

ОҢТҮСТІК-ҚАЗАҚСТАН <b>MEDISINA</b> <b>AKADEMIASY</b> «Оңтүстік Қазақстан медицина академиясы» АҚ		SOUTH KAZAKHSTAN <b>MEDICAL</b> <b>ACADEMY</b> АО «Южно-Казахстанская медицинская академия»
Кафедра биологии и биохимии Лекционный комплекс	46/ 1 беттің 1 беті	

## ЛЕКЦИОННЫЙ КОМПЛЕКС

**Дисциплина: «Молекулярная биология с основой медицинской генетики»**

**Код дисциплины: MBOMG 2201**

**Название ОП: 6B10106 – «Фармация»**

**Объем учебных часов\кредитов: 150ч/5кредит**

**Курс и семестр изучения: 2-III**

**Объем лекции: 10ч.**

**Шымкент 2024 г.**



Лекционный комплекс разработан в соответствии с рабочей учебной программой дисциплины (силлабусом) «Молекулярная биология с основой медицинской генетики» и обсужден на заседании кафедры.

Протокол № 13 от «30» 05 2024 г.

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

ОҢТҮСТІК-ҚАЗАҚСТАН <b>MEDISINA</b> <b>AKADEMIASY</b> «Оңтүстік Қазақстан медицина академиясы» АҚ	 SOUTH KAZAKHSTAN <b>MEDICAL</b> <b>ACADEMY</b> АО «Южно-Казахстанская медицинская академия»
Кафедра биологии и биохимии	46/
Лекционный комплекс	1 беттің 1 беті

## №1

**1.Тема:** Введение в молекулярную биологию и медицинскую генетику. Строение и функции белков и нуклеиновых кислот. Пути передачи генетической информации и механизмы регуляции

**2.Цель:** Дать представление о предмете и задачах молекулярной биологии и медицинской генетики. Краткая история развития, роль отечественных и зарубежных стран в развитии МБ и МГ, значение МБ и МГ в системе подготовки врачей. Дать представление об информационных макромолекулах клетки – белки и НК. Первичная(полипептиды), вторичная и третичная структура белка. Фолдинг и факторы фолдинга.

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

Молекулярная биология исторически появилась как раздел биохимии. Датой рождения молекулярной биологии принято считать апрель 1953 году, когда в английском журнале «Nature» появилась статья Джеймса Д. Уотсона и Фрэнсиса Крика с предложением пространственной модели молекулы ДНК. Основанием для построения этой модели послужили работы по рентгеноструктурному анализу, в которых участвовали также Морис Х. Ф. Уилкинсон и Розалинда Франклин. Это основополагающее открытие было подготовлено длительным этапом исследований генетики и биохимии вирусов и бактерий.

В 1928 году Фредерик Гриффит впервые показал, что экстракт убитых нагреванием болезнетворных бактерий может передавать признак патогенности неопасным бактериям. Исследование трансформации бактерий в дальнейшем привело к очистке болезнетворного агента, которым, вопреки ожиданиям, оказался не белок, а нуклеиновая кислота. Сама по себе нуклеиновая кислота не опасна, она лишь переносит гены, определяющие патогенность и другие свойства микроорганизма.

В 50-х годах XX века было показано, что у бактерий существует примитивный половой процесс, они способны обмениваться внехромосомной ДНК, плазмидами. Открытие плазмид, как и трансформации, легло в основу распространенной в молекулярной биологии плазмидной технологии. Еще одним важным для методологии открытием стало обнаружение в начале XX века вирусов бактерий, бактериофагов. Фаги тоже могут переносить генетический материал из одной бактериальной клетки в другую. Заражение бактерий фагами приводит к изменению состава бактериальной РНК. Если без фагов состав РНК сходен с составом ДНК бактерии, то после заражения РНК становится больше похожа на ДНК бактериофага. Тем самым было установлено, что структура РНК определяется структурой ДНК. В свою очередь, скорость синтеза белка в клетках зависит от количества РНК-белковых комплексов. Так была сформулирована *центральная догма молекулярной биологии*: ДНК ↔ РНК → белок. Дальнейшее развитие молекулярной биологии сопровождалось как развитием ее методологии, в частности, изобретением метода определения нуклеотидной последовательности ДНК (У. Гилберт и Ф. Сенгер, Нобелевская премия по химии 1980 г.), так и новыми открытиями в области исследований строения и функционирования генов (см. история генетики). К началу XXI века были получены данные о первичной структуре всей ДНК человека и целого ряда других организмов, наиболее важных для медицины, сельского хозяйства и научных исследований, что привело к возникновению нескольких новых направлений в биологии: геномики, биоинформатики и др.

ОҢТҮСТІК-ҚАЗАҚСТАН <b>MEDISINA</b> <b>AKADEMIASY</b> «Оңтүстік Қазақстан медицина академиясы» АҚ	 SOUTH KAZAKHSTAN <b>MEDICAL</b> <b>ACADEMY</b> АО «Южно-Казахстанская медицинская академия»
Кафедра биологии и биохимии	46/
Лекционный комплекс	1 беттің 1 беті

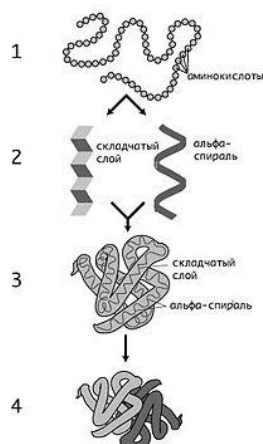
**Белкі (протеины, полипептиды)** — высокомолекулярные органические вещества, состоящие из соединённых в цепочку пептидной связью альфа-аминокислот. В живых организмах аминокислотный состав белков определяется генетическим кодом, при синтезе в большинстве случаев используется 20 стандартных аминокислот. Множество их комбинаций дают большое разнообразие свойств молекул белков. Кроме того, аминокислоты в составе белка часто подвергаются посттрансляционным модификациям, которые могут возникать и до того, как белок начинает выполнять свою функцию, и во время его «работы» в клетке. Часто в живых организмах несколько молекул белков образуют сложные комплексы, например, фотосинтетический комплекс. Кристаллы различных белков, выращенные на космической станции «Мир» и во время полётов шаттлов НАСА. Высокоочищенные белки при низкой температуре образуют кристаллы, которые используют для получения модели данного белка. Функции белков в клетках живых организмов более разнообразны, чем функции других биополимеров — полисахаридов и ДНК. Так, белки-ферменты катализируют протекание биохимических реакций и играют важную роль в обмене веществ. Некоторые белки выполняют структурную или механическую функцию, образуя цитоскелет, поддерживающий форму клеток. Ы б

#### 4. Иллюстративный материал: Обзорная, видео обучение, презентация



Разные способы изображения трёхмерной структуры белка на примере фермента триозофосфатизомеразы. Слева — «палочковая» модель, с изображением всех атомов и связей между ними; цветами показаны элементы. В середине изображены структурные мотивы,  $\alpha$ -спирали и  $\beta$ -листы. Справа изображена контактная поверхность белка, построенная с учётом [ван-дер-ваальсовых радиусов](#) атомов; цветами показаны особенности активности участков

**Уровни структуры белков:** 1 — первичная, 2 — вторичная, 3 — третичная, 4 — четвертичная.



ОҢТҮСТІК-ҚАЗАҚСТАН <b>MEDISINA</b> <b>AKADEMIASY</b> «Оңтүстік Қазақстан медицина академиясы» АҚ	 SOUTH KAZAKHSTAN <b>MEDICAL</b> <b>ACADEMY</b> АО «Южно-Казахстанская медицинская академия»
Кафедра биологии и биохимии	46/
Лекционный комплекс	1 беттің 1 беті

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

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

**5. Литература:** см. Приложение.

**6. Контрольные вопросы:** (обратная связь)

1. Геномика и протеомика
2. Значение МБ для медицины;
4. Строение белков и их функции.

## №2

**1. Тема:** Матричный синтез нуклеиновых кислот. Механизмы репликации.

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

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

Репликация ДНК осуществляется **полуконсервативно**. Репликация начинается с разъединения в определенной точке (**локусогі** или **ориджин**) двойной спирали и образования одноцепочечных участков ДНК, служащих матрицей для синтеза новых цепей. Участок ДНК, в котором начинается и заканчивается репликация у эукариот называется **репликон**. ДНК прокариот удваивается целиком в одном цикле репликации, то есть, бактериальная хромосома и плазмиды являются **одним репликоном**. У эукариот длина ДНК составляет миллион пар нуклеотидов (у человека около 150 млн. пар нуклеотидов). Репликация таких молекул, при скорости репликации 50 тыс. п.н. в минуту у *E. coli* составляет 800 ч. Поэтому репликация ДНК происходит одновременно в нескольких сайтах (сайт - любой участок ДНК), следовательно, ДНК эукариот имеет **множество репликонов**. Для всех способов репликации имеются следующие основные принципы:

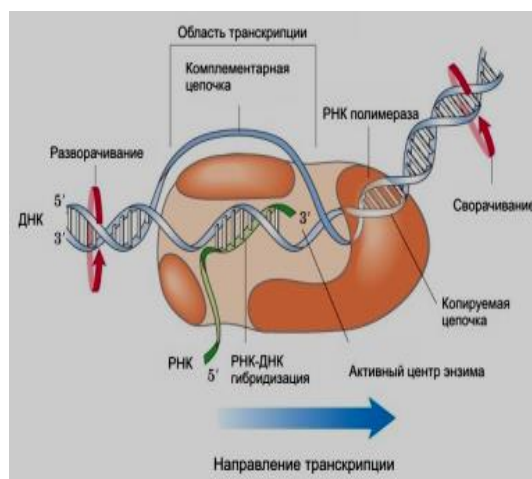
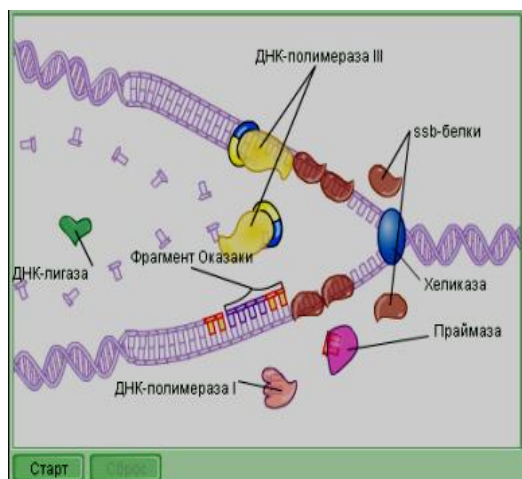
1. Синтез дочерней ДНК является **матричным** процессом; матрицей являются цепи родительской ДНК.

2. В основе репликации лежит **принцип комплементарности**: нуклеотиды дочерней ДНК комплементарны нуклеотидам родительской ДНК-матрицы.

3. Процесс переноса является **симметричным** - матрицами служат обе цепи ДНК.

Факторами репликации являются белки: **топоизомеразы, белок SSB, хеликаза, ДНК-полимераза**.

**4. Иллюстративный материал:** Обзорная, видео обучение, презентация



ОҢТҮСТІК-ҚАЗАҚСТАН <b>MEDISINA</b> <b>AKADEMIASY</b> «Оңтүстік Қазақстан медицина академиясы» АҚ	 <b>SKMA</b> -1979-	SOUTH KAZAKHSTAN <b>MEDICAL</b> <b>ACADEMY</b> АО «Южно-Казakhstanская медицинская академия»
Кафедра биологии и биохимии	46/	
Лекционный комплекс	1 беттің 1 беті	

## Репликация

## Транскрипция

**Схема регуляции биосинтеза белков-ферментов в соответствии с концепцией оперона.**

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

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

### 6. Контрольные вопросы: (обратная связь)

1. Факторы репликации?
2. Факторы транскрипции?
3. Факторы трансляции?

### №3

**1. Тема:** Наследственный аппарат клетки. Строение и функции

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

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

Элементарной единицей функционирования генного уровня организации генетического материала и единицей генетической информации является **ген**. Ген – это участок ДНК, на котором закодирована информация о структуре РНК или полипептидной цепи.

У большинства вирусов и бактерии хромосома имеют кольцевую форму, которая закручена в шпильку и линейные формы (бактериофаг  $\lambda$ ).

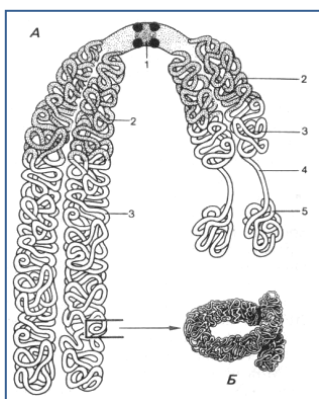
В химическом отношении хромосомы представляют собой нуклеопротеиновый комплекс, в котором хранится, передается потомству и реализуется наследственная информация. В состав комплекса входят: молекула ДНК (40%), белки (60%), незначительное количество РНК (10% от количества ДНК).

**Геном** – это количество ДНК в гаплоидном наборе хромосом; полный состав ДНК, содержащий весь объем информации, необходимой для развития и существования организма; совокупность всех генов и межгенных участков ядерной и внеядерной ДНК клетки.

Геном эукариот характеризуется **сложностью, плотностью генов, наличием интронов**. Сложность ДНК характеризуется общей длиной (в н.п.) разных последовательностей ДНК, определяющих ее избыточность.

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

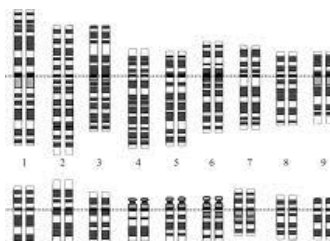
Общее количество ДНК в 46 хромосомах в соматической клетке человека имеет длину 2м и  $6,4 \cdot 10^9$  пар оснований, следовательно, в гаплоидной –  $3,2 \cdot 10^9$  пар оснований. Основное количество ДНК локализовано в хромосомах (99,5%), то есть, составляет **ядерную ДНК**.



**4. Иллюстративный материал:** Обзорная, видео обучение, презентация

**Схема метафазной хромосомы**

**Хромосомы человека по парижской классификации**





ОҢТҮСТІК-ҚАЗАҚСТАН <b>MEDISINA</b> <b>AKADEMIASY</b> «Оңтүстік Қазақстан медицина академиясы» АҚ	 <b>SKMA</b> -1979-	SOUTH KAZAKHSTAN <b>MEDICAL</b> <b>ACADEMY</b> АО «Южно-Казахстанская медицинская академия»
Кафедра биологии и биохимии	46/	
Лекционный комплекс	1 беттің 1 беті	

<https://www.youtube.com/watch?v=dEXMrONKVPk&feature=youtu.be> Генный уровень

[https://www.youtube.com/watch?v=vpp\\_Ce8aH4&feature=youtu.be](https://www.youtube.com/watch?v=vpp_Ce8aH4&feature=youtu.be) Хромосомный уровень

**5. Литература:** см. Приложение.

**6. Контрольные вопросы: (обратная связь)**

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

#### №4

**1.Тема:** Клеточный цикл и деление клетки. Молекулярные механизмы регуляции клеточного деления

**2.Цель:** Клеточный цикл и циклин зависимые киназы (ЦТК), митозстимулирующие факторы (МСФ). Контрольные точки клеточного цикла. Регуляторная роль белка-p53. Дать представление о биологической роли апоптоза, жизненного цикла в живых организмах.

**3.Тезисы лекции:** Давно признано, что конечные свойства организмов - самообновление, самовосстановление, саморегуляция и деление клеток.

Распределение клеток по митозу, пути мейоза, основные фазы митоза (профаза, метафаза, анафаза, телофаза), стадии клеточного цикла (G1, S, G2, M) были описаны 100 лет назад.

Клеточный цикл (митотический цикл) представляет собой совокупность явлений и явлений, наблюдаемых на стадиях клеточного происхождения, роста, адаптации к функции и последующего деления.

Клеточный цикл (митотический цикл) состоит из 4 этапов:

G1 (GAR-1) -пресинтетическая фаза - рост новорожденных клеток, период подготовки к синтезу молекулы ДНК (репликация).

Клетки, которые были классифицированы по определенным причинам, являются производными от митотического цикла и называются клетками G<sub>0</sub>.

Выход клеток из митотического цикла может быть постоянным, необратимым или во временном, обратном состоянии.Первым относятся - это фактически классифицированные клетки (фибробласты, лейкоциты).

Аналогичным образом, последующее вхождение клетки в следующий митотический цикл, то есть решение о делении, может быть как обратным, так и необратимым.Если подготовка к клеточному делению является тщательной и окончательной, клетка переходит на следующую S-стадию, даже если она на нее не влияет, и начинается новый цикл.

В S-синтетической фазе молекула ДНК синтезируется (удваивается) и цитоплазматические органеллы, в том числе центриоли. К концу этого периода клетка становится тетраплоидной по ДНК. Продолжительность этого периода составляет около 10 часов.

G<sub>2</sub> (GAR-2) - постинетическая фаза подготовлена для расщепления, то есть синтеза всех белков, необходимых для нормального митоза, включая тубулин, который образует разделительную нить. Продолжительность этого периода составляет 4,5-5,0 часа.

M-митоз - это деление клеток, состоящее из 4 фаз - профазы, метафазы, анафазы, телофазы. Общая продолжительность митоза составляет 30-40 мин.

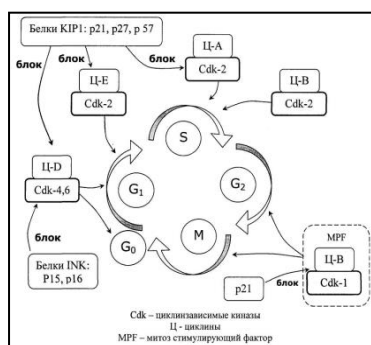
#### 4. Иллюстративный материал: Обзорная, видео обучение, презентация

Митоз. I—III — профазы;

IV — метафаза;

V—VI — анафаза;

VII—VIII — телофаза



Cdk,-циклин кешені жасуша циклінің әртүрлі фазаларында анықталады.

<https://www.youtube.com/watch?v=U053VjkuFaY&feature=youtu.be> клет цикл

<https://www.youtube.com/watch?v=8iAYEF8dXmw&feature=youtu.be> апоптоз

#### 5. Литература: см. Приложение.

#### 6. Контрольные вопросы: (обратная связь)

1. Отличается ли клеточный цикл от митотического цикла?
2. Каковы основные изменения на каждой стадии митотического цикла?
3. Что происходит при делении клеток?
4. Какие механизмы участвуют в регуляции клеточного цикла?

#### №5

**1. Тема:** Геномика и её перспективы. Фармакогеномика и ее значение для разработки новых лекарственных средств и при индивидуализации лекарственной терапии

**2. Цель:** Дать представление о понятии патологическая анатомия генома.

**3. Тезисы лекций:** **Геном** — совокупность наследственного материала, заключенного в гаплоидном наборе хромосом клеток данного вида организмов.

Термин «геном» был предложен **Гансом Винклером** в **1920** г. для описания совокупности генов, заключённых в **гаплоидном** наборе хромосом организмов одного **биологического вида**. Первоначальный смысл этого термина указывал на то, что понятие генома в отличие от **генотипа** является **генетической** характеристикой вида в целом, а не отдельной особи. С развитием **молекулярной генетики** значение данного термина изменилось. Известно, что **ДНК**, которая является носителем генетической информации у большинства организмов и, следовательно, составляет основу генома, включает в себя не только гены в современном



ОҢТҮСТІК-ҚАЗАҚСТАН <b>MEDISINA</b> <b>AKADEMIASY</b> «Оңтүстік Қазақстан медицина академиясы» АҚ	 SKMA -1979-	SOUTH KAZAKHSTAN <b>MEDICAL</b> <b>ACADEMY</b> АО «Южно-Казахстанская медицинская академия»
Кафедра биологии и биохимии	46/	
Лекционный комплекс	1 беттің 1 беті	

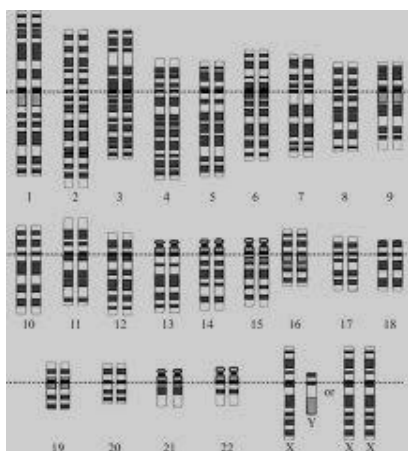
смысле этого слова. Большая часть ДНК эукариотических клеток представлена некодирующими («избыточными») последовательностями нуклеотидов, которые не заключают в себе информации о белках и РНК.

Генетическая информация в клетках содержится не только в хромосомах ядра, но и во внехромосомных молекулах ДНК.

В определении генома отдельного биологического вида необходимо учитывать, во-первых, генетические различия, связанные с полом организма, поскольку мужские и женские половые хромосомы различаются. Во-вторых, из-за громадного числа аллельных вариантов генов и сопутствующих последовательностей, которые присутствуют в генофонде больших популяций, можно говорить лишь о некоем усреднённом геноме, который сам по себе может обладать существенными отличиями от геномов отдельных особей.

**Фармакогеномика** — новая быстро развивающаяся наука — «сплав» фармакогенетики и современные геномные технологии. Внедрение фармакогеномики в практику экспериментальной фармакологии и клинической медицины стало возможным в результате совершенствования методов генетического анализа в ходе выполнения Проекта человеческого генома. Фармакогеномика поможет сократить расходы фармацевтических компаний на создание новых лекарственных препаратов, ускорить их разработку, повысить терапевтическую эффективность и свести к минимуму вероятность развития побочных реакций, обусловленных применением этих препаратов.

**4. Иллюстративный материал:** Обзорная, видео обучение, презентация



**Хромосомы человека по Парижской классификации**

<https://www.youtube.com/watch?v=t3yZGupfc0A&feature=youtu.be> геномика

<https://www.youtube.com/watch?v=OF0zTe2qoWs&feature=youtu.be> фармакогеномика

**5. Литература:** см. Приложение.

**6. Контрольные вопросы (обратная связь)**

1. Определение генома
2. Геном прокариот
3. Геном эукариот
4. Геном человека
5. Хромосомы, определение, типы, строение

**№6**

**1. Тема:** Введение в медицинскую генетику. Хромосомная теория наследственности

ОҢТҮСТІК-ҚАЗАҚСТАН <b>MEDISINA</b> <b>AKADEMIASY</b> «Оңтүстік Қазақстан медицина академиясы» АҚ	 <b>SKMA</b> -1979-	SOUTH KAZAKHSTAN <b>MEDICAL</b> <b>ACADEMY</b> АО «Южно-Казakhstanская медицинская академия»
Кафедра биологии и биохимии	46/	
Лекционный комплекс	1 беттің 1 беті	

**2.Цель:** Дать представление о предмете и задачах генетики, ее роли в медицине; законах Г.Менделя (дискретная наследственность) и Т.Моргана (сцепленное наследование).

**3.Тезисы лекции:** Задачи медицинской генетики заключаются в своевременном выявлении носителей этих заболеваний среди родителей, выявлении больных детей и выработке рекомендаций по их лечению. Большую роль в профилактике генетически обусловленных заболеваний играют генетико-медицинские консультации и пренатальная диагностика (то есть выявление заболеваний на ранних стадиях развития организма). Генетика человека изучает особенности наследования признаков у человека, наследственные заболевания (медицинская генетика), генетическую структуру популяций человека. Генетика человека является теоретической основой современной медицины и современного здравоохранения (СПИД, Чернобыль).

Известно несколько тысяч собственно генетических заболеваний, которые почти на 100% зависят от генотипа особи.

Существуют заболевания, которые зависят и от генотипа, и от среды: ишемическая болезнь, сахарный диабет, ревматоидные заболевания, язвенные болезни желудка и двенадцатиперстной кишки, многие онкологические заболевания, шизофрения и другие заболевания психики.

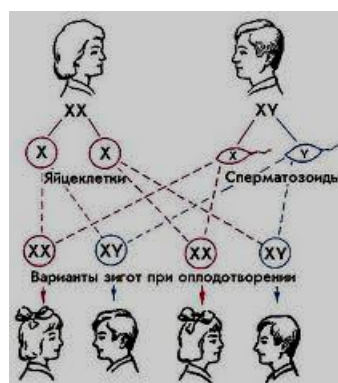
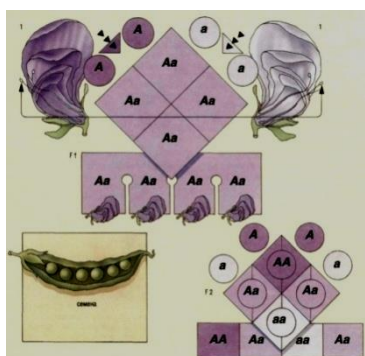
Хромосомная теория наследственности — теория, согласно которой хромосомы, заключённые в ядре клетки, являются носителями генов и представляют собой материальную основу наследственности, то есть преемственность свойств организмов в ряду поколений определяется преемственностью их хромосом. Хромосомная теория наследственности возникла в начале 20 в. на основе клеточной теории и использовалась для изучения наследственных свойств организмов гибридологического анализа.

Основные положения хромосомной теории наследственности

Анализ явлений сцепленного наследования, кроссинговера, сравнение генетической и цитологической карт позволяют сформулировать основные положения хромосомной теории наследственности:

- Гены локализованы в хромосомах. При этом различные хромосомы содержат неодинаковое число генов. Кроме того, набор генов каждой из негомологичных хромосом уникален.
- Аллельные гены занимают одинаковые локусы в гомологичных хромосомах.
- Гены расположены в хромосоме в линейной последовательности.
- Гены одной хромосомы образуют группу сцепления, то есть наследуются преимущественно сцепленно (совместно), благодаря чему происходит сцепленное наследование некоторых признаков. Число групп сцепления равно гаплоидному числу хромосом данного вида (у гомогаметного пола) или больше на 1 (у гетерогаметного пола).
- Сцепление нарушается в результате кроссинговера, частота которого прямо пропорциональна расстоянию между генами в хромосоме (поэтому сила сцепления находится в обратной зависимости от расстояния между генами).
- Каждый биологический вид характеризуется определенным набором хромосом — кариотипом.

**4. Иллюстративный материал:** Обзорная, видео обучение, презентация



ОҢТҮСТІК-ҚАЗАҚСТАН <b>MEDISINA</b> <b>AKADEMIASY</b> «Оңтүстік Қазақстан медицина академиясы» АҚ	 SOUTH KAZAKHSTAN <b>MEDICAL</b> <b>ACADEMY</b> АО «Южно-Казахстанская медицинская академия»
Кафедра биологии и биохимии Лекционный комплекс	46/ 1беттің 1 беті

## Опыты Г.Менделя

## Варианты зигот при оплодотворении

<https://www.youtube.com/watch?v=vfZMYBGxxyQ&feature=youtu.be> методы генет

**5. Литература:** см. Приложение.

**6. Контрольные вопросы: (обратная связь)**

1. Кто является отцом генетики?
2. Каково значение генетики для медицины?
3. Чем характеризуется независимое наследование?
4. В чем суть сцепленного наследования?
5. В чем причины возникновения наследственных болезней человека?
6. Можно ли вылечить наследственные болезни человека?

### №7

**1. Тема:** Наследственные болезни человека. Основные группы наследственных болезней. Основы диагностики и профилактики наследственных болезней

**2. Цель:** Дать представление о наследственных болезнях человека, классификации и основных методах диагностики и профилактики.

**3. Тезисы лекции:** В настоящее время более 4500 болезней классифицируются как генетические заболевания.

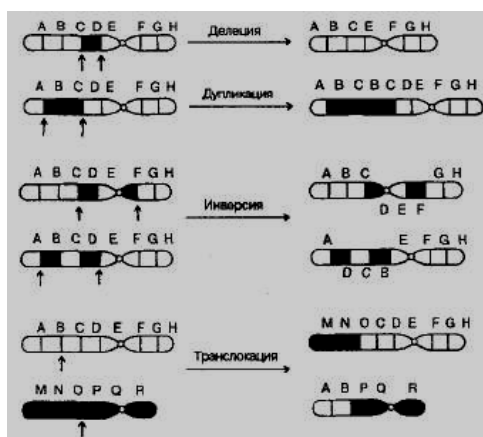
Рецессивные генетические болезни, такие как муковисцидоз и недостаточность аденозиндезаминазы, проявляются в том случае, если повреждены оба аллеля гена.

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

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

Принято различать геномные, хромосомные, моногенные и полигенные (мультифакториальные) наследственные болезни.

**4. Иллюстративный материал:** Обзорная, видео обучение, презентация



ОҢТҮСТІК-ҚАЗАҚСТАН <b>MEDISINA</b> <b>AKADEMIASY</b> «Оңтүстік Қазақстан медицина академиясы» АҚ	 <b>SKMA</b> -1979-	SOUTH KAZAKHSTAN <b>MEDICAL</b> <b>ACADEMY</b> АО «Южно-Казахстанская медицинская академия»
Кафедра биологии и биохимии	46/	
Лекционный комплекс	1 беттің 1 беті	

## Хромосомные перестройки

## Больной с синдромом Дауна

[https://www.youtube.com/watch?v=Xh\\_RplAaNBQ&feature=youtu.be](https://www.youtube.com/watch?v=Xh_RplAaNBQ&feature=youtu.be) моно, поли, хром болезни

**5. Литература:** см. Приложение.

### 6. Контрольные вопросы: (обратная связь)

1. Каковы причины возникновения наследственных болезней?
2. По какому принципу классифицируются наследственные болезни?
3. Методы диагностики наследственных болезней?
4. Методы профилактики наследственных болезней?

### №8

**1. Темы:** Онтогенез - генетика развития. Клеточные и генетические основы индивидуального развития

**2. Цель:** Дать представление об онтогенезе и общих закономерностях клеточных и генетических основ Онтогенез. Общие закономерности эмбрионального развития. Клеточные и генетические основы индивидуального развития. Врожденные пороки развития

**3. Тезисы лекции:** Индивидуальное развитие организмов называется онтогенезом. Это комплекс многоуровневых процессов (процессов) роста и развития, которые наблюдаются в зонах от зиготы до тканей тела (умирающих). В результате онтогенеза (индивидуального развития) развитие взрослых организмов развивается от одной клеточной зиготы до сложной структуры (состоящей из триллионов клеток, многих тканей и органов), видов и личностных особенностей. Морфогенез (формирование новых форм) - наряду с ростом поражений некоторые из них законно умирают; изменения в форме клетки; движение клеточных слоев и изгибание клеток. такой как процесс (процесс), который включает в себя сложные явления. Поэтому индивидуальное развитие организмов (онтогенез), несомненно, ориентировано и направлено через очень сильные молекулярно-генетические механизмы (механизмы).

Однако его секрет, не до конца понятен: как две клетки (сперматозоиды и яйцеклетки) могут вступить в контакт со сложным телом из более чем 200 различных тканевых комплексов?

При оплодотворении хромосомы обоих родителей только объединяются в одном ядре. Функционировать как источник генетической информации они начинают не сразу. Главным приемом при изучении генетики индивидуального развития является использование мутаций. Вызвав мутацию, изменяющую нормальный ход онтогенеза, сравнивают фенотипы нормальной и мутантной особей, определяя как данный ген влияет на развитие. Роль генов не одинакова. Часть генов отвечают за жизненно важные функции, без которых невозможно нормальное функционирование клеток. Например, синтез т-РНК и ДНК-полимераз. Это гены «домашнего хозяйства» (house-keeping).

**4. Иллюстративный материал:** Обзорная, видео обучение, презентация



ОҢТҮСТІК-ҚАЗАҚСТАН <b>MEDISINA</b> <b>AKADEMIASY</b> «Оңтүстік Қазақстан медицина академиясы» АҚ	 SOUTH KAZAKHSTAN <b>MEDICAL</b> <b>ACADEMY</b> АО «Южно-Казakhstanская медицинская академия»
Кафедра биологии и биохимии Лекционный комплекс	46/ 1 беттің 1 беті

## Расщелина верхнего неба (волчья пасть)

<https://www.youtube.com/watch?v=ps92yjSDE04&feature=youtu.be> онтогенез

**5. Литература:** см. Приложение.

**6. Контрольные вопросы: (обратная связь)**

1. Определение онтогенеза?
2. Периодизация онтогенеза? Онтогенез. Общие закономерности эмбрионального развития. Клеточные и генетические основы индивидуального развития. Врожденные пороки развития.
3. Эмбриональное развитие?
4. Клеточные и генетические механизмы онтогенеза;

### №9

**1. Тема:** Основы популяционной генетики

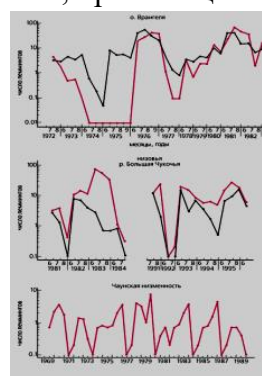
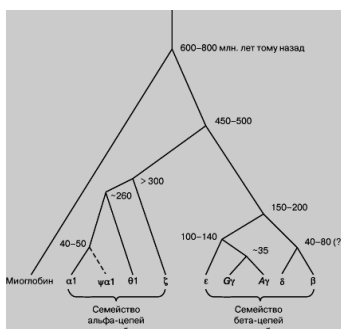
**2. Цель:** Дать представление о генетических процессах в популяциях; законе Харди-вайнберга и роли типов браков, влияния окружающей среды на наследственный материал

**3. Тезисы лекции:** Популяционная генетика, или генетика популяций — раздел генетики, изучающий распределение частот аллелей и их изменение под влиянием движущих сил эволюции: мутационизма, естественного отбора, дрейфа генов и миграционного процесса. Она также принимает во внимание субпопуляционные структуры и пространственную структуру популяции. Популяционная генетика пытается объяснить адаптацию и специализацию и является одной из основных составляющих синтетической теории эволюции.

**Экологическая генетика** – раздел науки, изучающий генетические аспекты взаимодействия организмов, а также изменения организмов под воздействием среды обитания (экологических факторов), исследующая взаимовлияние генетических процессов и экологических отношений.

Экологическая генетика включает в себя такие направления исследований, как токсикогенетика, фармакогенетика, фармакогеномика.

**4. Иллюстративный материал:** Обзорная, видео обучение, презентация



### Эволюция глобиновых белков

### Популяционные волны человека

<https://www.youtube.com/watch?v=slohBI2zy0I&feature=youtu.be> харди-вайнберг

**5. Литература:** см. Приложение.

**6. Контрольные вопросы: (обратная связь)**

1. Что такое популяция?
2. Каково экологическая характеристика популяции?
3. Каково генетическая характеристика популяции?



OŇTÜSTİK-QAZAQSTAN <b>MEDISINA          AKADEMIASY</b> «Оңтүстік Қазақстан медицина академиясы» АҚ	 <b>SKMA</b> -1979-	SOUTH KAZAKHSTAN <b>MEDICAL          ACADEMY</b> АО «Южно-Казахстанская медицинская академия»
Кафедра биологии и биохимии Лекционный комплекс	46/ 1 беттің 1 беті	

#### 4. Основные положения закона Харди - Вайнберга?

##### №10

**1.Тема:** Основы экогенетики и фармакогенетики человека. Предиктивная медицина, определение, генетические основы (генетическая паспортизация), перспективы, медицинское значение

**2.Цель:** дать представления о предмете и задач изучения, методах фармакогенетики и экогенетики.

**3.Тезисы лекции:** Фармакогенетика изучает генетические особенности пациента, влияющие на фармакологический ответ. Эти генетические особенности, как правило, представляют собой полиморфные участки генов белков, участвующих в фармакокинетике или фармакодинамике лекарственных средств. К первой группе относятся гены, кодирующие ферменты биотрансформации и гены транспортеров, участвующих во всасывании, распределении и выведении лекарственных средств из организма.

**Экогенетика**(экологическая генетика) человека изучает влияние факторов среды обитания на наследственность. Причинные факторы, вызывающие наследственные болезни, называют мутагенами, так как они реализуют свое действие посредством мутаций. Мутагены делятся на виды: по происхождению - на экзогенные и эндогенные, по природе - на химические и физические.

К экзогенным химическим мутагенам относятся ряд пестицидов (гербициды, фунгициды, инсектициды), промышленных соединений (формальдегид, ацетальдегид, уретан, хлорпрен, эпоксиды, бензол и др.), пищевых добавок (цикломаты, ароматические углеводороды, тартразон), некоторые лекарственные препараты (цитостатики - циклофосфамид, митомицин С, 5-фторурацил, акрихин, ртутные соединения, кофеин, мышьяк и др.).

К экзогенным физическим мутагенам относятся все виды ионизирующей радиации, а также ультрафиолетовые лучи.

К эндогенным химическим мутагенам относятся некоторые метаболиты, образующиеся в процессе обмена веществ (перекись водорода, липидные перекиси) и свободные радикалы - кислородные, гидроксильные, липидные и др.

К эндогенным физическим мутагенам относится эндогенная ионизирующая радиация, обусловленная наличием в составе тканей радиоактивных элементов калия, углерода, радона и др.

От воздействия факторов окружающей среды на функцию и структуру генотипа выявляются два типа эффектов:

изменение проявления действия определенных аллелей при влиянии на организм специфических факторов;

изменение генетического материала у индивида и в популяциях.

#### 4. Иллюстративный материал: Обзорная, видео обучение, презентации

ГЕН	МУТАЦИЯ ПОЛИМОРФИЗМ	ПЕРВИЧНЫЙ ДЕФЕКТ	ЧАСТОТА В ПОПУЛЯЦИИ	ЗАБОЛЕВАНИЕ
<b>ГЕНЫ «ВНЕШНЕЙ СРЕДЫ»</b>				
GSTM1	del	Нарушение фазы 2 де токсикации	40 % 0/0	Рак легких, хрон. бронхит, эндометриоз
NAT-2		Нарушение фазы 2 де токсикации	50 %	Рак желчной желчи
mEPHX	exon 3 T-C Tgt-Hist.	Нарушение фазы 1 де токсикации	6 %	Хрон. обстр. пневм., астма
P450 1A1 (CYP1A1)	exon 7 A-G Ile-Val	Нарушение фазы 1 де токсикации	7% 27 %	Рак легких
<b>ГЕНЫ-ТРИПЕРЫ МУЛЬТИФАКТОРИАЛЬНЫХ ЗАБОЛЕВАНИЙ</b>				
MTHFR	677 C-T (A-V)	Гомоцистеинемия	5% M/M 57% M/+	ДЗ НТ, КЕ С, атеросклероз
VDR-3	exon 9 T-C (F-F)	Уменьшение mRNA	16 % B/B	Остеопороз
ACE	del 287 bp Alu intr.15	Повышение активности фермента	30 %	Инфаркт миокарда
ApoE	E2,E3,E4 15% T-C Cod.112;158	Гиперлиппротеинемия	15 % E2/E2	Атеросклероз
CC16	A38G	Нарушение функции секреторного белка CC16	10 % A/A	Астма
TGF-αIa	полиморфизмы В intr.1 ex.1A1, A2 Taq1 intr.V-C1, C2	Нарушения связки небных полюк		Врожд. уродства лицевого черепа
<b>«ПОЛЕЗНЫЕ» ПОЛИМОРФИЗМЫ</b>				
CCR-5	del 32 bp	Отсутствие хемокининового рецептора лимфоцитов	26 % del/ +1% del/del	Устойчивость к СПИДу



ОҢТҮСТІК-ҚАЗАҚСТАН <b>MEDISINA</b> <b>AKADEMIASY</b> «Оңтүстік Қазақстан медицина академиясы» АҚ	 <b>SKMA</b> -1979-	SOUTH KAZAKHSTAN <b>MEDICAL</b> <b>ACADEMY</b> АО «Южно-Казахстанская медицинская академия»
Кафедра биологии и биохимии	46/	
Лекционный комплекс	1 беттің 1 беті	

<https://www.youtube.com/watch?v=e1JBaub1gQQ&feature=youtu.be> фармакогенетика

## Приложение

### 5. Литература:

#### На казахском языке

##### Основная:

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

##### Электронный ресурс:

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 [Электронды ресурс] : оқу құралы. - Шымкент, 2012. - 1 эл. опт. диск (CD-ROM)

ОҢТҮСТІК-ҚАЗАҚСТАН <b>MEDISINA</b> <b>AKADEMIASY</b> «Оңтүстік Қазақстан медицина академиясы» АҚ	 <b>SKMA</b> -1979-	SOUTH KAZAKHSTAN <b>MEDICAL</b> <b>ACADEMY</b> АО «Южно-Казахстанская медицинская академия»
Кафедра биологии и биохимии	46/	
Лекционный комплекс	1беттің 1 беті	

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).

#### На русском языке:

##### Основная:

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

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

##### Дополнительная:

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

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

3. Основы молекулярной биологии клетки. Учебник. Зтомах. 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 highereducationalinstitutions 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] = Введениевбиологию : textbook / K. I.Batyrova, D. K. Aydarbaeva. - Almaty : Association of highereducationalinstitutions 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. Molecularcell [Электронный ресурс]: научное издание / H. Lodich. - Электрон.текстовые дан. (10,4 Мб). - Б. м. : Б. и., 2003

2.PrimerofMolecularGenetics [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 [Электронныйресурс] :словарь / Lodish H. Glossary. - Электрон. текстовыедан. (11,1 Мб). - Б. м. : Б. и., 2003

5. Watson, J. D. Molecular Biology of the gene [Электронныйресурс] :научноеиздание / J. D. Watson. - Fifth edition. - Электрон. текстовыедан. (30,2 Мб). - Б. м. : Б. и., 2004

№	Атауы	Сілтеме
1	Электронды кітапхана	<a href="http://lib.ukma.kz">http://lib.ukma.kz</a>
2	Республикалық жоғары оқу орындары	<a href="http://rmebrk.kz/">http://rmebrk.kz/</a>

ОҢТҮСТІК-ҚАЗАҚСТАН <b>MEDISINA</b> <b>AKADEMIASY</b> «Оңтүстік Қазақстан медицина академиясы» АҚ	 <b>SKMA</b> -1979-	SOUTH KAZAKHSTAN <b>MEDICAL</b> <b>ACADEMY</b> АО «Южно-Казахстанская медицинская академия»
Кафедра биологии и биохимии	46/	
Лекционный комплекс	1 беттің 1 беті	

	аралық электронды кітапхана	
3	«Студент кеңесшісі» Медициналық ЖОО электронды кітапханасы	<a href="http://www.studmedlib.ru">http://www.studmedlib.ru</a>
4	«Параграф» ақпараттық жүйе «Медицина» бөлімі	<a href="https://online.zakon.kz/Medicine">https://online.zakon.kz/Medicine</a>
5	Ғылыми электрондық кітапхана	<a href="https://elibrary.ru/">https://elibrary.ru/</a>
6	«BooksMed» электронды кітапханасы	<a href="http://www.booksmed.com">http://www.booksmed.com</a>
7	«Web of science» (Thomson Reuters)	<a href="http://apps.webofknowledge.com">http://apps.webofknowledge.com</a>
8	«Science Direct» (Elsevier)	<a href="https://www.sciencedirect.com">https://www.sciencedirect.com</a>
9	«Scopus» (Elsevier)	<a href="http://www.scopus.com">www.scopus.com</a>
10	PubMed	<a href="https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed">https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed</a>

### Интернетный ресурс:

1. Генетика. Учебник для ВУЗов/Под ред. Академика РАМН В.И. Иванова – М.: ИКЦ «Академкнига», 2011-638с.: ил.
2. Мушкамбаров Н.Н., Кузнецов С.Н. Молекулярная биология. Учебное пособие для студентов медицинских вузов, 3-е изд-е, Москва: Наука, 2016, 660с.
3. У. Клаг, М. Каммингс. Основы генетики – М.: Техносфера, 2009 г.
4. Курчанов.А. Генетика человека с основами общей генетики: учеб. пособие -СПб, 2009г.
5. Альбертс Б. ,Брей Д., ХопкинК.Основы молекулярной биологии клетки. Учебное издание. 2-е изд., испр., пер. с англ. 768ст. 2018г.
6. Спиринов А.С. Биосинтез белков, Мир РНК и происхождение жизни.
7. Спиринов А.С. Молекулярная биология. Структура рибосом и биосинтез белка. – М.: (электронный учебник).

### 6.Контрольные вопросы: (обратная связь):

1. Что является предметом изучения фармакогенетики и экогенетики?
2. Какие существуют перспективы развития фармакогенетики и экогенетики?
3. Какое влияние оказывает ионизирующее излучения на биологические объекты?

ОҢТҮСТІК-ҚАЗАҚСТАН

**MEDISINA  
AKADEMIASY**

«Оңтүстік Қазақстан медицина академиясы» АҚ



SOUTH KAZAKHSTAN

**MEDICAL  
ACADEMY**

АО «Южно-Казахстанская медицинская академия»

Кафедра биологии и биохимии

Лекционный комплекс

46/

1 беттің 1 беті

ОҢТҮСТІК-ҚАЗАҚСТАН

**MEDISINA  
AKADEMIASY**

«Оңтүстік Қазақстан медицина академиясы» АҚ



SOUTH KAZAKHSTAN

**MEDICAL  
ACADEMY**

АО «Южно-Казахстанская медицинская академия»

Кафедра биологии и биохимии

Лекционный комплекс

46/

1 беттің 1 беті