепов М.М.

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	3стр. из 36	

№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, глоссарий, буклет

5. Критерии выполнения: представлены на стр.23-28силлабуса

6. Сроки 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 трансляция. Факторы терминации
8. Полисомы
9. Ингибиторы трансляции
- 10.Общий план строения РНК.
11. Отличие молекулы РНК от молекулы ДНК.
12. Функциональные участки мРНК.

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	4стр. из 36	

13. Первичная, вторичная и третичная структура тРНК.

14. Особенности синтеза РНК.

4. Форма выполнения\оценивания: презентация, глоссарий, буклет

5. Критерии выполнения: представлены на стр.23-28силлабуса

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, глоссарий, буклет

5. Критерии выполнения: представлены на стр.23-28силлабуса

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.

№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, глоссарий, буклет

5. Критерии выполнения: представлены на стр.23-28силлабуса

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	5стр. из 36

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.

№4.1

1. Тема: Трансгеноз. Трансгенные организмы, применение в фармации и медицине

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
 6. Генные технологии
 7. Биотехнологии
 8. Трансгенные организмы. Определение и методы получения
- 4. Форма выполнения\оценивания:** презентация, глоссарий, буклет
- 5. Критерии выполнения:** представлены на стр.23-28силлабуса
- 6. Сроки сдачи** - 4 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.

№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

OŃTÜSTIK-QAZAQSTAN MEDISINA AKADEMIASY «OŃTÜSTİK 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	бстр. из 36	

- 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, глоссарий, буклет
- 5. Критерии выполнения:** представлены на стр.23-28силлабуса
- 6. Сроки сдачи - 4 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 вопрос
 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
 - планирование семьи
 - охрана окружающей среды
- 4. Форма выполнения\оценивания:** презентация, глоссарий, буклет
- 5. Критерии выполнения:** представлены на стр.23-28 силлабуса
- 6. Сроки сдачи - 5неделя**
- 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

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	7стр. из 36	

2. Пренатальная диагностика:

- скрининг беременных на основе определения биохимических маркеров
- инвазивные методы:
 - амниоцентез
 - кордоцентез
 - хорион- и плацентобиопсия
- не инвазивные методы:
 - УЗИ

3. Доклиническая диагностика

4. Форма выполнения\оценивания: презентация, глоссарий, буклет

5. Критерии выполнения: представлены на стр.23-28силлабуса

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:

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, глоссарий, буклет

5. Критерии выполнения: представлены на стр.23-28силлабуса

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

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	8стр. из 36	

2.Цель: изучение этиологии, патогенеза и эпидемиологии заболеваний, обусловленных экспансией трехнуклеодных повторов (хорея Гентингтона, миопатическая дистрофия Куршман-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 трехнуклеодных повторов (хорея Гентингтона, миопатическая дистрофия Куршман-Штейнперт-Баттена,
4. Главные черты клинической картины
5. Клиника и генетика коллаgenoпатий
6. Этиология митохондриальных болезней (синдром Кернс-Сейра)
7. Клиника и генетика
8. Эпидемиология
9. Этиология болезней геномного импринтинга
10. Общие закономерности патогенеза: на молекулярном, клеточном, органном и организменном уровнях

4.Форма выполнения\оценивания: презентация, глоссарий, буклет

5. Критерии выполнения: представлены на стр.23-28силлабуса

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

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	9стр. из 36	

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

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.Форма выполнения\оценивания: тестирование, устный опрос письменный контроль

5. Критерии выполнения РК: представлены на стр.23-28силлабуса

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.Форма выполнения\оценивания: презентация, глоссарий, буклет

5. Критерии выполнения: представлены на стр.23-28 силлабуса

6.Сроки сдачи - 8неделя

7.Литература: см. приложение.

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	10стр. из 36	

8.Контроль:

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

№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, глоссарий, буклет

5. Критерии выполнения: представлены на стр.23-28силлабуса

6.Сроки сдачи - 8неделя

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

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	11стр. из 36

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
 18. Характеристика кариотипа согласно Денверской классификации, комплиментарность, полимерия, эпистаз
- 4.Форма выполнения\оценивания:** презентация, глоссарий, буклет
- 5. Критерии выполнения:** представлены на стр.23-28силлабуса
- 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 теорий наследственности.
 - 2.ЗаконТ. Моргана
 3. Принципы хромосомной теорий наследственности
 - 4.Сцепленное наследование.
 - 5.Наследование сцепленное с полом
- 4.Форма выполнения\оценивания:** презентация, глоссарий, буклет
- 5. Критерии выполнения:** представлены на стр.23-28силлабуса
- 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.

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	12стр. из 36	

3. Геномы вирусов
4. Процессы нано-биотехнологии,
5. Основные этапы биотехнологических процессов.
6. Клиническая (фармацевтическая) биотехнология.
- 4.Форма выполнения\оценивания:** презентация, глоссарий, буклет
- 5. Критерии выполнения:** представлены на стр.23-28силлабуса
- 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, глоссарий, буклет
- 5. Критерии выполнения:** представлены на стр.23-28силлабуса
- 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
 2. Экологическая структура популяции

OŃTÜSTIK-QAZAQSTAN MEDISINA AKADEMIASY «Оңтүстік Қазақстан медицина академиясы» АҚ	 SOUTH KAZAKHSTAN MEDICAL ACADEMY АО «Южно-Казахстанская медицинская академия»
Кафедра биологии и биохимии	46/
Методические указания для самостоятельной работы обучающихся	13стр. из 36

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, глоссарий, буклет
- 5. Критерии выполнения:** представлены на стр.23-28силлабуса
- 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, глоссарий, буклет
- 5. Критерии выполнения:** представлены на стр.23-28силлабуса
- 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.

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	14стр. из 36	

№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, глоссарий, буклет

5. Критерии выполнения: представлены на стр.23-28силлабуса

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, глоссарий, буклет

5. Критерии выполнения: представлены на стр.23-28 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.

OÑTÜSTIK-QAZAQSTAN 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	15стр. из 36	

№13.1

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

2.Цель: Изучение содержание 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, глоссарий, буклет

5. Критерии выполнения: представлены на стр.23-28силлабуса

6.Сроки сдачи - 13неделя

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 содержание 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.

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

OŃTÜSTİK-QAZAQSTAN MEDISINA AKADEMIASY «Оңтүстік Қазақстан медицина академиясы» АҚ	 SOUTH KAZAKHSTAN MEDICAL ACADEMY АО «Южно-Казахстанская медицинская академия»
Кафедра биологии и биохимии	46/
Методические указания для самостоятельной работы обучающихся	16стр. из 36

- секвенирование клонированной ДНК.
 - понятие о трансгенозе
- 4. Форма выполнения(оценивания):** презентация, глоссарий, буклет
- 5. Критерии выполнения:** представлены на стр.23-28силлабуса
- 6. Сроки сдачи - 14неделя**

Приложение

7.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 теория 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
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.

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	17стр. из 36	

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, устный опрос, письменный контроль

5. Критерии выполнения РК: представлены на стр.23-28 силлабуса

6.Сроки сдачи - 15неделя

7. Литература: см.приложение 1

На казахском языке

Основная:

1. Клетканыңмолекулалықбиологиясы. 2 т. :оқулық / Б. Альбертс [т.б.] ; ағылшынтіл. ауд. Ә. Ережепов. - б- бас. - Алматы :Дәуір, 2017. - 660 б. с.
2. Batyrova, K. I.Introduction to biology = Введениевбиологию : textbook / K. I.Batyrova, D. K. Aydarbaeva. - Almaty : Association of highereducationalinstitutions 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. Молекулалықбиология: 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. Молекулалықбиологияжәнегенетика: оқулық / С. А. Әбилаев. - 2-бас. түзет., жәнетолықт. - Шымкент : ЖШС "Кітап", 2010. - 388 бет с.
9. Притчард, Дориан Дж. Наглядная медицинская генетика: учеб.пособие / Дориан Дж. Притчард, Брюс Р. Корф ; пер. с англ. под ред. Н. П. Бочкова. - М. : ГЭОТАР - Медиа, 2009. - 200 с.

Дополнительная:

1. Муминов, Т. А.Молекулярлықбиологиянегіздері: лекциялар курсы / Т.А.Муминов, Е.У.Қуандықов,М.Е.Құлманов ; қаз.тіл.ауд.Н. М. Малдыбаева,Т.А.Муминов. - Алматы : Литер Принт. Казахстан, 2017. - 388 б.с.
2. Основы молекулярной биологии: курс лекций / под ред.Т.А.Муминов;Т.А.Муминов [и др.]. - 2-е изд., испр. и доп. - Алматы : Литер Принт. Казахстан, 2017. - 556 с.
3. Қуандықов, Е. Ә. Негізгімолекулалық–генетикалықтерминдердіңорысша-қазақшасөздігі - Алматы :Эверо, 2012. - 112 бет

OÑTÜSTİK-QAZAQSTAN 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	18стр. из 36	

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., Нурпейсова И. К., Таракова К. А., 2020. - 405 с. https://www.elib.kz/ru/search/read_book/889/

На русском языке:

Основная:

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

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

Дополнительная:

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

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

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

На английском языке:

Основная:

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

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

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

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

ОҢТҮСТІК-ҚАЗАҚСТАН MEDISINA AKADEMIASY «Оңтүстік Қазақстан медицина академиясы» АҚ	 SKMA -1979-	SOUTH KAZAKHSTAN MEDICAL ACADEMY АО «Южно-Казахстанская медицинская академия»
Кафедра биологии и биохимии	46/	
Методические указания для самостоятельной работы обучающихся	19стр. из 36	

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

Дополнительная:

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

Электронный ресурс:

1. Lodich, H. Molecular cell [Электронный ресурс]: научное издание / H. Lodich. - Электрон. текстовые дан. (10,4 Мб). - Б. м. : Б. и., 2003

2. Primer of Molecular Genetics [Электронный ресурс]: учебник. - Электрон. текстовые дан. (10,5 Мб). - М. : Б. и., 1992

3. Clote, P. Computational molecular biology FP. Clote, R. Backofen [Электронный ресурс] : научное издание / P. Clote, R. Backofen. - Электрон. текстовые дан. (13,2 Мб). - Б. м. : Б. и., 2000

4. Glossary, Lodish H. Molecular Cell biology [Электронный ресурс] : словарь / Lodish H. Glossary. - Электрон. текстовые дан. (11,1 Мб). - Б. м. : Б. и., 2003

5. Watson, J. D. Molecular Biology of the gene [Электронный ресурс] : научное издание / J. D. Watson. - Fifth edition. - Электрон. текстовые дан. (30,2 Мб). - Б. м. : Б. и., 2004

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

Интернетный ресурс:

1. Генетика. Учебник для ВУЗов/Под ред. Академика РАМН В.И. Иванова – М.: ИКЦ «Академкнига», 2011-638с.: ил.

2. Мушкхамбаров Н.Н., Кузнецов С.Н. Молекулярная биология. Учебное пособие для студентов медицинских вузов, 3-е изд-е, Москва: Наука, 2016, 660с.

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

4. Курчанов.А. Генетика человека с основами общей генетики: учеб. пособие -СПб, 2009г.

5. Альбертс Б., Брей Д., Хопкин К. Основы молекулярной биологии клетки. Учебное издание. 2-е изд., испр., пер. с англ. 768ст. 2018г.

6. Спирин А.С. Биосинтез белков, Мир РНК и происхождение жизни.

7. Спирин А.С. Молекулярная биология. Структура рибосом и биосинтез белка. – М.: (электронный учебник).

8. Контроль (вопросы, тесты, отчеты и т. д.):

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	20стр. из 36	

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

OÑTÚSTIK-QAZAQSTAN

**MEDISINA
AKADEMIASY**

«Oñtústik Qazaqstan medicina akademiasy» AQ



SOUTH KAZAKHSTAN

**MEDICAL
ACADEMY**

AO «Южно-Казахстанская медицинская академия»

Кафедра биологии и биохимии

46/

Методические указания для самостоятельной работы обучающихся

21стр. из 36

OÑTÝSTIK-QAZAQSTAN

**MEDISINA
AKADEMIASY**

«Oñtýstik Qazaqstan medicina akademiasy» AQ



SOUTH KAZAKHSTAN

**MEDICAL
ACADEMY**

AO «Южно-Казахстанская медицинская академия»

Кафедра биологии и биохимии

46/

Методические указания для самостоятельной работы обучающихся

22стр. из 36