

<b>OÝNTUSTIK-QAZAQSTAN</b> <b>MEDISINA</b> <b>AKADEMIASY</b> <b>«Оңтүстік Қазақстан медицина академиясы» АҚ</b>		<b>SOUTH KAZAKHSTAN</b> <b>MEDICAL</b> <b>ACADEMY</b> <b>АО «Южно-Казахстанская медицинская академия»</b>
Кафедра «Морфологические дисциплины»		№81-11-2024
Методические рекомендации		Стр. 1 из 80

**Министерство здравоохранения Республики Казахстан  
Медицинский колледж при АО «Южно-Казахстанская  
Медицинская Академия»**

**МЕТОДИЧЕСКИЕ РЕКОМЕНДАЦИИ ДЛЯ  
АУДИТОРНЫХ ЗАНЯТИЙ**

**Название дисциплины: «Медицинская биология с генетикой»**

**Специальность:** 09130100 «Сестринское дело»

**Квалификация:** 4S09130103 «Медсестра общей практики»

**Форма обучения:** очная

**Нормативный срок обучения:** 2 года 10 месяцев, 3 года 10 месяцев

**Индекс дисциплины:** ОПД 05

**Курс:** 1, 2 курс

**Семестр:** I, III семестр

**Дисциплина:** «Медицинская биология с генетикой»

**Форма контроля:** диф. зачет

**Общая трудоемкость всего часов/кредитов KZ – 48 часов/2 кредитов**

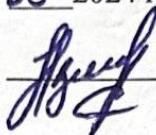
**Аудиторные – 48**

OÝNTUSTIK-QAZAQSTAN MEDISINA AKADEMIASY	 SKMA —1979—	SOUTH KAZAKHSTAN MEDICAL ACADEMY АО «Южно-Казахстанская медицинская академия»
«Оңтүстік Қазақстан медицина академиясы» АҚ	Кафедра «Морфологические дисциплины»	№81-11-2024
	Методические рекомендации	Стр. 2 из 80

Обсужден на заседании кафедры «Морфологические дисциплины»

Протокол № 1 «27» 08 2024 г.

Заведующий кафедрой: Ералхан А.К.



<b>ОНТҮСТИК-ҚАЗАҚСТАН MEDISINA AKADEMIASY</b> <b>«Оңтүстік Қазақстан медицина академиясы» АҚ</b>		<b>SOUTH KAZAKHSTAN MEDICAL ACADEMY</b> <b>АО «Южно-Казахстанская медицинская академия»</b>
Кафедра «Морфологические дисциплины»		№81-11-2024
Методические рекомендации		Стр. 3 из 80

## №1 Занятие

**5.1. Тема:** Структурные уровни живого организма. Конечные свойства живого организма. Типы клеточных структур.

**Количество часов:** 3ч. 135 мин.

**5.2. Цель:** Дать определение на структурные уровни организмов.

**5.3. Задачи обучения:** Рассказать студентам об истории развития молекулярной биологии, ее целях и задачах, методах.

**Организационный период:** 5 мин.

Проверка посещаемости занятий обучающимися.

Проверка готовности обучающихся к занятиям.

**Проверка знаний обучающихся по пройденной теме:** 50 мин.

**Объяснение нового урока:** 40 мин.

**5.4. Тезис лекции:** Каждая из клеток считается сложной биологической системой, состоящей из органоидов. Все органоиды клеток сложны в строении, взаимодействуют друг с другом и выполняют определенную функцию. Из-за изменения функции только одного органоида нарушается баланс внутри клетки и даже разрушается жизнь клетки. Многоаспектный орган, состоящий из клеток, тканей, органов, систем органов, также имеет высокий уровень травматичности. Все органы организма имеют сложное строение и выполняют свойственную им функцию в неукоснительной гармонии с другими органами. Изменения в деятельности одного члена приводят к нарушению работы единой системы органов, и даже разрушается жизнедеятельность организма. Единство химического строения живых существ. Живые организмы образованы органическими и неорганическими веществами. Основная масса клеточных организменных веществ состоит из белков, жиров, углеводов, нуклеиновых кислот, АТФ и других веществ. Основными веществами клеток являются вода и минеральные соли. Молекулы органического вещества образуют органоиды клетки. Вода, содержащая растворенные вещества, образует внутреннюю среду клетки.

Обмен веществ и энергии - это общее свойство всего живого, которое лежит в основе жизнеобеспечения. Живые организмы могут поглощать определенные вещества из окружающей среды. Превращает их в другой вид и получает энергию за счет их изменения. Может выделять ненужные остатки этих веществ в окружающую среду. Обмен веществ подразделяется на энергетический (кatabолизм, диссимиляция – распад веществ) и гибкий (анаболизм, ассимиляция - синтез, запасные вещества) обмен. Более того, живые организмы расходуют энергию в синтезе принадлежащих им веществ, составляющих их тело. Он является частью гибкого обмена (анаболизм).

К обмену веществ как физиологическому понятию присоединяются процессы, с которыми на первый взгляд связь незначительна. Это: питание и пищеварение животных; фотосинтез, дыхание и мочеиспускание у растений (у млекопитающих также добавляется выделение пота). В частности, в ходе этих процессов организмы обеспечивают себя не только необходимыми веществами, но и энергией. У человека обмен веществ и другие процессы контролируются нервным и жидкостным (гуморальным) путем. Это основа следующего свойства живости.

Саморегуляция-способность живых систем автоматически фиксировать и поддерживать свои показатели (физиологические и др.) На определенном уровне. Только живое существо может ощущать изменения окружающей среды, при этом показатели внутренней среды остаются неизменными и постоянными. Например, если гормон инсулин увеличивается, количество глюкозы в крови уменьшается, а глюкагон и адреналин увеличивают его количество, если глюкозы недостаточно.

У теплокровных животных очень много механизмов терморегуляции: они стабильно поддерживают температуру тела на определенном уровне, независимо от температуры

<b>ОНТҮСТИК-ҚАЗАҚСТАН MEDISINA AKADEMIASY</b> <b>«Оңтүстік Қазақстан медицина академиясы» АҚ</b>	 <b>SOUTH KAZAKHSTAN MEDICAL ACADEMY</b> <b>АО «Южно-Казахстанская медицинская академия»</b>
Кафедра «Морфологические дисциплины»	№81-11-2024
Методические рекомендации	Стр. 4 из 80

окружающей среды. Это считается раздражением для интенсивного потоотделения, расширения сосудов в коже для охлаждения, а также сужения капилляров кожи и согревания.

Естественное объединение растений и животных регулируется по их количеству. Например, количество хищников зависит от количества добычи, которую они охотятся. Если хищники размножаются, они охотятся больше на своих детенышах. Из-за чрезмерного улова количество корма уменьшается, а сами они гибнут от голода. Таким образом, выжившие трофеи увеличиваются до нормального уровня.

Эти механизмы препятствуют оттоку и сохраняют виды. Однако, чтобы правильно реагировать на изменения окружающей среды, необходимо уметь распознавать и чувствовать эти изменения. Для этого нужно еще одно свойство живого-раздражительность.

Раздражительность-свойство живых систем реагировать на внешние и внутренние воздействия (изменения). Раздражительность в организме человека во многом зависит от свойств нервной, мышечной и железистой тканей. Это происходит путем реакции на действие в виде нервного прорыва, мышечного сокращения или секреции веществ (слюна, гормоны и т. д.). В живых организмах, где отсутствует нервная система, раздражительность проявляется при движении. Например, амебы или каталки (вольвоксы) покидают солевой неблагоприятный раствор с высокой концентрацией. А растения меняют форму побега (стремятся к свету), чтобы поглощать больше света.

Возбудимость-свойство живых систем реагировать на раздражающее действие. А возбуждение-это специфический ответ, возникающий под действием раздражения и возбудимости. Нервная, мышечная и железистая ткани являются возбуждающими тканями, тогда как костная ткань не возбуждается. Костные клетки не реагируют на эффект изменения мембранныго заряда, немедленного синтеза и выделения веществ или сокращения. Одним из логических окончаний раздражительности и возбудимости является движение (движение) в пространстве. Движение (жест) - свойство перемещаться. Это тоже общая черта живых существ, хотя на первый взгляд кажется, что укрепленные организмы не могут двигаться. В любой живой ядерной (эукариотической) клетке цитоплазма находится в движении. Даже укрепленные животные обычно делают небольшое движение. Для растений характерен жест «роста», который достигается за счет увеличения количества и размера клеток.

Размножение-общее свойство живых организмов, обеспечивающее развитие жизни в ряду поколений, т. е. историческое. Это не просто простое свойство самовоспроизведения. В процессе размножения сохраняются свойства и признаки исходного материнского (ататекового) организма. При этом появляется и изменчивость. В многоклеточном организме клетки размножаются на основе роста. Одноклеточные растут за счет обмена веществ, а также увеличения объема цитоплазмы и количества органоидов. Развитие-это свойство, присущее всем уровням творения (организации). Живые системы - от молекулярной и клеточной систем до биосферы-могут трансформироваться, развиваться и совершенствоваться в единое целое-в свое время. Эти изменения носят ярко выраженный закономерный характер. Мертвые системы также развиваются. Например, горные системы образуются, растут, «устаревают», разрушаются. Только живое существо может повышать уровень творения и развиваться. Вы также можете контролировать это с клеточного уровня

**Закрепление новой темы:** 20 мин.

**5.5.Наглядные пособия:** мультимедийный проектор (презентация).

**5.6.Основная литература:**

1.Медициналық генетика : мед. училищелер мен колледждерге арналған оқулық = Медицинская генетика : учебник для мед. училищ и колледжей / ред. Н. П. Бочков; қазақ тіліне ауд. Б. Н. Дюсенбекова. - М. : ГЭОТАР - Медиа, 2015

2. Пехов, А. П. Биология. Медицинская биология, генетика и паразитология [Текст] : учебник для вузов / А. П. Пехов. - М. : ГЭОТАР - Медиа, 2012. - 656 с.
  3. Акуленко, Л. В. Биология медициналық генетика негіздерімен [Текст] : мед. училищелер мен колледждерге арналған оқулық / Л. В. Акуленко, И. В. Угаров ; қазақ тіліне ауд. К. А. Естемесова. - М. : ГЭОТАР - Медиа, 2016. - 416 бет с
  4. Бурунбетова, К. К. Генетика негіздері [Мәтін] : оқулық / К. К. Бурунбетова ; ҚР БФМ. - Алматы : Дәуір, 2013. - 264 бет. с.
  5. Қоштаева С.К., Шынпейсова Г.П., Исмаилова А.А. Молекулалық биология, медициналық генетика. Оқу құралы. , 2019
  6. Қазымбет, П. Медициналық және биологиялық терминдердің түсіндірме сөздігі. Т. 1 [Мәтін] : сөздік / П. Қазымбет, Даценов, А. Жаканов. - Астана : ЖШС "Медициналық Радиобиология Ғылыми Орталығы" ; Алматы : Эверо, 2014. - 220 бет. С
  7. Ньюссбаум, Р. Л. Медициналық генетика [Текст] : оқу құралы / Р. Л. Ньюссбаум, Р. Р. Мак-Иннес, Х. Ф. Виллард; орыс тіліндегі ред. Н. П. Бочков ; Қазақ тіліне ауд. А. А. Төребеков. - М. : ГЭОТАР - Медиа, 2014. - 528 бет. +әл. опт. диск (CD-ROM)
  8. Бегімкул Б.Генетика. Практикум.Издательство "Фолиант",2011

## Интернет-ресурс:

1. Ивлева, Л.П. Молекулярная биология: Электронный учебник. - Караганда: КарагТУ, 2015.  
<http://rmebrk.kz/>

2. Молекулярная биология клетки : В 3- томах: Пер. с англ.. Т. 1 / Б. Альбертс, Д. Брей, Дж. Льюис, М. Рэффи, К. Роберте, Дж. Д. Уотсон. - М.-Ижевск: НИЦ "Регулярная и хаотическая динамика", Ин-т компьютерных исследований, 2013. - 808 с. <http://rmebrk.kz/>

3. Здоровье и генофонд нации в современном мире. Превентивная профилактика [Текст] : межд. научно-прак. конференция "Современные аспекты медицины и фармации: образование, наука и практика" посв. 40-летию со дня образования ЮКМА 11-12 октября 2019г. / Ю. М. Мусаев, Ж. К. Жумабеков [и др.] // Вестник ЮКМА = ОҚМА хабаршысы. - 2019. - Т.1, №3(87). - С. 47-49. ГРНТИ 76.03.39  
<https://lib.ukma.kz/ru/>

4. Рубан, Э. Д. Генетика человека с основами медицинской генетики : учебник / Э. Д. Рубан. — Ростов-на-Дону : Феникс, 2024. — 319 с. — ISBN 978-5-222-35268-7. — Текст : электронный // Цифровой образовательный ресурс IPR SMART : [сайт]. — URL: <https://www.iprbookshop.ru/137101.html>

5. Никитина, Е. А. Генетика пола человека : учебное пособие / Е. А. Никитина, А. Ф. Сайфитдинова, Т. Г. Зачепило. — Санкт-Петербург : Издательство РГПУ им. А. И. Герцена, 2022. — 140 с. — ISBN 978-5-8064-3235-4. — Текст : электронный // Цифровой образовательный ресурс IPR SMART : [сайт]. — URL: <https://www.iprbookshop.ru/131697.html>

6. Костерин, О. Э. Основы генетики : учебник / О. Э. Костерин. — 2-е изд. — Новосибирск : Новосибирский государственный университет, 2022. — 650 с. — ISBN 978-5-4437-1323-6. — Текст : электронный // Цифровой образовательный ресурс IPR SMART : [сайт]. — URL: <https://www.iprbookshop.ru/128138.html>

7. Аксенов, П. А. Генетика : учебно-методическое пособие / П. А. Аксенов, В. А. Брынцев, Т. Г. Махрова. — Москва : Московский государственный технический университет имени Н.Э. Баумана, 2021. — 146 с. — ISBN 978-5-7038-5430-3. — Текст : электронный // Цифровой образовательный ресурс IPR SMART : [сайт]. — URL: <https://www.iprbookshop.ru/123690.html>

8. Генетика : учебное пособие / М. Н. Ситников, З. И. Боготова, М. М. Биттуева [и др.]. — Нальчик : Кабардино-Балкарский государственный университет им. Х.М. Бербекова, 2019. — 119 с. — Текст : электронный // Цифровой образовательный ресурс IPR SMART : [сайт]. — URL: <https://www.iprbookshop.ru/110223.html>

<b>ОҢТҮСТІК-ҚАЗАҚСТАН MEDISINA AKADEMIASY</b> <b>«Оңтүстік Қазақстан медицина академиясы» АҚ</b>		<b>SOUTH KAZAKHSTAN MEDICAL ACADEMY</b> <b>АО «Южно-Казахстанская медицинская академия»</b>
Кафедра «Морфологические дисциплины»		№81-11-2024
Методические рекомендации		Стр. 6 из 80

9. Антипов, В. Е. Сборник задач по медицинской генетике с решениями / В. Е. Антипов. — Самара : РЕАВИЗ, 2012. — 112 с. — Текст : электронный // Цифровой образовательный ресурс IPR SMART : [сайт]. — URL: <https://www.iprbookshop.ru/18429.html>

**Подведение итогов урока:** 20 мин.

### 5.7. Контрольные вопросы (обратная связь)

1. Типы клеточных структур.
2. Обмен веществ. Размножение. Рост.
3. Конечные свойства живого организма.

## №2 Занятие

**5.1. Тема:** Принципы кодирования и пути реализации генетической информации.

**Количество часов:** 3 ч. 135 мин.

**5.2. Цель:** Рассказать обучающимся о генетическом коде и геноме.

**5.3. Задачи обучения:** Обучающийся должны знать о гене и структуре гена.

**Организационный период:** 5 мин.

Проверка посещаемости занятий обучающимися.

Проверка готовности обучающихся к занятиям.

**Проверка знаний обучающихся по пройденной теме:** 50 мин.

**Объяснение нового урока:** 40 мин.

**5.4. Тезис лекции:** Генетическая информация-информация о свойствах организмов, передаваемых потомству. Генетическая информация записана в нуклеиновой кислоте в виде последовательности ее оснований. ДНК-это генетический материал, который определяет каждую клетку. Биомолекулы и органеллы должны быть скопированы, распределенные между клетками, до тех пор, пока они не будут экспрессированы в новую клетку с помощью копий клеток и митоза или миоза. ДНК, найденная в ядре, находится в фазе интерфазы S во время клеточного цикла, репликация ДНК в эукариотических клетках, таких как клетки хромосом каждой новой клетки и клетки растений . Процесс репликации ДНК очень важен для роста, восстановления и размножения клеток в органах.

### Структура ДНК

ДНК или дезоксирибонуклеиновая углеродная дезоксирибозная кислота-это тип молекулы, называемый нуклеиновой кислотой. Он состоит из 5-сахара, фосфата и азотистого основания. Двойная ДНК состоит из двух спиральных нуклеиновых кислотных последовательностей, которые преобразуются в двойную спиральную форму. Это позволяет скручивать ДНК более компактно. Чтобы поселиться внутри ядра, ДНК заполняется уплотненными поверхностными структурами, называемыми хроматином. Хроматин образует хромосомы во время деления клеток. Перед репликацией ДНК хроматин высвобождает передачу клеточной техники репликации нитям ДНК.

### Шаг 1: формирование формы репликации

Перед повторением ДНК двухполосная молекула должна быть разделена на две нити. ДНК содержит четыре основания , называемые аденином (A), тимином (T), цитозином (C) и гуанином (G), которые образуют пары между двумя нитями. Только пары аденинов связываются с тимином и цитозином только с гуанином. Чтобы освободить ДНК, это взаимодействие между базовыми парами должно быть нарушено. Это выполняется ферментом, называемым спиралью ДНК. Спираль ДНК означает, что водородные связи между основными парами закреплены как вилка репликации нитей. На конце 5' находится фосфатная (P) группа, а на конце 3' гидроксил разрушает ориентационную разность, чтобы разделить ее на так называемую форму Y. Это будет шаблон репликации, с которого начинается область.ДНК отмечена 5 'и 3' концами в обоих. Эти

<b>ОҢТҮСТИК-ҚАЗАҚСТАН</b> <b>MEDISINA</b> <b>AKADEMIASY</b> <b>«Оңтүстік Қазақстан медицина академиясы» АҚ</b>	 <b>SKMA</b> <i>-1979-</i>	<b>SOUTH KAZAKHSTAN</b> <b>MEDICAL</b> <b>ACADEMY</b> <b>АО «Южно-Казахстанская медицинская академия»</b>
Кафедра «Морфологические дисциплины»		№81-11-2024
Методические рекомендации		Стр. 7 из 80

признаки повторяются в двух разных процессах для размещения ДНК какой-либо косвенной группы. Репликация начинается

Шаг 2: первичная привязка. Ведущая цепь - чаще всего для повторения. После расщепления Пучков ДНК короткую рНК, называемую протером, связывают в 3 - й пояс. Праймер всегда связывается в качестве отправной точки для репликации. Праймеры создаются ферментом ДНК-примазы.

#### Репликация ДНК: продление

Шаг 3: удлинение. Есть группа (десять). Эта направленность важна для репликации, поскольку она развивается только в направлении от 5' до 3'. Тем не менее, Форт репликации двусторонний; одна линия направлена в направлении 3'-5' (ведущая линия), а другая - от 5' до 3' (линия броска). Таким образом, энзимы, называемые ДНК-полимеразами, с обеих сторон ответственны за создание новой цепи через процесс, называемый хроническим. Бактерии и клетки человека имеют пять различных известных типов ДНК-полимераз. Е. у таких бактерий, как coli, полимераза II является основным идентификационным ферментом, в то время как полимераза I, II, IV и V отвечает за проверку и исправление ошибок. ДНК-полимераза III связывает цепь на участке праймера и добавляет новые пары оснований, которые заполняют цепь во время репликации. В эукариотических клетках Альфа-, Дельта- и Эпсилон-полимеразы являются основными полимеразами, участвующими в репликации ДНК. Потому что если репликация продолжается в направлении от 5' до 3' на переднем плане, то вновь сформированный путь является непрерывным. Увеличение длины начинается с репликации путем связывания с несколькими праймерами. Каждая грунтовка состоит только из нескольких оснований. ДНК-полимераза затем включает фрагменты ДНК, называемые фрагментами Okazaki, в цепь между праймерами. Процесс репликации непрерывен, так как вновь созданные фрагменты не фрагментированы.

Шаг 4: остановка. После образования непрерывных и прерывистых линий фермент, называемый экзонуклеазой, удаляет все праймеры РНК из исходных. Эти грунтовки заменяются соответствующими основаниями. Еще один экзонуклеаза - это проверка, удаление вновь образовавшейся ДНК и замена любых ошибок. Другие ферменты, называемые ДНК-лигазом, образуют единую единую линию с фрагментами Оазаки. В конце линейной ДНК существует проблема в качестве ДНК-полимеразы, только можно добавить от 5' до 3' нуклеотидов. Концы родительской цепи состоят из нескольких последовательностей ДНК, называемых теломерами. Теломеры действуют как защитные колпачки на конце хромосом, чтобы предотвратить защиту близких хромосом от термофункции. Особый тип ферментов ДНК-полимеразы, называемый теломеразой, катализирует синтез последовательности теломер в конце ДНК. После этого родитель и его дополнительная ДНК превращаются в форму двусторонней спирали, которую он знает. Наконец, репликация производит две молекулы ДНК с одной последовательностью родительской молекулы и новой последовательностью.

Геном (англ. genome, греч. depos — выход, только) - объединение генов, концентрирующихся в хромосомном наборе хромосом. Термин Геном был введен в 1920 году немецким биологом Г. Винклером. Гаплоидный набор часто характерен для половых клеток, тогда как соматические (телесные) клетки имеют диплоидный (удвоенный) набор хромосом. Иногда количество хромосом увеличивается из нормального диплоидного состояния. Если Геном из гаплоидного набора в три или четыре раза больше, триплоидный и тетраплоидный, а один и тот же Геном повторяется в организме несколько раз, аутополиплоидный, а другой объединенный организм называется аллополиплоидным. По мере того, как набор хромосом увеличивается и увеличивается, число геномов также увеличивается. Обычно в диплоидной клетке хромосомы являются парами. Это связано с тем, что при оплодотворении один из его геномов передается от материнской гаметы, а другой — от материнской гаметы, то есть эти геномы являются

<p>ОҢТҮСТИК-ҚАЗАҚСТАН MEDISINA AKADEMIASY</p> <p>«Оңтүстік Қазақстан медицина академиясы» АҚ</p>	 <p>SOUTH KAZAKHSTAN MEDICAL ACADEMY АО «Южно-Казахстанская медицинская академия»</p>
<p>Кафедра «Морфологические дисциплины»</p>	<p>№81-11-2024</p>
<p>Методические рекомендации</p>	<p>Стр. 8 из 80</p>

соответствующими (гомологичными). Таким образом, из двух гаплоидных клеток образуется одна диплоидная клетка и формируется новый организм. Взаимная точность генов, последовательно расположенных в каждой хромосоме, называется совпадением двух геномов. Родственные отдаленные суставы не имеют совпадений между всеми или несколькими геномами. Эта стабильность нарушается, и изменение числа хромосом (например, увеличивается или уменьшается) под воздействием определенных факторов называется геномной мутацией. Генетический код-это способ записи наследственной информации о нутриентах с помощью нуклеотидов ДНК. Существует 20 различных видов белковых мономеров - аминокислот. А тип нуклеотидов в ДНК составляет 4, это: аденин, гуанин, тимин и цитозиновые нуклеотиды. Антикодоны не могут полностью копировать триплет ДНК на Т-РНК. Однако два первых основания должны соответствовать одному-одному безоговорочному. Триплеты аминокислот с несколькими вариантами триплетов часто различаются только по единственному третьему основанию. Например, фенилаланин кодируется: AAA, AAГ, AAT, AAЦ. Все варианты: AA, ТГ, ГГ, ЦЦ, AT, АГ, АЦ, ТА, ТГ, ЦА, ЦГ, ЦТ, ГА, ГТ.

**Закрепление новой темы:** 20 мин.

**5.5. Наглядные пособия:** мультимедийный проектор (презентация).

**5.6. Основная литература:**

1. Медициналық генетика : мед. училищелер мен колледждерге арналған оқулық = Медицинская генетика : учебник для мед. училищ и колледжей / ред. Н. П. Бочков; қазақ тіліне ауд. Б. Н. Дюсенбекова. - М. : ГЭОТАР - Медиа, 2015
2. Пехов, А. П. Биология. Медицинская биология, генетика и паразитология [Текст] : учебник для вузов / А. П. Пехов. - М. : ГЭОТАР - Медиа, 2012. - 656 с.
3. Акуленко, Л. В. Биология медициналық генетика негіздерімен [Текст] : мед. училищелер мен колледждерге арналған оқулық / Л. В. Акуленко, И. В. Угаров ; қазақ тіліне ауд. Қ. А. Естемесова. - М. : ГЭОТАР - Медиа, 2016. - 416 бет с
4. Бурунбетова, Қ. Қ. Генетика негіздері [Мәтін] : оқулық / Қ. Қ. Бурунбетова ; КР БФМ. - Алматы : Дәүір, 2013. - 264 бет. с.
5. Қоштаева С.К., Шынпейсова Г.П., Исмаилова А.А. Молекулалық биология, медициналық генетика. Оқу құралы. , 2019
6. Қазымбет, П. Медициналық және биологиялық терминдердің түсіндірме сөздігі. Т. 1 [Мәтін] : сөздік / П. Қазымбет, Даленов, А. Жақанов. - Астана : ЖШС "Медициналық Радиобиология Ғылыми Орталығы" ; Алматы : Эверо, 2014. - 220 бет. С
7. Ньюссбаум, Р. Л. Медициналық генетика [Текст] : оқу құралы / Р. Л. Ньюссбаум, Р. Р. Мак-Иннес, Х. Ф. Виллард; орыс тіліндегі ред. Н. П. Бочков ; Қазақ тіліне ауд. А. А. Төребеков. - М. : ГЭОТАР - Медиа, 2014. - 528 бет. +әл. опт. диск (CD-ROM)
8. Бегімқұл Б. Генетика. Практикум. Издательство "Фолиант", 2011

**Интернет-ресурс:**

1. Ивлева, Л.П. Молекулярная биология: Электронный учебник. - Караганда: Караганда: КарГТУ, 2015. <http://rmebrk.kz/>
2. Молекулярная биология клетки : В 3- томах: Пер. с англ.. Т. 1 / Б. Альбертс, Д. Брей, Дж. Льюис, М. Рэффи, К. Роберте, Дж. Д. Уотсон. - М.-Ижевск: НИЦ "Регулярная и хаотическая динамика", Ин-т компьютерных исследований, 2013. - 808 с. <http://rmebrk.kz/>
3. Здоровье и генофонд нации в современном мире. Превентивная профилактика [Текст] : межд. научно-прак. конференция "Современные аспекты медицины и фармации: образование, наука и практика" посв. 40-летию со дня образования ЮКМА 11-12 октября 2019г. / Ю. М. Мусаев, Ж. К. Жумабеков [и др.] // Вестник ЮКМА = ОҚМА хабаршысы. - 2019. - Т.1, №3(87). - С. 47-49. ГРНТИ 76.03.39 <https://lib.ukma.kz/ru/>

<b>ОНТҮСТИК-ҚАЗАҚСТАН</b> <b>MEDISINA</b> <b>AKADEMIASY</b> <b>«Оңтүстік Қазақстан медицина академиясы» АҚ</b>		<b>SOUTH KAZAKHSTAN</b> <b>MEDICAL</b> <b>ACADEMY</b> <b>АО «Южно-Казахстанская медицинская академия»</b>
Кафедра «Морфологические дисциплины»		№81-11-2024
Методические рекомендации		Стр. 9 из 80

4. Рубан, Э. Д. Генетика человека с основами медицинской генетики : учебник / Э. Д. Рубан. — Ростов-на-Дону : Феникс, 2024. — 319 с. — ISBN 978-5-222-35268-7. — Текст : электронный // Цифровой образовательный ресурс IPR SMART : [сайт]. — URL: <https://www.iprbookshop.ru/137101.html>

5. Никитина, Е. А. Генетика пола человека : учебное пособие / Е. А. Никитина, А. Ф. Сайфитдинова, Т. Г. Зачепило. — Санкт-Петербург : Издательство РГПУ им. А. И. Герцена, 2022. — 140 с. — ISBN 978-5-8064-3235-4. — Текст : электронный // Цифровой образовательный ресурс IPR SMART : [сайт]. — URL: <https://www.iprbookshop.ru/131697.html>

6. Костерин, О. Э. Основы генетики : учебник / О. Э. Костерин. — 2-е изд. — Новосибирск : Новосибирский государственный университет, 2022. — 650 с. — ISBN 978-5-4437-1323-6. — Текст : электронный // Цифровой образовательный ресурс IPR SMART : [сайт]. — URL: <https://www.iprbookshop.ru/128138.html>

7. Аксенов, П. А. Генетика : учебно-методическое пособие / П. А. Аксенов, В. А. Брынцев, Т. Г. Махрова. — Москва : Московский государственный технический университет имени Н.Э. Баумана, 2021. — 146 с. — ISBN 978-5-7038-5430-3. — Текст : электронный // Цифровой образовательный ресурс IPR SMART : [сайт]. — URL: <https://www.iprbookshop.ru/123690.html>

8. Генетика : учебное пособие / М. Н. Ситников, З. И. Боготова, М. М. Биттуева [и др.]. — Нальчик : Кабардино-Балкарский государственный университет им. Х.М. Бербекова, 2019. — 119 с. — Текст : электронный // Цифровой образовательный ресурс IPR SMART : [сайт]. — URL: <https://www.iprbookshop.ru/110223.html>

9. Антипов, В. Е. Сборник задач по медицинской генетике с решениями / В. Е. Антипов. — Самара : РЕАВИЗ, 2012. — 112 с. — Текст : электронный // Цифровой образовательный ресурс IPR SMART : [сайт]. — URL: <https://www.iprbookshop.ru/18429.html>

**Подведение итогов урока:** 20 мин.

### **5.7. Контрольные вопросы (обратная связь)**

1. Генетический код что означает?

2. Геном.

3. Генетическая информация.

### **№3 Занятие**

**5.1. Тема:** Биологическая информационная структура клетки-нуклеиновые кислоты и белки.

**Количество часов:** 3 ч. 135мин.

**5.2. Цель:** Рассказать о строение и функции белка и нуклеиновых кислот.

**5.3. Задачи обучения:** Знать о структуре нуклеиновых кислот и белков.

**Организационный период:** 5 мин.

Проверка посещаемости занятий обучающимися.

Проверка готовности обучающихся к занятиям.

**Проверка знаний обучающихся по пройденной теме:** 50 мин.

**Объяснение нового урока:** 40 мин.

**5.4. Тезис лекции:** Нуклеиновые кислоты считаются одними из наиболее важных макромолекул клетки. Молекула нуклеиновой кислоты (ДНК) была открыта в конце XIX века-в 1868 году швейцарским ученым Ф. Мишером. А их функции, строение молекулы, стали известны позднее (в 50-е годы XX в.).

В настоящее время никто не сомневается в том, что нуклеиновые кислоты являются материальной основой наследственности, но это было категорически доказано лишь в результате экспериментов Х. Френкеля-Конрата в 1950 году. А в 20-е годы XX века (1928г). в качестве материальной основы наследственности считалась белковая молекула (н.Кольцов).

В 20-е годы XX века благодаря трудам т. Моргана и др. ученых стало известно, что материальной основой наследственности являются хромосомы (хромосомная теория наследственности). Было

<b>ОҢТҮСТИК-ҚАЗАҚСТАН MEDISINA АКАДЕМИЯСЫ</b> <b>«Оңтүстік Қазақстан медицина академиясы» АҚ</b>	 <b>SKMA</b> <i>-1979-</i> <b>SOUTH KAZAKHSTAN MEDICAL ACADEMY</b> <b>АО «Южно-Казахстанская медицинская академия»</b>
Кафедра «Морфологические дисциплины»	№81-11-2024
Методические рекомендации	Стр. 10 из 80

также установлено, что хромосомы состоят из белка и нуклеиновой кислоты (ДНК). Вопрос о том, какая из этих двух макромолекул - белковой и нуклеиновой кислоты (ДНК) - отвечает за наследственность, вызвал немало споров среди ученых. В 1928 г. Н. К. Кольцов выдвинул гипотезу о том, что функцию гена может выполнять белковая молекула, и до 1940 г. Большинство ученых подтверждали это мнение.

В 1928 году Ф. Гриффитс экспериментировал с трансформационной способностью бактерий и предположил, что за наследственность может отвечать молекула небелковой ДНК.

Трансформация - это способность одного штамма бактерии присоединять к себе часть молекулы ДНК другого штамма и обладать его свойством.

Ф. Гриффитс вводил мышам вирулентные (патогенные) и невирулентные (непатогенные) штаммы пневмококков, предполагая, что вирулентное свойство штаммов пневмококков передается через фрагменты молекулы ДНК. В 1944 г. о. Эйвери, К. Мак Леод и М. Мак Карти повторили этот опыт на новом методологическом уровне и подтвердили гипотезу Ф. Гриффитса. 1952 г. Н. Циндер и д. Ледерберг открыл явление трансдукции (свойство трансдукционных бактериофагов копировать фрагмент ДНК одного штамма бактерии в другой) и добился еще одного доказательства роли молекулы ДНК в наследственности. В 1950 году Х. Френкель-Конрат ввел в табачное растение молекулы белка и РНК вирулентных и невирулентных штаммов вируса табачной мозаики по отдельности и вместе, экспериментируя и категорически доказывая, что наследственная информация содержится в нуклеиновых кислотах, а не в молекуле белка.

Суть опыта Х. Френкеля-Конрата состоит в том, что если при введении в растение только белковой молекулы вирулентного штамма вируса заболевание не развилось, то при введении молекулы РНК вирулентного штамма вируса в табачное растение заболевание развилось. Аналогичным образом, заболевание не развивается при совместном введении белковой молекулы вирусного штамма и молекулы невирулентной РНК, тогда как заболевание развилось при совместном введении белковой молекулы вирусного штамма и РНК вирулентного штамма вируса. З.химический состав и строение ДНК. Видовая особенность нуклеотидного состава ДНК. Известны два типа нуклеиновых кислот: ДНК, РНК.

Нуклеиновые кислоты-полимеры, мономерами которых считаются нуклеотиды. Нуклеотиды, в свою очередь, состоят из 3 частей.

В молекуле нуклеотидов встречаются пуриново-Аденин (А) или Гуанин (Г) азотистых оснований; или примидин - цитозин (Ц), Тимин (Т) или Урацил (У), в качестве сахара - дезоксирибоза или рибоза, остаток 1 фосфорной кислоты (монофосфат).

Строение дезоксирибонуклеиновой кислоты (ДНК).

Нуклеотиды ДНК (дезоксирибонуклеиновая кислота) - образуются из дезоксирибозы, азотистых оснований, 1 фосфата (монофосфата), их называют АМФ, д ГМФ, Д ЦМФ, Д ТМФ.

Молекула ДНК является двухширатальной (Ф. Крик, Д. Ж. Уотсон). Известны его первичные, вторичные, третичные конструкции.

Первым строением ДНК является последовательное последовательное расположение нуклеотидгера (А, Г, Ц, Т) на одной нити. Первичная структура ДНК стабилизируется фосфодиэфирной связью, то есть нуклеотиды в одной нити связаны друг с другом фосфатной группой и гидроксильной группой сахара.

Вторичным строением молекулы ДНК является связывание (А-Т; Г-Ц) азотистых оснований в двух ее нитях друг с другом через водородную связь. Нити ДНК полярны, т. е. известны ее концы 5' и 31. Двухшират (цепи) молекулы ДНК расположены антипараллельно друг к другу;

(51) ... АТТГАЦГЦ .....(31)

(31)... ТААЦТГЦЦГ.....(51)

В одном витке двойной спирали содержится 10 пар нуклеотидов, а длина витка равна 3,4 нм.

<b>ОҢТҮСТІК-ҚАЗАҚСТАН MEDISINA AKADEMIASY</b> <b>«Оңтүстік Қазақстан медицина академиясы» АҚ</b>	 <b>SOUTH KAZAKHSTAN MEDICAL ACADEMY</b> <b>АО «Южно-Казахстанская медицинская академия»</b>
<b>Кафедра «Морфологические дисциплины»</b>	<b>№81-11-2024</b>
<b>Методические рекомендации</b>	<b>Стр. 11 из 80</b>

Кроме того, если между А-Т имеется 2 водородные связи, то между Г-Ц существует 3 водородные связи, поэтому связь Г-Ц является более прочной, чем связь А-т.

В качестве 3-х порядкового построения молекулы ДНК можно назвать ее связь с белками (гистоновыми белками). 60-80 процентов белков хромосомы составляют гистонные белки, в которых содержится большое количество основных и гидрофобных аминокислот (аргинин, лизин, валин и др.). Гистонные белки взаимодействуют с ДНК с помощью радикалов-оснований, а между собой-с помощью гидрофобных радикалов. В хромосомах молекула ДНК связывается с гистоновыми белками и образует нуклеогистон, известный как хроматиновая нить. Основу хроматиновой нити составляют нуклеосомные тела. Он образован двойной молекулой из 4 различных гистонных белков-гистон Н2А, гистон Н2в, гистон 3, гистон 4-(Н2а, Н, В, Н,, Н4).

Каждая такая молекула ДНК дважды скручивается и имеет длину, равную 140 н. э. Нуклеосомные тела расположены в некотором отдалении, не плотно прилегая друг к другу.

Участки ДНК между телами нуклеосомы называются линкерным (соединительным) участком, а с каждым линкерным участком связан 5-й тип гистонного белка - Н1. Хроматиновая нить содержит очень много ДНК, около 600.000, образуя нуклеосомные тела. Молекула ДНК, разрыв которой достигает 190 см, микроскопична по размеру, на несколько микрометров -180 мкм. в равном, 46 хромосомах уплотнение и скручивание позволяют нуклеосомные тела.

ДНК, расположенная во всех хромосомах ядра клетки, имеет длину 190 см. равно, а длина нити нуклеосомы в 6,2 раза меньше длины ДНК.

Нуклеосомные нити далее скручиваются и превращаются в хроматиновые нити. Длина хроматиновых нитей

в 18 раз меньше длины, а в 6, 2x18=100 раз меньше длины молекулы ДНК.

Нитки хроматина при митозе, как правило, скручиваются, складываются и уплотняются, вызывая митотические хромосомы. В митотических хромосомах хроматиновые нити образуют многочисленные продольные складки хромосомы (по некоторым данным до 100 раз), в результате чего длина всех хромосом (180 мкм) в 100.000 раз меньше разрыва молекулы ДНК.

Кроме того, нуклеосомы выполняют как курительные (хроматиновые), так и регуляторные функции.

По всей молекуле ДНК записана наследственная информация, которая в основном (95%) концентрируется в ядре, а 5%-в цитоплазме-в митохондриях, хлоропластах. 4. молекулярные механизмы репликации. Исправление ошибок репликации. Одним из важнейших свойств молекулы ДНК считается ее самопроизвольное удвоение (реплицирование). Вследствие репликации ДНК наследственная информация передается из поколения в поколение в неизменном, равновесном количестве и обеспечивается продолжение поколений. Репликация ДНК происходит на S-синтетической стадии клеточного цикла.

Свойство молекулы ДНК реплицироваться 1953г. Дж. Стало известно после того, как Уотсон и Ф. Крик установили, что строение молекулы ДНК имеет двойную спираль.

В теории предполагается 3 различных метода репликации ДНК: 1) консервативный (дестабилизирующий); 2) полуконсервативный; 3) дисперсный. В результате многочисленных экспериментов было доказано, что репликация молекулы ДНК происходит полуконсервативным путем. Одним из первых его заметили в 1958 г. М. Мезельсон и Ф. Сталь в клетке E. соii.

В настоящее время известно 3 вида внешней формы молекулы ДНК: туракольцевая (у бактериофакторов); плавающая сакинальная (у бактериофактов); линейная (у прокариот и эукариот). В соответствии с этим известны 3 вида полуконсервативной репликации молекулы ДНК: 1) тета-репликация; 2) сигма-репликация; 3) У-образная репликация.

Молекула ДНК некоторых прокариот и всех эукариот имеет форму тире, и их репликация начинается с определенной точки, появления репликативного отека и направляется в противоположную сторону хромосомы. В крупных хромосомах эукариот одновременно

<b>ОҢТҮСТИК-ҚАЗАҚСТАН MEDISINA АКАДЕМИЯСЫ</b> <b>«Оңтүстік Қазақстан медицина академиясы» АҚ</b>	 <b>SOUTH KAZAKHSTAN MEDICAL ACADEMY</b> <b>АО «Южно-Казахстанская медицинская академия»</b>
<b>Кафедра «Морфологические дисциплины»</b>	<b>№81-11-2024</b>
<b>Методические рекомендации</b>	<b>Стр. 12 из 80</b>

возникают сотни репликационных отеков, которые соединяются друг с другом и образуют У-сетчатую промежуточную структуру. Мун называют у-образной полуконсервативной репликой. Репликация основного участка молекулы ДНК.

Известны несколько особенностей репликации ДНК:

а) синтез новой цепи молекулы ДНК

вещества-дезоксинуклеозидтрифосфаты (дНТФ), в то время как ДНК содержит дезоксинуклеозидмонофосфаты (дНМФ). Поэтому перед присоединением к цепи ДНК из каждого нуклеотида выделяется 2 фосфатных остатка в пирофосфатном состоянии и быстро гидролизуется до фосфатов. Свободные дНТФ - > остаток дНМФ + пирофосфат существуют и энергетические причины использования дНТФ в качестве строительных материалов. Энергия необходима для образования связей между нуклеотидами (фосфодиэфирных), а энергия выделяется в результате разрыва межфосфатных связей.

б) репликация ДНК-матричный (нормальный) процесс, т. е. новая последовательность ДНК. На основе одной нити молекулы ДНК (матрица) синтезируется комплементарной надбавкой (принципом), т. е. из 4 нуклеотидов (дАТФ, дГТФ, дЦТФ, дТТФ) в новую цепь добавляется только нуклеотид комплементарный ( $A \leftarrow T$ ;  $G \leftarrow C$ ) к нуклеотиду в материнской нити.

в) синтез (репликация) ДНК симметричен, т. е. функцию матрицы выполняют обе цепи молекулы материнской ДНК. Поэтому его еще называют полуконсервативным. Это связано с тем, что молекула ДНК, синтезированная из Жана, будет частично обновлена, то есть, если одна ее цепь была извлечена из старой-материнской молекулы (матрицы), другая будет синтезирована из новой.

г) синтез ДНК (синтез новой цепи или одного ее участка) происходит в определенном направлении, т. е. от трех 51 к трем 31.

д) Для начала репликации ДНК обязательно необходимо, чтобы двойная скрутка молекулы материнской ДНК разошлась друг с другом, только в этом случае, т. е. разведенный друг с другом аналык. нити молекулы могут выполнять функцию матрицы (кдліп).

Механизмы репликации.

а) процесс репликации осуществляется с помощью сложной ферментной системы, состоящей из 15-20 белков.

Эукариоты хромосомы, как мы уже говорили выше, обслуживают одновременно множество ферментных комплексов, то есть хромосома имеет множество точек инициации (инициации) репликации ДНК, и синтез ДНК происходит одновременно во многих местах хромосомы, не медленно продвигаясь от головки к кончику. Это значительно сокращает разрыв репликации.

б) в каждой точке репликации функционируют 2 ферментных комплекса: они движутся от точки инициации ДНК в противоположных направлениях.

в) поскольку цепи молекулы ДНК являются антипаралелями друг к другу и синтез ДНК происходит только в направлении 51->3", то в репликативной вилке новая цепь ДНК синтезируется непрерывно на основе одной цепи материнской ДНК, а другая—прерывисто. Первый называется лвдерной цепью, а второй-отстающей (запаздывающей) нитью .

Очень длинная, синтезированная на основе лидирующей цепи, длина которой равна половине длины двух соседних точек инициации, т. е. 1.600.000 нуклеотидов, при синтезе цепи синтезируются фрагменты ДНК, состоящие из коротких 1500 нуклеотидов на основе отстающей (запаздывающей) цепи. Их называют фрагментами Оказаки.

г) Для начала синтеза ДНК требуется «РНК-домытем»-праймер, состоящий из 10-15 нуклеотидов, так как фермент, проводящий синтез ДНК, ДНК - полимераза не может самостоятельно начать синтез ДНК.

Репарация ДНК - это исправление ошибок, нарушений в составе молекулы. Известно несколько его видов:

<p>ОНТҮСТИК-ҚАЗАҚСТАН MEDISINA AKADEMIASY</p> <p>«Оңтүстік Қазақстан медицина академиясы» АҚ</p>	 <p>SOUTH KAZAKHSTAN MEDICAL ACADEMY АО «Южно-Казахстанская медицинская академия»</p>
<p>Кафедра «Морфологические дисциплины»</p>	<p>№81-11-2024</p>
<p>Методические рекомендации</p>	<p>Стр. 13 из 80</p>

а) фотопрепарация или световая репарация. Он был открыт К. Рупертом в 1962 году. Ультрафиолетовые лучи воздействуют на молекулу ДНК, образуя тиминовые димеры овда, т. е. связываются между собой, разрывая связь с 2 соседними тиминами-аденинами. При этом фотопрепарирующие ферменты под действием света (солнечного света) расщепляют тиминовые димеры и приводят молекулу ДНК в нормальное состояние .

У растений и бактерий тиминовые димеры репарируются путем прямой фотопрепарации. В этом случае ферменты репарации, используя энергию солнечного света, разрывают связь между тиминами. Кроме того, тиминовые димеры в бактериях репарируются (ремонтируются) другими механизмами (механизмами):

- вырезается фрагмент разорванной цепи с тиминовыми димерами и
- этот фрагмент синтезируется заново.

В это время фермент экзинуклеаза (у бактерий) распознает пораженное место и разрезает две три (включая тиминовый Димер) на 12-13 нуклеотидов. В эукариоте фрагмент, образованный тиминовым димером, разрезается через репарационную эндонуклеазу П-51, после чего специальная экзинуклеаза удаляет по одному около 100 нуклеотидов. Затем осуществляется ресинтез. Ресинтез, т. е. новый синтез, осуществляется ДНК-полимеразой. Иногда наблюдается дефект этой репарационной системы. В это время развивается наследственное заболевание людей—пигментная ксеродерма, так как у людей, кожа которых очень чувствительна к солнечному свету, УФ-излучение (солнечный ожог; провоцирует образование тиминовых димеров. Кроме того, уменьшение функциональной активности этой системы репараций может быть также причиной развития синдрома преждевременного старения (синдром вялой Коджи). При этом активность репарационной системы ДНК значительно снижается, в результате нарушения ДНК либо медленно репарируются, либо полностью репарируются. А это приводит к расшатыванию и обвисанию кожи.

б) эксцизионная, или тыма репарация обнаружена А. Герреном в 50-х годах XX века. Он идет без отношения света и состоит из 4 ступеней:

- 1.ферменты эндонуклеазы «находят» образовавшиеся димеры и «распознают» их;
- 2.концы нитей срезанных молекул ДНК «распознаются» ферментами экзинуклеазы и смешаются;
- 3.фермент ДНК-полимеразы синтезирует нормальные нуклеотиды по принципу комплементарности на основе неразрезанной второй нити ДНК (матрицы) вместо разрезанных нуклеотидов;
- 4.нуклеотиды, в которых синтезируются ферменты лигазы, соединяются с отрезанной нитью ДНК jи.

в)репарация после репликации. Если ошибки в молекуле ДНК по первому или второму пути репарации не устраняются при репликации, то овда не может полноценно выполнять функцию матрицы в следующей репликации. Поэтому возникшие ошибки необходимо исправить после репликации. Это называется репликацией после репликации. 5. строение, функции, виды рибонуклеиновых кислот.

В РНК полимер-линейный полинуклеотид, такой как ДНК, а мономерами являются рибонуклеотиды. В нуклеотидах РНК встречаются рибоза, 4 азотистых основания-а, Г, Ц, У, один остаток фосфорной кислоты, представляющий собой рАМФ, рГМФ, рЦМФ, рУМФ.

Нуклеотиды связаны 5\31 - фосфодиэфирной связью.

РНК, полинуклеотидная цепь, является полярной, то есть имеет концы 51 и 31.

Точно так же известны отличия молекулы РНК от молекулы ДНК.

- 1)Основное отличие молекулы РНК от двухширокой одноширокой. У него есть 3 причины.
- а) во-первых, пентоза (кант) в молекуле РНК представляет собой рибозу, содержащую дополнительную гидрокси-группу, а не дезоксирибозу. Дополнительная гидрокси-группа ингибирует образование двухширокой структуры.

<b>ОҢТҮСТИК-ҚАЗАҚСТАН MEDISINA AKADEMIASY</b> <b>«Оңтүстік Қазақстан медицина академиясы» АҚ</b>	 <b>SKMA</b> <i>-1979-</i>	<b>SOUTH KAZAKHSTAN MEDICAL ACADEMY</b> <b>АО «Южно-Казахстанская медицинская академия»</b>
Кафедра «Морфологические дисциплины»		№81-11-2024
Методические рекомендации		Стр. 14 из 80

б) во-вторых, в молекуле РНК вместо Тимила из основных или мажорных азотистых оснований содержится урацил (А, Г, Ц, У). Урацил отличается от Тимила отсутствием 5-метильной группы. В связи с этим сила гиброфобного взаимодействия между А-У становится менее выраженной, чем у а-Т-га. А это снижает вероятность образования двухширатпной структуры.

в) молекула РНК (особенно Т РНК) имеет очень большое количество измененных, модифицированных минорных оснований и нуклеозидов. Среди них-дигидроуридин (урацил не имеет 1 водородной связи, т. е. вместо 3 водородной связи имеет 2); псевдоуридин (урацил особенно связан с рибозой); диметиладенин и диметилгуанин (азотистые основания содержат две дополнительные метильные группы). Эти основания не способны к комплементарному взаимодействию. Все это препятствует образованию двухширатной структуры.

Кроме того, наряду с тем, что РНК в основном одноцепочечная (цепная), иногда образуются и косширательные «петли» (Т-РНК).

Известны 3 вида РНК: а-РНК, т-РНК, р-РНК.

Особенности строения информационной РНК (а-РНК).

Поскольку молекулы а-РНК содержат информацию о полипептидной цепи, их общее количество в клетке очень велико. Несмотря на это:

1) все а-РНК составляют всего 5% от совокупности молекул РНК в клетке.

2) Чем больше а-РНК, тем сходнее строение всех, т. е. линейная цепь а-РНК состоит из нескольких участков, выполняющих различную функцию.

Вызревшие а-РНК эукариот являются моноцистронными, а прокариоты (бактерии)-а-РНК — полицистронными.

д) После раздела а-РНК-кодон терминатор-3-й кодон-УАА, УАГ или УГА-один.

е) после кодонного Терминатора 31 - расположен участок, который не транслируется, его длина 5'-длиннее участка, который не транслируется.

ж) у всех зрелых эукариот а-РНК (кроме гистоновых а-РНК) на кончике 31 расположен Поли-(а)-фрагмент, состоящий из 150-200 нуклеотидов.

3'-непересекающийся участок и Поли-(а) фрагмент выполняют функцию регуляции продолжительности жизни молекул а-РНК, так как разрушение молекулы а-РНК происходит путем прерывания нуклеотидов один за другим с конца 31.

общее количество нуклеотидов а-РНК составляет около нескольких тысяч, из которых только 60-70% нуклеотидов принадлежат кодирующему участку. В клетке а-РНК все время связываются с белками, образуя комплекс, называемый информосомами.

Особенности строения РНК-носителя (Т-РНК).

Общее количество Т-РНК составляет около 40-50, т. е. на каждую аминокислоту приходится от 1 до 5-6 т-РНК, которые изображаются как Т-РНК; Т-Рнкфен; Т-Рнклей; и т.д., А инициаторная Т-РНК-т-РНК".

Молекула Т-РНК не имеет большого размера, в ней содержится около ста нуклеотидов, среди которых много минорных (модифицированных) нуклеотидов - 13-15%, которые:

- гидроуридин (гУ) и псевдоуридин (пУ) ;

- инозин (И);

- метилинозин (мозг), метилгуанозин (мГ) и диметилгуанозин (мГ);

- диметилуридин (м2У).

Кроме того, молекула Т-РНК в результате образования нескольких «колец» - «петель», по своей конфигурации напоминает трехлопастный лист клеверного растения. В этой структуре встречаются 4-двудомные и 5-одноцепочечные участки. Поскольку минорные нуклеотиды не способны к комплементарной связи, они встречаются только в одноцепочечных локусах.

Следующей особенностью Т-РНК является наличие акцепторного разветвления, состоящего из 4 нуклеотидов в трех 31. Его последний нуклеотид-аминокислота, принадлежащая аденину (а),

<b>ОҢТҮСТИК-ҚАЗАҚСТАН MEDISINA AKADEMIASY</b> <b>«Оңтүстік Қазақстан медицина академиясы» АҚ</b>		<b>SOUTH KAZAKHSTAN MEDICAL ACADEMY</b> <b>АО «Южно-Казахстанская медицинская академия»</b>
Кафедра «Морфологические дисциплины»		№81-11-2024
Методические рекомендации		Стр. 15 из 80

ковалентно связывается. Еще одной важной особенностью Т-РНК является наличие на противоположной стороне акцепторного ответвления антикодона, состоящего из 7 нуклеотидов. Три из них выполняют функции антикодона.

Третичная структура Т-РНК неустойчива. Они транспортируют и доставляют аминокислоты в комплекс, где синтезируется белок.

Рибосомные РНК входят в состав субъединиц рибосомы (большая и малая). Известно 4 их типа: 5S-Р РНК, 5,8 S-р РНК, 18S-р РНК, 28S-р РНК.

Большая субъединица (частица) рибосомы-з состоит из различных молекул рРНК-SS-Р РНК, 5.8 S-Р РНК, 28S-р РНК и 45 белковых молекул. Одной из особенностей молекулы Р-РНК является то, что количество азотистых оснований, таких как гуанин (Г) и цитозин (Ц), больше, чем у других. Также распространены минорные нуклеотиды, например, метилированные по рибозе нуклеозиды.

Во вторичной структуре Р-РНК встречаются также двуцепочечные участки и петли. 6. молекулярные механизмы транскрипции. Процессинг и сплайсинг. Транскрипция — это копирование генетической информации в молекуле ДНК в молекулу РНК, то есть синтез РНК. РНК, которые не являются продуктами транскрипции:

считываются пре-арнк, пре-тРНК, пре-рРНК. Они созревают в ядре (процессинг).

Механизмы (механизмы) транскрипции. Самым ранним и наиболее важным этапом транскрипции является ее инициация: связывание РНК-полимеразы с промотором и образование первичной нуклеотидной (fosfodiэфирной) связи.

Как происходит связывание РНК-полимеразы и промотора?

У бактерий РНК-полимераза непосредственно распознает последовательность определенных пар нуклеотидов, содержащихся в промоторе, пример: Прибновский бокс. Кофермент фермента РНК-полимеразы бактерии представляет собой тетramer, образованный из 3-х различных субъединиц-а, р, р|. Он не может самостоятельно связываться с промотором, и если к нему присоединяется специфический белок - а-фактор, то при соотношении ст-фактора фермент РНК-полимеразы распознает промотор, связывается с ним и начинает транскрипцию.

Этап после инициации-элонгация: плавное прерывание цепи синтезируемого пре-РНК продолжается до терминационного участка. В синтезе РНК около 30 нуклеотидов соединяются за 1 секунду. В целом транскрипция протекает без ошибок, так как основывается на матричных (позиционных), комплементарных принципах, но иногда может ошибаться один из нуклеотидов 2x104. Эти ошибки приводят к мутациям, поэтому они своевременно устраняются эндонуклеазами.

Последний этап транскрипции-терминация, или транскрипция окончание. Сигналом к терминации считаются участки, богатые ГЦ-га на концах генов. Поскольку связь Г-Ц (3 водородная связь) прочная, прочная, локальная денатурация (развод двух нитей) такого участка ДНК затруднена. Это замедляет продвижение фермента РНК-полимеразы и приводит к остановке (завершению) транскрипции.

В результате транскрипции у эукариот синтезируется незрелая пре-РНК (пре-арнк, пре-тРНК, пре-рРНК), так как строение гена эукариот более сложное, чем у бактерий, т. е. оно имеет экзон-инtronное строение и при транскрипции полностью скопированы Экзон-инtronные участки пре-РНК.

а) пре-Арно-более фрагментированные, чем зрелые а-РНК, так как в их состав входят спейсеры (участки ДНК, выполняющие регуляторные, структурные функции), значимые участки ДНК-экзоны, бессмысленные участки-интроны. Поэтому пре-РНК иногда называют гетерогенной ядерной РНК (гя-РНК).

следующей особенностью пре а-РНК является отсутствие у нее на 51 конце «колпачка» (КЭП), на конце 31-Поли (а)-фрагмента.

<b>ОҢТҮСТІК-ҚАЗАҚСТАН MEDISINA AKADEMIASY</b> <b>«Оңтүстік Қазақстан медицина академиясы» АҚ</b>	 <b>SKMA</b> <i>-1979-</i> <b>SOUTH KAZAKHSTAN MEDICAL ACADEMY</b> <b>АО «Южно-Казахстанская медицинская академия»</b>
Кафедра «Морфологические дисциплины»	№81-11-2024
Методические рекомендации	Стр. 16 из 80

б) кластерные 3 гена рРНК взаимно транскрибируются и содержат последовательности, соответствующие 18S, 5.8 S, 28S-рРНК трем различным рРНК, созревшим в синтезированной пре-рРНК или РНК 45S. Эти последовательности разделены спейсерами, но в них нет инtronов. Кроме того, здесь нет модифицированных нуклеотидов, присутствующих в зрелых рРНК.

в) во всех пре-РНК специфические пре-тРНК содержат только зрелые последовательности. внешняя форма молекулы пре-тРНК соответствует листу липы («кленовый лист»), но из зрелой молекулы тРНК известны следующие ее особенности.

созревание молекулы пре-РНК (процессинг) делится на 3 стадии:

- \* удаление некоторых нуклеотидов;
- \* соединение некоторых нуклеотидов;
- \* их модификация;

Так, при созревании (процессинге) молекулы пре-РНК многие нуклеотиды к ним связываются (присоединяются) без транскрипции. к тройнику 51 пре-Арно присоединяется 7-метилгуанин и другие 3-4 нуклеотиды «колпачка» (КЭП), а к тройнику 3' присоединяется Поли (а)-фрагмент, состоящий из около 200 нуклеотидов. Этот процесс катализируется ферментом полиаденилатполимеразой.

к 3' концу молекулы пре-тРНК один за другим присоединяются 3 нуклеотида (Ц, Ц, А), образуя акцепторный участок. важным аспектом созревания (процессинга) пре-РНК является образование в их составе модифицированных нуклеотидов. в пре-а-РНК наблюдается метилирование остатков рибозы «колпачковых» нуклеотидов. Модификация в Пре-Т-РНК является многовариантной, например: остаток уридина восстанавливается (до образования дигидроуридина), другие-изомеризируется (псевдоуридин), третий-метилируется (метилуревдин). Часть аденоцина дезактивируется и превращается в инозин, некоторые из последних (инозин) снова метилируются (метилинозин).

Описанные выше процессы приводят к образованию в ядре нескольких созревших молекул РНК. После удаления интронных частей из гианк образуется зрелая иРНК, состоящая только из экзонов и способная выполнять свою функцию в процессе трансляции в цитоплазме (рибосоме). Превращение гианк через несколько ферментных систем в зрелую иРНК называется процессингом. А удаление частей интрана в нем специальными ферментными системами называется сплайсингом.

Транскрипция экзона и инtronов сложного эукариотического гена происходит в соответствии с тягой их расположения друг за другом (колinearная транскрипция), после чего в результате сплайсинга отрезаются интронные части и сшиваются экзоны. После ведущей последовательности образованной иРНК в область, называемую «открытым путем трансляции», кодируют полипептидную цепь от кодона инициатора АУГ до стоп-кодона. Сплайсинг должен быть точным, в противном случае «путь трансляции» может быть нарушен одной нуклеотидной ошибкой, что приводит к образованию терминирующих триплетов, то есть к ранней остановке синтеза полипептида. Последовательность инtronов начинается с нуклеотидов ГТ на 5'— конце генома и заканчивается нуклеотидами АГ. В соответствии с этим интронная цепь в РНК отделена от экзона на стороне 5'-наконечника АГ, а от экзона на стороне 3'— наконечника динуклеотидами ГУ. Однако, глядя на это, трудно с полной уверенностью определить границы экзона и интрана, поскольку такие комбинации динуклеотидов могут повторяться в любом месте гианк, что является важным для сплайсинга.

Механизм сплайсинга. По-видимому, не все РНК имеют один и тот же общий механизм сплайсинга. Сегодня известно четыре различных механизма сплайсинга у эукариот, и каждый из них связан с различными прерывистыми генами и различными классами инtronов: 1) первый транскрипт дрожжей-происходит через ферменты удаления, разрыва и сшивания инtronов из тРНК; 2) для прерывания интрана из первой рРНК инфузории необходима своя катализическая

<b>ОҢТҮСТИК-ҚАЗАҚСТАН</b> <b>MEDISINA</b> <b>AKADEMIASY</b> <b>«Оңтүстік Қазақстан медицина академиясы» АҚ</b>		<b>SOUTH KAZAKHSTAN</b> <b>MEDICAL</b> <b>ACADEMY</b> <b>АО «Южно-Казахстанская медицинская академия»</b>
Кафедра «Морфологические дисциплины»		№81-11-2024
Методические рекомендации		Стр. 17 из 80

активность (автосплайсинг) РНК; 3) отделение интрона от РНК митохондрий дрожжей, происходит через продукт самого интрана и 4) разрыв инtronов эукариот высшей стадии от РНК гя происходит в коротких канонических цепях, расположенных на границах экзон-интрана.

**Закрепление новой темы:** 20 мин.

**5.5. Наглядные пособия:** мультимедийный проектор (презентация).

**5.6. Основная литература:**

1. Медициналық генетика : мед. училищелер мен колледждерге арналған оқулық = Медицинская генетика : учебник для мед. училищ и колледжей / ред. Н. П. Бочков; қазақ тіліне ауд. Б. Н. Дюсенбекова. - М. : ГЭОТАР - Медиа, 2015
2. Пехов, А. П. Биология. Медицинская биология, генетика и паразитология [Текст] : учебник для вузов / А. П. Пехов. - М. : ГЭОТАР - Медиа, 2012. - 656 с.
3. Акуленко, Л. В. Биология медициналық генетика негіздерімен [Текст] : мед. училищелер мен колледждерге арналған оқулық / Л. В. Акуленко, И. В. Угаров ; қазақ тіліне ауд. К. А. Естемесова. - М. : ГЭОТАР - Медиа, 2016. - 416 бет с
4. Бурунбетова, Қ. Қ. Генетика негіздері [Мәтін] : оқулық / Қ. Қ. Бурунбетова ; ҚР БФМ. - Алматы : Дәуір, 2013. - 264 бет. с.
5. Коштаева С.К., Шынпейсова Г.П., Исмаилова А.А. Молекулалық биология, медициналық генетика. Оқу құралы. , 2019
6. Қазымбет, П. Медициналық және биологиялық терминдердің түсіндірме сөздігі. Т. 1 [Мәтін] : сөздік / П. Қазымбет, Даленов, А. Жақанов. - Астана : ЖШС "Медициналық Радиобиология Ғылыми Орталығы" ; Алматы : Эверо, 2014. - 220 бет. С
7. Ньюссбаум, Р. Л. Медициналық генетика [Текст] : оку құралы / Р. Л. Ньюссбаум, Р. Р. Мак-Иннес, Х. Ф. Виллард; орыс тіліндегі ред. Н. П. Бочков ; Қазақ тіліне ауд. А. А. Төребеков. - М. : ГЭОТАР - Медиа, 2014. - 528 бет. +әл. опт. диск (CD-ROM)
8. Бегімқұл Б. Генетика. Практикум. Издательство "Фолиант", 2011

**Интернет-ресурс:**

1. Ивлева, Л.П. Молекулярная биология: Электронный учебник. - Караганда: Караганда: КарГТУ, 2015. <http://rmebrk.kz/>
2. Молекулярная биология клетки : В 3- томах: Пер. с англ.. Т. 1 / Б. Альбертс, Д. Брей, Дж. Льюис, М. Рэффи, К. Роберте, Дж. Д. Уотсон. - М.-Ижевск: НИЦ "Регулярная и хаотическая динамика", Ин-т компьютерных исследований, 2013. - 808 с. <http://rmebrk.kz/>
3. Здоровье и генофонд нации в современном мире. Превентивная профилактика [Текст] : межд. научно-прак. конференция "Современные аспекты медицины и фармации: образование, наука и практика" посв. 40-летию со дня образования ЮКМА 11-12 октября 2019г. / Ю. М. Мусаев, Ж. К. Жумабеков [и др.] // Вестник ЮКМА = ОҚМА хабаршысы. - 2019. - Т.1, №3(87). - С. 47-49. ГРНТИ 76.03.39 <https://lib.ukma.kz/ru/>
4. Рубан, Э. Д. Генетика человека с основами медицинской генетики : учебник / Э. Д. Рубан. — Ростов-на-Дону : Феникс, 2024. — 319 с. — ISBN 978-5-222-35268-7. — Текст : электронный // Цифровой образовательный ресурс IPR SMART : [сайт]. — URL: <https://www.iprbookshop.ru/137101.html>
5. Никитина, Е. А. Генетика пола человека : учебное пособие / Е. А. Никитина, А. Ф. Сайфитдинова, Т. Г. Зачепило. — Санкт-Петербург : Издательство РГПУ им. А. И. Герцена, 2022. — 140 с. — ISBN 978-5-8064-3235-4. — Текст : электронный // Цифровой образовательный ресурс IPR SMART : [сайт]. — URL: <https://www.iprbookshop.ru/131697.html>
6. Костерин, О. Э. Основы генетики : учебник / О. Э. Костерин. — 2-е изд. — Новосибирск : Новосибирский государственный университет, 2022. — 650 с. — ISBN 978-5-4437-1323-6. — Текст : электронный // Цифровой образовательный ресурс IPR SMART : [сайт]. — URL: <https://www.iprbookshop.ru/128138.html>

<p>ОҢТҮСТИК-ҚАЗАҚСТАН MEDISINA AKADEMIASY</p> <p>«Оңтүстік Қазақстан медицина академиясы» АҚ</p>	 <p>SOUTH KAZAKHSTAN MEDICAL ACADEMY АО «Южно-Казахстанская медицинская академия»</p>
<p>Кафедра «Морфологические дисциплины»</p>	<p>№81-11-2024</p>
<p>Методические рекомендации</p>	<p>Стр. 18 из 80</p>

7. Аксенов, П. А. Генетика : учебно-методическое пособие / П. А. Аксенов, В. А. Брынцев, Т. Г. Махрова. — Москва : Московский государственный технический университет имени Н.Э. Баумана, 2021. — 146 с. — ISBN 978-5-7038-5430-3. — Текст : электронный // Цифровой образовательный ресурс IPR SMART : [сайт]. — URL: <https://www.iprbookshop.ru/123690.html>

8. Генетика : учебное пособие / М. Н. Ситников, З. И. Боготова, М. М. Биттуева [и др.]. — Нальчик : Кабардино-Балкарский государственный университет им. Х.М. Бербекова, 2019. — 119 с. — Текст : электронный // Цифровой образовательный ресурс IPR SMART : [сайт]. — URL: <https://www.iprbookshop.ru/110223.html>

9. Антипов, В. Е. Сборник задач по медицинской генетике с решениями / В. Е. Антипов. — Самара : РЕАВИЗ, 2012. — 112 с. — Текст : электронный // Цифровой образовательный ресурс IPR SMART : [сайт]. — URL: <https://www.iprbookshop.ru/18429.html>

**Подведение итогов урока:** 20 мин.

### 5.7.Контрольные вопросы (обратная связь)

1. Строение белка и нукleinовой кислоты.

2. ДНК и РНК.

## № 4 Занятие

**5.1.Тема:** Клеточный цикл. Митоз. Апоптоз. Размножение. Мейоз.

**Количество часов:** 3 ч. 135мин.

**5.2.Цель:** Рассказать о пресинтетических и постсинтетических этапах.

**5.3.Задачи обучения:** Знать фазы митоза и мейоза.

**Организационный период:** 5 мин.

Проверка посещаемости занятий обучающимися.

Проверка готовности обучающихся к занятиям.

**Проверка знаний обучающихся по пройденной теме:** 50 мин.

**Объяснение нового урока:** 40 мин.

**5.4.Тезис лекции:** Предрасположенность всех живых организмов к размножению считается неотделимой предрасположенностью. Это их общее свойство обеспечивается клеточным делением. Жизнь клетки от рождения Света до образования следующих дочерних клеток называется клеточным циркуляцией. Клеточный оборот подразделяется на 2 стадии: подготовка к делению - интерфаза и процесс деления - митоз (или иные способы). Интерфаза или Фаза Роста занимает около 80% клеточного оборота. Эта цифра наиболее изменчива в различных типах клеток, относящихся к разным организмам. Во время интерфазы клетки растут, энергия накапливается в виде АТФ и переносимых веществ, увеличивается количество органоидов. Созревшая, готовая к делению клетка обычно имеет крупное ядро. Во многих типах клеток сигналом готовности к делению служит отношение объема цитоплазмы к объему ядра. Важным событием, без которого не было бы возможности следующего разделения, является кратность (репликация). Если кратности нет, дочерние клетки не достигают хромосомы и подвергаются резне. Процесс кратности происходит примерно в середине интерфазы. В конце интерфазы и в начале деления клетка имеет хромосомы, в каждой из которых по две молекулы ДНК расположены. Эти молекулы считаются копиями друг друга. Эти молекулы соединяются в месте натяжения (центромер) и покрываются общей питательной оболочкой. Такой тип молекул ДНК называется хроматидами. Когда клетка начинает делиться, каждая из хромосом состоит из двух половинок-двух хроматид.

В многоклеточном организме клетки приобретают определенную специфическую структуру и функцию. В зависимости от этого продолжительность жизни клеток также различна. Например, после завершения эмбрионального периода развития в нервных и мышечных клетках клетки

<b>ОҢТҮСТИК-ҚАЗАҚСТАН MEDISINA АКАДЕМИЯСЫ</b> <b>«Оңтүстік Қазақстан медицина академиясы» АҚ</b>	 <b>SOUTH KAZAKHSTAN MEDICAL ACADEMY</b> <b>АО «Южно-Казахстанская медицинская академия»</b>
Кафедра «Морфологические дисциплины»	№81-11-2024
Методические рекомендации	Стр. 19 из 80

прекращают деление и выполняют свою функцию в процессе дальнейшей жизнедеятельности. Клетки мозга другие клетки, такие как эпидермис, эпителий толстой кишки, быстро выживают в процессе своей специальной функции. Поэтому в этих тканях происходят непрерывные процессы клеточного размножения. Совокупность процессов, протекающих один за другим и связанных между собой в период подготовки клеток к делению, а также в ходе митоза, называется митотическим циклом, который составляет часть жизненного цикла.

**Этапы жизненного цикла клетки**

#### **Этап подготовки клетки к синтезу ДНК (G<sub>1</sub>)**

Он обозначается символом G<sub>1</sub>. На этом этапе в клетке ускоряется синтез РНК и нутриентов, повышается активность ферментов, участвующих в биосинтезе ДНК. После завершения фазы G<sub>1</sub> в клетке происходит синтез ДНК; редупликация молекулы ДНК происходит в определенном порядке. Новая молекула в абсолютном выражении будет похожа на старую молекулу. Продолжительность синтеза ДНК в разных клетках неодинакова: у бактерий несколько минут, а в клетках млекопитающих 6-12 часов; период завершения ДНК-голодания и начала митоза (G<sub>2</sub>) период окончания синтеза ДНК и начала митоза называется фазой G<sub>2</sub>. На этом этапе полностью завершается подготовка клетки к митозу. Для осуществления митотического деления клетке необходимы и другие подготовительные процессы, т. е. 2-х кратность клеточного центра и синтез питательных веществ, из которых образуются ахроматиновые нити, завершающие рост клетки. Когда в клетке начинается процесс митоза, изменяется функциональная активность клетки. Например, у животных в панцире и на более высокой стадии прекращается активность лейкоцитов и абсорбции жидкости, сократительная способность их вакуолей в амебах. Разрушаются специальные структуры клетки. Например, эпителиальные клетки. Митотический цикл

Митотический цикл обеспечивает эмбриональное развитие, рост, образование клеток и равную по объему и составу передачу наследственной информации между молодыми клетками. Он также обеспечивает важные для жизни явления, такие как восстановление поврежденных органов и тканей. Это можно увидеть в митотическом цикле — редупликации (удвоении) наследственного материала в материнской клетке и равном распределении этого материала между клетками нового поколения. Здесь кроется глубокий биологический смысл, так как нарушение структуры ДНК приводит к изменению генетического кода, и это могло бы помешать сохранению генетической информации и передаче наследственных признаков, обеспечивающих развитие полезных для организма признаков. Каждый организм состоит из клеток. Выживание и развитие организма обеспечивают размножение клеток. Деление клеток относится к процессу образования двух или нескольких клеток из одной материнской клетки.

#### **Митоз (кариокинез)**

Основным путем размножения клеток многоклеточных организмов является митоз или деление клеток. Жизнь клетки условно можно разделить на две стадии: интерфаза — стадия готовности клетки к митотическому делению и стадия истинного деления. Две стадии образуют период слияния.

Основные ходовые пути митоза. Поскольку в основе размножения лежит хранение и транспортировка генетической информации, записанной в ДНК, наиболее характерной чертой митоза является то, что местоположение ДНК зависит от состояния хромосом. При митотическом ремоделировании из одной диплоидной клетки (2n) образуются две диплоидные клетки, генетический материал которых разделен поровну. Митоз состоит из четырех фаз:

1. Профаза.
2. Метафаза.
3. Анафаза.
4. Телофаза.

<p>ОҢТҮСТИК-ҚАЗАҚСТАН MEDISINA AKADEMIASY</p> <p>«Оңтүстік Қазақстан медицина академиясы» АҚ</p>	 <p>SOUTH KAZAKHSTAN MEDICAL ACADEMY АО «Южно-Казахстанская медицинская академия»</p>
<p>Кафедра «Морфологические дисциплины»</p>	<p>№81-11-2024</p>
<p>Методические рекомендации</p>	<p>Стр. 20 из 80</p>

В профазе объем ядра увеличивается, хромосомы начинают скручиваться, два центриольных клеточных центра распадаются на полюса клетки. Хромосомы скручиваются, превращаются в нити, ядро разрушается. Ядро распадается. Центриоли клеточного центра притягиваются к полюсу клетки, а микротрубочки между ними образуют зародыш деления. В конце профазы оболочка ядра распадается на отдельные фрагменты, а их периферийные концы переплетаются. В результате образуются мелкие пузырьки, похожие на эндоплазматическую сетку. В период профазы не прекращается скручивание хромосомы. В конце он превращается в короткие и толстые хромосомы. После разрушения оболочки ядра хромосомы располагаются в цитоплазме свободно и хаотично. Это означает, что метафаза началась. В метафазе скручивание хромосом происходит сильнее, и сжатые хромосомы, расположенные на одинаковом расстоянии от полюсов, направляются к экватору клетки. Заканчивается образование разделительного яичка. Центромерные части хромосом располагаются вдоль одной плоскости в определенном порядке. В метафазе отчетливо видна хромосома, состоящая из двух хроматид, связанных только в области пентромера. Каждая хромосома состоит из двух хроматидов. Каждая из хромосом, собранных в Экваториальную плоскость, прикрепляется к нитям ахроматина (разделительной нити). Хроматиды, на которых закреплена ахроматиновая нить, перемещаются к обоим полюсам клетки. Это признак того, что процесс начался анафазой. В анафазе центромеры расщепляются, и с этого периода хроматиды, прикрепленные к нитям ахроматина, расщепляются друг на друга и превращаются в отдельные хромосомы. Нити, прикрепленные к центромерам, притягивают хромосомы к полюсам клетки, а плечи хромосом пассивно следуют к центромерам. Таким образом, в фазе интерфазы двойные хромосомы превращаются в хроматиды в анафазе и распадаются на полюса клетки. На каждом полюсе клетки образуется хромосома, состоящая из одного хроматида, т. е. в этот период в клетке образуется два диплоидных набора хромосом. В конце анафазы записывается спираль хромосомы, хромосомы постепенно истончаются и удлиняются. Это начало телефазы.

Телофаза. Митотическое деление клетки завершает телофаза. Хромосомы собираются на полюсах, спираль записывается и выглядит плохо. Из мембранный структуры цитоплазмы образуется оболочка ядра. В животной клетке цитоплазма разделяется путем втягивания в два небольших размера тела клеток. Это называется цитокинез. Каждый из них имеет один диплоидный набор хромосом. Хромосомы делятся поровну на две молодые клетки. Образуется ядро. Расщепление яичка нарушается. Материнская клетка делится на две клетки нового поколения. Митоз у растений. В растительной клетке цитоплазматическая мембрана образуется в центре клетки и распространяется по краям, разделяя клетку на две равные части. После образования поперечной цитоплазматической мембранны в клетках растений образуется целлюлозная стенка. Жизненный цикл клетки митоз-сравнительно короткий период, который, как правило, длится 0,5—3 ч. Начиная с первого митотического деления зиготы, все клетки нового поколения, образованные в конце, имеют одинаковый набор хромосом и гены. Поэтому митоз-это метод деления клеток, при котором генетические материалы распределяются в равных количествах между клетками нового поколения. В результате митоза в клетках двух новых поколений образуется диплоидный набор хромосом. Большое биологическое значение имеет митоз. Структуры и функции органов и тканей не были бы постоянными, если бы генетический материал не сохранялся в многоклеточных организмах. Митоз обеспечивает следующие явления, необходимые для жизнедеятельности: эмбриональное развитие, рост, регенерация органоидов и тканей после повреждения, замещение жизнеутверждающих клеток при функционировании тканей (замещение жизнеутверждающих эритроцитов, клеток отшелушивающейся кожи, эпителия кишечника). По пути митоза клетки организма делятся и увеличиваются в количестве. В митотическом делении, протекающем непрерывно, определяются четыре фазы. Митозное значение состоит в том, чтобы передать молекулу ДНК, которая имеет одинаковое генетическое

<p>ОНТҮСТИК-ҚАЗАҚСТАН MEDISINA AKADEMIASY</p> <p>«Оңтүстік Қазақстан медицина академиясы» АҚ</p>	 <p>SOUTH KAZAKHSTAN MEDICAL ACADEMY АО «Южно-Казахстанская медицинская академия»</p>
<p>Кафедра «Морфологические дисциплины»</p>	<p>№81-11-2024</p>
<p>Методические рекомендации</p>	<p>Стр. 21 из 80</p>

влияние на две новые клетки (сестринские). Основное свойство жизненного развития — размножение. Размножение как важнейшее свойство жизнедеятельности обеспечивает передачу потомству и сохранение в течение всей жизни структурно-функциональных особенностей организмов. Основное значение размножения — сохранение, реализация и передача из поколения в поколение генетической информации, записанной в молекуле ДНК в виде последовательности нуклеотидов.

Мейоз (гр. meiosis — уменьшение, уменьшение) — уменьшение (редукция) числа хромосом от деления созревающих половых клеток (гамет). Во время мейоза каждая клетка делится дважды, а хромосомы — только один раз. В результате этого количество хромосом в гамете клеток уменьшается вдвое, чем в начальном периоде. У животных мейоз происходит при образовании половых клеток (гаметогенез), а у растений более высокой стадии — при образовании спор. У некоторых низкорослых растений мейоз начинает протекать при образовании гамет. Мейоз происходит одинаково во всех органах. Если оплодотворение происходит в диплоидных клетках, то пloidность потомства повышается с геометрической прогрессией в каждом следующем поколении. Благодаря мейозу гаметы все время находятся в гаплоидном состоянии, что позволяет организму поддерживать диплоидность клеток организма. Две стадии мейоза во времени деления называются 1-мейозом и 2-мейозом. Каждое мейозное деление имеет четыре стадии: профаза, метафаза, анафаза и телофаза. Профаза 1-мейоза состоит из пяти подэтапов, таких как лептотена, зиготена, пахитена, диплотена и диакинез. Для лептотены (стадии слияния нитей) характерно уплотнение хромосом и спиралевидное образование. При зиготене (стадии слияния нитей) гомологичные хромосомы сближаются и конъюгируются. На стадии пахитены (стадии толстых нитей) скрещиваются хроматиды гомологичных хромосом (кросинговер). В результате у каждого гомолога смешивается наследственный материал отцовства и материнства. Диплотена (стадия двух нитей) начинается с того, что гомологи отделяются друг от друга и происходит образование хиазмы. Диакинез (стадия разрыва двух нитей) характеризуется максимальным утолщением и спиралевидным образованием хромосом; хиазмы смещаются к концу (краю) бивалентов. Когда диакинез заканчивается, оболочка ядра и ядра растворяются и исчезают. Каждая клетка имеет число хромосом не два ряда ( $2N$ ), как на начальной стадии мейоза, а один  $N$ . II профаза проходит очень быстро или вовсе отсутствует. Во II метафазе хромосомы центромерами прикрепляются к бедренным нитям и располагаются на метафазной пластинке. В анафазе II каждая центромера делится на две части, и новые хроматиды превращаются в хромосомы и оседают на противоположных полюсах. II телофаза заканчивается образованием ядерной мембранны за пределами двух гаплоидных ядер. Два последовательных деления мейоза в результате из одной диплоидной клетки, исходной, образуются четыре гаплоидные клетки. Биологическое значение мейоза очень велико. Мейоз обеспечивает стабильность хромосомного числа потомков, размножающихся половым путем, и позволяет геномным комбинациям образовываться в гаметах. Этот процесс состоит из двух основных этапов: деление ядра-митоз (кариокинез), деление цитоплазмы — цитокинез. Клетка испытывает шесть стадий, которые чередуются в своем жизненном цикле: интерфаза, профаза, прометафаза, метафаза, анафаза и телофаза (табл. I, A). 6% этих стадий образуют митоз, цикл бір, который классифицируется как интерфаза и митозра. Между делением клетки на две части ядро находится в стадии интерфазы. В интерфазе образуются вещества, характерные для клеток, специфических и необходимых для деления клеток. В это время хорошо просматривается сетчатая структура, образованная из ядра мелкими, нитями — хромосомами. В профазе-митозе первый период хромосомы спирализуются, как две двойные нити, свет, как видно из микроскопа, во время интерфазы мы наблюдаем, что хромосома имеет двойную или ее репродукцию. При этом исходные хромосомы, как и всегда, образуют новую хромосому: эта половина, называемая сестринскими хроматидами, не отделяется во время профазы, их объединяет общая часть, называемая центромерой.

<b>ОҢТҮСТІК-ҚАЗАҚСТАН MEDISINA АКАДЕМИЯСЫ</b> <b>«Оңтүстік Қазақстан медицина академиясы» АҚ</b>	 <b>SKMA —1979—</b> <b>SOUTH KAZAKHSTAN MEDICAL ACADEMY</b> <b>АО «Южно-Казахстанская медицинская академия»</b>
<b>Кафедра «Морфологические дисциплины»</b>	<b>№81-11-2024</b>
<b>Методические рекомендации</b>	<b>Стр. 22 из 80</b>

(кинетохором). В профазе хромосомы далее спирально продолжаются, в результате чего они укорачиваются и утолщаются. Важно отметить, что в той же профазе хромосомы распространяются по всему ядру. В клетке животных при межфазном, головном или даже телофазном, делении центриоли дублируются, после чего в профазе молодые центриоли разъединяются и начинают разделяться к полюсу клетки. Между центриолами образуются тонкие нити зародыша деления одного пары, этот набор называется ахроматиновым аппаратом. Как и в составе мышечных клеток, фетальные нити содержат актиновый белок, который обеспечивает сокращение белка в различных условиях движения. Основным признаком окончания профазы является исчезновение ядер и оболочки ядра, в результате чего хромосомы оседают внутри общей массы цитоплазмы и нуклеоплазмы. Прометафаза характеризуется движением хромосом в клетке к плоскости экватора. Это движение и распределение хромосом в экваториальном яичке называется метакинезом. Под счетафазой понимается расположение хромосом в плоскости экватора перпендикулярно росту яичка. Хромосомы, расположенные в этой плоскости, образуют Экваториальную или метафазную пластинку. Каждая хромосома располагается в экваториальной плоскости так, чтобы ее центры точно совпадали, а все остальное тело хромосом могло лежать за ее пределами. При взгляде на экваториальную пластинку с полюса деления клетки все хромосомы хорошо видны, их можно пересчитать и примерить на форму. По сравнению с остальной массой цитоплазмы, нити яичка имеют более плотную консистенцию. Они прикрепляются к хромосомам следующим образом, т. е. к центромере «нить идет от двух полюсов. Следующая фаза митоза называется анафазой, когда центромеры и сестринские хроматиды (их теперь можно назвать хромосомами) разделяются и распределяются по полюсам. Здесь прежде всего центромерные участки хромосом расходятся друг от друга, после чего сначала центромеры, а затем сами хромосомы расходятся к полюсам. В анафазе расслоение хромосом — » как по команде " - начинается одновременно и заканчивается очень быстро. После того, как хромосомы разъединены, их число на обоих полюсах будет одинаковым, и число хромосом в каждой части будет равно числу хромосом в исходной клетке. В связи с такой спецификой строения ядра количество хромосом в потомстве клеток и их качественный состав постоянно изменяются. В телофазе деспирализуются молодые хромосомы. индивидуализированная видимость удаляется. Образуется оболочка ядра. После этого ядро (или ядра) восстанавливается, его число будет таким же, как и в исходном ядре. Ядро теперь реверсивно по сравнению с тем, что было в профазе. Цитокинез. Пластиды размножаются делением, скорее всего, они не появляются в клетке вновь. Предполагается, что митохондрии размножаются делением. В целом очень мало данных о механизме репродукции органоидов клеток. Существует предположение, что этот процесс происходит асинхронно, а скорость деления этих частей не совпадает со скоростью деления ядра. При цитокинезе нет строгой закономерности в делении органоидов на вновь образовавшиеся молодые клетки, скорее всего, не было специального механизма, который бы контролировал этот процесс. Из-за этого количество одноименных органоидов в молодых клетках не будет одинаковым. Неравномерное распределение органоидов между молодыми клетками, их случайное распределение не могут нарушить жизнедеятельность клеток. Скорее всего, в клетке будут очень устойчивы одноименные частицы, заменяющие друг друга. Деление тела клетки-цитокинез-начинается после деления ядра. Деление клетки животных происходит по экватору клетки-самки по направлению от края к центру цитоплазмы. Формирование межклеточного промежутка в растительной клетке происходит с участием зародыша, называемого фрагмопластом, который оседает от центра к краю. На этом митоз заканчивается. Продолжительность митотического цикла колеблется от нескольких минут до нескольких суток в зависимости от типа организма, типа ткани, физиологического состояния организма, внешних факторов (температуры, светового режима и т.п.). Скорость отдельных фаз митоза изменчива. Причины, определяющие готовность

клетки к делению, механизм, приводящий ОИ, до настоящего времени не установлены. Кроме митоза известны и другие типы клематисного деления.

### **Закрепление новой темы: 20 мин.**

## **5.5. Наглядные пособия: мультимедийный проектор (презентация).**

## **5.6. Основная литература:**

- 1.Медициналық генетика : мед. училищелер мен колледждерге арналған оқулық = Медицинская генетика : учебник для мед. училищ и колледжей / ред. Н. П. Бочков; қазақ тіліне ауд. Б. Н. Дюсенбекова. - М. : ГЭОТАР - Медиа, 2015
  2. Пехов, А. П. Биология. Медицинская биология, генетика и паразитология [Текст] : учебник для вузов / А. П. Пехов. - М. : ГЭОТАР - Медиа, 2012. - 656 с.
  3. Акуленко, Л. В. Биология медициналық генетика негіздерімен [Текст] : мед. училищелер мен колледждерге арналған оқулық / Л. В. Акуленко, И. В. Угаров ; қазақ тіліне ауд. К. А. Естемесова. - М. : ГЭОТАР - Медиа, 2016. - 416 бет с
  4. Бурунбетова, Қ. Қ. Генетика негіздері [Мәтін] : оқулық / Қ. Қ. Бурунбетова ; ҚР БФМ. - Алматы : Дәүір, 2013. - 264 бет. с.
  5. Қоштаева С.Қ., Шынпейсова Г.П., Исмаилова А.А. Молекулалық биология, медициналық генетика. Оқу құралы. , 2019
  6. Қазымбет, П. Медициналық және биологиялық терминдердің түсіндірме сөздігі. Т. 1 [Мәтін] : сөздік / П. Қазымбет, Даленов, А. Жақанов. - Астана : ЖШС "Медициналық Радиобиология Фылыми Орталығы" ; Алматы : Эверо, 2014. - 220 бет. С
  7. Ньюссбаум, Р. Л. Медициналық генетика [Текст] : оқу құралы / Р. Л. Ньюссбаум, Р. Р. Мак-Иннес, Х. Ф. Виллард; орыс тіліндегі ред. Н. П. Бочков ; Қазақ тіліне ауд. А. А. Төреbekов. - М. : ГЭОТАР - Медиа, 2014. - 528 бет. +эл. опт. диск (CD-ROM)
  8. Бегімкул Б.Генетика. Практикум.Издательство "Фолиант".2011

#### **Интернет-ресурс:**

1. Ивлева, Л.П. Молекулярная биология: Электронный учебник. - Караганда: КарГТУ, 2015.  
<http://rmebrk.kz/>
  2. Молекулярная биология клетки : В 3- томах: Пер. с англ.. Т. 1 / Б. Альбертс, Д. Брей, Дж. Льюис, М. Рэффи, К. Роберте, Дж. Д. Уотсон. - М.-Ижевск: НИЦ "Регулярная и хаотическая динамика", Ин-т компьютерных исследований, 2013. - 808 с. <http://rmebrk.kz/>
  3. Здоровье и генофонд нации в современном мире. Превентивная профилактика [Текст] : межд. научно-прак. конференция "Современные аспекты медицины и фармации: образование, наука и практика" посв. 40-летию со дня образования ЮКМА 11-12 октября 2019г. / Ю. М. Мусаев, Ж. К. Жумабеков [и др.] // Вестник ЮКМА = ОҚМА хабаршысы. - 2019. - Т.1, №3(87). - С. 47-49. ГРНТИ 76.03.39  
<https://lib.ukma.kz/ru/>
  4. Рубан, Э. Д. Генетика человека с основами медицинской генетики : учебник / Э. Д. Рубан. — Ростов-на-Дону : Феникс, 2024. — 319 с. — ISBN 978-5-222-35268-7. — Текст : электронный // Цифровой образовательный ресурс IPR SMART : [сайт]. — URL: <https://www.iprbookshop.ru/137101.html>
  5. Никитина, Е. А. Генетика пола человека : учебное пособие / Е. А. Никитина, А. Ф. Сайфитдинова, Т. Г. Зачепило. — Санкт-Петербург : Издательство РГПУ им. А. И. Герцена, 2022. — 140 с. — ISBN 978-5-8064-3235-4. — Текст : электронный // Цифровой образовательный ресурс IPR SMART : [сайт]. — URL: <https://www.iprbookshop.ru/131697.html>
  6. Костерин, О. Э. Основы генетики : учебник / О. Э. Костерин. — 2-е изд. — Новосибирск : Новосибирский государственный университет, 2022. — 650 с. — ISBN 978-5-4437-1323-6. — Текст : электронный // Цифровой образовательный ресурс IPR SMART : [сайт]. — URL: <https://www.iprbookshop.ru/128138.html>
  7. Аксенов, П. А. Генетика : учебно-методическое пособие / П. А. Аксенов, В. А. Брынцев, Т. Г. Махрова. — Москва : Московский государственный технический университет имени Н.Э. Баумана, 2021. — 146 с.

<b>ОҢТҮСТІК-ҚАЗАҚСТАН</b> <b>MEDISINA</b> <b>АКАДЕМИЯСЫ</b> <b>«Оңтүстік Қазақстан медицина академиясы» АҚ</b>		<b>SOUTH KAZAKHSTAN</b> <b>MEDICAL</b> <b>ACADEMY</b> <b>АО «Южно-Казахстанская медицинская академия»</b>
Кафедра «Морфологические дисциплины»		№81-11-2024
Методические рекомендации		Стр. 24 из 80

— ISBN 978-5-7038-5430-3. — Текст : электронный // Цифровой образовательный ресурс IPR SMART : [сайт]. — URL: <https://www.iprbookshop.ru/123690.html>

8. Генетика : учебное пособие / М. Н. Ситников, З. И. Боготова, М. М. Биттуева [и др.]. — Нальчик : Кабардино-Балкарский государственный университет им. Х.М. Бербекова, 2019. — 119 с. — Текст : электронный // Цифровой образовательный ресурс IPR SMART : [сайт]. — URL: <https://www.iprbookshop.ru/110223.html>

9. Антипов, В. Е. Сборник задач по медицинской генетике с решениями / В. Е. Антипов. — Самара : РЕАВИЗ, 2012. — 112 с. — Текст : электронный // Цифровой образовательный ресурс IPR SMART : [сайт]. — URL: <https://www.iprbookshop.ru/18429.html>

**Подведение итогов урока: 20мин.**

### **5.7. Контрольные вопросы (обратная связь)**

1. Деление клеток.

2. Митоз.

3. Мейоз.

### **№ 5 Занятие**

**5.1. Тема:** Основы цитогенетики. Основы молекулярной генетики. Основы общей генетики.

**Количество часов:** 3ч.135мин.

**5.2. Цель:** Рассказать основные закономерности наследственности.

**5.3. Задачи обучения:** Знать основы молекулярной генетики и общей генетики.

**Организационный период:** 5 мин.

Проверка посещаемости занятий обучающимися.

Проверка готовности обучающихся к занятиям.

**Проверка знаний обучающихся по пройденной теме:** 50 мин.

**Объяснение нового урока:** 40 мин.

**5.4. Тезис лекции:** Первые исследования наследственности известны и из работ учёных, живших в V веке до нашей эры. Уже в тот период были мысли о прямой и непрямой наследственности. Согласно утверждению греческого учёного Гиппократа, сторонника теории прямого наследования, репродуктивный материал накапливается со всех частей тела и способствует размножению, поэтому, если здоровые и больные начала размножения передаются одному и тому же потомству, Аристотель, живший в IV веке до нашей эры, утверждал, что репродуктивный материал состоит из питательных веществ для формирования частей тела, а не из каждой части тела. Теория прямого наследования существовала 23 века. Важное влияние на развитие генетики оказала гипотеза пангенезиса в работе Ч. Дарвина (1868) «изменение животных и растений в домашних условиях». Он утверждает, что гипотеза гласит, что все клетки растений и животных «отделяют от себя очень маленькие геммулы, которые распространяются по всему телу», которые говорят, что геммулы попадают в репродуктивные органы и передают потомству свойства своих родителей. По словам самого Ч. Дарвина, эта теория была сходна с мыслью Гиппократа, и гипотеза имела правильное предположение, что половые клетки содержали особые частицы, которые определяли развитие признаков потомства. В 1871 году гипотеза Ч. Дарвина о пангенезисе была проверена Ф. Гальтоном, двоюродным братом известного естествоиспытателя Ч. Дарвина, в условиях эксперимента. Он переливал кровь черных кроликов в кровь белых кроликов и в течение трех поколений отражал реципиентов, делая вывод, что у белых кроликов нет геммул в крови, не замечая никаких изменений в цвете шерсти. До выхода в печать теории пангенезиса Дарвина в 1865 году чешский естествоиспытатель, исследователь Грегор Мендель опубликовал работу «опыты с гибридами растений». В этом труде была составлена закономерность непрямого наследования, которая впоследствии стала основой генетики. Результаты своих исследований были доложены в 1865

<b>ОНТҮСТИК-ҚАЗАҚСТАН MEDISINA АКАДЕМИЯСЫ</b> <b>«Онтыстік Қазақстан медицина академиясы» АҚ</b>	 <b>SOUTH KAZAKHSTAN MEDICAL ACADEMY</b> <b>АО «Южно-Казахстанская медицинская академия»</b>
<b>Кафедра «Морфологические дисциплины»</b>	<b>№81-11-2024</b>
<b>Методические рекомендации</b>	<b>Стр. 25 из 80</b>

году на заседании Общества естествоиспытателей г. Брно (Словакия). Эксперименты Менделя с Дарвином-7 были незнакомы. Ч. Дарвин в своей работе «влияние скрещивания и самооплодотворения», написанной в 1876 году, ссылается на работу Гофмана «проблемы вида и разнообразия», написанную в 1869 году, в которой автор имел пять ссылок на статью Менделя, но он не обращал внимания на ссылки Дарвина. Сказать, что современники не замечали опытов Менделя, было бы ошибочным мнением, поскольку с 1865 по 1900 год он ссылался на труд 6 раз, в том числе в Британской энциклопедии в 1881-1885 годах в статье «будан». Если честно, то можно сказать, что современники не понимали Менделя. Биология в те времена была не готова принять его игру. Однако он не был единственным или первым ученым, который проводил эксперименты по гибридизации растений того времени. Они работали в нескольких городах Европы, а также в Петербурге, немецкий ботаник И. Г. Кельрейтер (1773-1806), который открыл гибридную силу растения табака и тот же результат гибридизации реципиента. Английский Т. Э. Найт (1759-1838) позже отметил, что, как и в опытах, проведенных Менделем, путем проведения экспериментов с бобовым растением, реципрокные гибридизации дают тот же результат, что и признаки потомства от первого пары, - я не знаю, что ты хочешь сказать, - сказал он. Его соотечественник и Современник Дж. Госс (1822) обращал внимание на то, что при повторной гибридизации потомства со второго поколения они делятся на неразличимые по признакам и неразличимые по признакам. Французский исследователь О. Сажрэ (1763-1851) обратил внимание на то, что констант-признаки перераспределяются при гибридизации. О комбинативной изменчивости он писал в 1825 г.: "Нельзя не удивляться простоте способов, которыми природа использует для того, чтобы не формировать единобразия и получать различные признаки. Слияние и разъединение знаков-два свойства могут бесконечно изменять разнообразие, сочетаясь по-разному". Ни один ученый, вплоть до г. Менделя, не стремился вычислить полученные им данные с точки зрения соотношения классов поколений из разных паров. Главным достижением г. Менделя является то, что для проверки гипотезы наследственности дискретных факторов был разработан и применен метод гибридологического анализа 8. Закономерности явления наследственности, открытые Менделем, стали оцениваться только в 1900 году. В 1900 году Гуго Де Фриз провел исследования в Голландии, Карл Корренс в Германии, Эрих Чермах в Австрии, не связанных друг с другом, с различными формами, и снова обнаружил закономерности наследования признаков, обнаруженные Менделем, поэтому 1900 год считается годом рождения генетики. Открытие закономерностей наследования позволило продолжить работу по проверке наличия этих закономерностей как у растений, так и у других видов животных. В 1902 г. У. Бэтсон доказал это на примере наследственности формы рубрик кур, а в том же году А. Кюэн на примерах наследственности белого и серого окрасов домашней мыши. В 1909 году У. Бэтсон опубликовал в печати свою статью, содержащую сводный материал, о 100 признаках растений и примерно столько же признаков животных, с доказанными закономерностями наследственности, обнаруженную Менделем. В результате было установлено, что обнаруженные Менделем закономерности наследственности имеют универсальную и материальную основу. Менделевизм прочно вошел в науку. Перед тем, как законы Менделя снова открылись, возникла ядерная гипотеза наследственности, эта теория была доказана в 1889 году немецким исследователем Т. Бовери (1862-1915), который обнаружил, что в процессе гибридизации морских ежей предкам и самкам пронуклеусы имеют одинаковое значение. В эксперименте он заметил, что, хотя ядра ученого оплодотворяют поврежденные яйца, личинка развивается благодаря предкам-передуклесам, однако размеры личинок в 4 раза меньше, чем у нормальных. В своих экспериментах Т. Бовери использовал два вида морских ежей, различающихся скелетом личинок: *Echinus microtuberculatus* и *Sphaerchinus granularis*. При нормальном оплодотворении скелет личинок имеет промежуточную форму, а если безъядерный E. яйца *microtuberculatus* S. при оплодотворении сперматозоидом *granularis* полностью S.

<b>ОНТҮСТИК-ҚАЗАҚСТАН MEDISINA AKADEMIASY</b> <b>«Оңтүстік Қазақстан медицина академиясы» АҚ</b>	 <b>SOUTH KAZAKHSTAN MEDICAL ACADEMY</b> <b>АО «Южно-Казахстанская медицинская академия»</b>
<b>Кафедра «Морфологические дисциплины»</b>	<b>№81-11-2024</b>
<b>Методические рекомендации</b>	<b>Стр. 26 из 80</b>

строение скелета granularis повторялось, хотя форма была меньше нормальной, тем самым доказана роль ядра в процессе наследственности. До 9 хромосомной гипотезы остался только один шаг. Его озвучил У. Сэттон, обращая внимание на обнаруженные Менделем закономерности наследственности и то, что хромосомы очень параллельны. В 1903 году У. Сэттон поместил менделевские факторы в хромосомы только после того, как законы Менделя были снова открыты. Большой вклад в формирование понятия о феномене наследственности внесли мысли немецкого биолога А. Вайсмана о наследственности признаков, сформировавшихся в ходе онтогенеза, об автономности половых клеток, о том, что редукция числа хромосом в ходе мейоза является основой диплоидной устойчивости набора хромосом вида и комбинативной изменчивости. В начале XX века в 1901 г. голландский ученый Г. Де Фриз предложил теорию мутационной изменчивости, которая утверждала, что, согласно теории, наследственные свойства и признаки организмов не являются константами, они могут внезапно изменяться из-за мутации наследственных единиц. Г. Де Фриза мутационная теория была связана с теорией гетерогенеза русского ботаника С. И. Коржинского (1861-1900). Так, методология генетики сформировалась на основе гибридологического анализа, цитологического метода и мутационных процессов. Эти три метода, положившие начало классической генетике в изучении изменчивости с наследственностью, не утратили своей актуальности и по сей день, продолжают развиваться и пополняются другими новыми методами. Один из главных этапов в развитии генетики, *Drosophila melanogaster*, который стал новым объектом исследования генетики, связан с именем американского ученого, эмбриолога Томаса Ханта Моргана (1866-1945), который в результате своих экспериментов открыл хромосомную теорию наследственности, и его школой. Вместе со своими учениками А. Стерлевантом (1891-1970), К. Бриджесом (1889-1938), г. Меллером (1890-1967) в 20-х годах XX века он предложил первый вариант теории и теории генов о том, что гены расположены последовательно в хромосоме. Проблема генов была главной проблемой генетики. В этом направлении уже ведутся исследования. Следующие работы о наследственной изменчивости также связаны с советским ученым Николаем Ивановичем Вавиловым (1887-1943), который в 1920 г. открыл закон о 10-ти гомологичных рядах наследственной изменчивости. Этот закон собрал много данных о параллельности изменчивости близких родственников и видов и прочно связал систематику с генетикой. Тенденция к мутационной теории была дополнена научной новизной индукционного мутагенеза 1925 года. Советские микробиологи Г. А. Надсон и Г. С. Филлипов 1925 г. на грибок нижних конечностей наблюдалось мутационное воздействие радиоактивных лучей. В 1927 г. американский ученый Г. Меллер, экспериментируя с мухой дрозофилой, показал мутационное воздействие радиоактивных лучей, а следующий американский биолог Дж.Стадлер (1927) наблюдал то же явление и на растениях. Используя явление индукционного мутагенеза, советские ученые во главе с А. С. Серебровским (1892-1948) в 1929 г. впервые установили, что ген *Drosophila melanogaster* имеет сложную структуру. 1919 г. Ю. А. Филипченко (1882-1930) создал в Петроградском университете первую в СНГ кафедру генетики, а в 1920 г. организовал при ней лабораторию научно-исследовательских работ Петергофского Института естественных наук Петроградского университета. В 1929 г. он написал первый учебник «Генетика», который объединил ранее написанные книги «изменчивость и методы ее изучения», «наследственность». После смерти Ю. А. Филипченко вышла его книга "генетика мягкой пшеницы", которая стала первым методологическим трудом в генетическом анализе растений. 1921 г. академик Ю. А. Филипченко впервые организовал лабораторию при комитете естественнонаучных сил академии наук, которая впоследствии стала Институтом генетики. Возглавил этот институт Н. И. Вавилов после смерти Ю. А. Филипченко. В 1930 г. А. С. Серебровский организовал кафедру генетики в Московском университете. Здесь ученый сопровождал свои научно-исследовательские работы с животными преподавательской деятельностью. В 1948 г. закончил работу "генетический анализ",

<b>ОҢТҮСТИК-ҚАЗАҚСТАН MEDISINA АКАДЕМИЯСЫ</b> <b>«Оңтүстік Қазақстан медицина академиясы» АҚ</b>	 <b>SOUTH KAZAKHSTAN MEDICAL ACADEMY</b> <b>АО «Южно-Казахстанская медицинская академия»</b>
Кафедра «Морфологические дисциплины»	№81-11-2024
Методические рекомендации	Стр. 27 из 80

которая вышла в свет в 1970 г. 1932 г. В Ленинградском университете открыта кафедра генетики растений, которую возглавил Г. Д. Карпеченко (1899-1942). Этот ученый экспериментально показал, что геномы различных видов растений могут быть объединены. Тем самым был открыт еще один путь видеообразования в растениях. 11 одним из крупных научно-исследовательских центров в 20-30 - е годы XX века считался московский Институт экспериментальной биологии, созданный в 1916-1917 гг. Н.К.Кольцовым (1872-1940). Основные работы С. С. Четвериков (1880-1959) выполнял в этом же институте, в 1926 г. экспериментально показал влияние мутационных процессов на естественные популяции. В 40-е годы Дж. Бидл (родился в 1903 году) и Э. Тейтум (1909-1975) заложили основы биохимической генетики. Они обнаружили, что мутации *Neurospora crassa* в хлебном грибе блокируют различные стадии клеточного метаболизма, что означает, что гены контролируют биосинтез ферментов. 1944 г. американец о. Эвери, К. Мак-Леод, М. Мак Карти определил роль нуклеиновых кислот в трансформации признаков пневмококковых микроорганизмов. Они идентифицировали трансформирующие агенты с молекулой ДНК. Это было отражением того, что молекулярная генетика начала развиваться. Американский вирусолог Дж. Уотсон (родился в 1928 году) и английский физик Ф. Крик (родился в 1916 году), которые опубликовали структурную модель ДНК-полимера в 1953 году.

Цитогенетика (гр. cytos-клетка и генетика) - наука, изучающая закономерности наследственности и изменчивости на клеточном и субкультурном уровнях; специальная область цитологии и генетики.

Основным объектом исследования цитогенетики являются хромосомы в делящихся и неделимых клетках, их естественная морфология, структурная и химическая природа, функции и различные состояния.

Разделы цитогенетики:

- \* Цитогенетика растений;
- \* Цитогенетика животных;
- \* Цитогенетика человека.

Этот метод основан на исследовании хромосом под микроскопом. В нормальных условиях в клетках тела человека имеется 22 пары аутосом и одна пара половых хромосом. Тийо и А. Лев-Ван определил. Половые хромосомы имеют X и Y у мужчин и X у женщин. В генетике человека этот метод применяется в следующих случаях: 1. при выявлении хромосомных заболеваний. 2. при составлении карты хромосом. 3. при изучении мутационных процессов. При синдроме Тернера у мужчин с синдромом Клайнфельтера — у женщин 45 хромосом (44 + X), а при синдроме трисомии X-47 хромосом (44 + XXX). При синдроме Дауна хромосомы 21 хп имеют три (трисомия), а общее количество хромосом составляет 47 (47 хп или 47 ХП). Цитогенетика в начале 20 в. после открытия законов Менделя, т. е. цитола. с точки зрения необходимости доказывания. На этом этапе о морфологии хромосом и их роли в процессах мейоза, митоза доказали многие исследователи (русские ученые И. Д. Чистяков, 1872; П. И. Перемежко, 1878; немецкие ученые Э. Страсбургер, 1875; В. Флемминг, 1882; т. Бовери, О. Гертвиг, 1884). Развитию цитогенетики как отдельной науки способствовали научные труды российского ученого Г. А. Левитского “материальная основа наследственности” (1924) и немецкого ученого К. Белары “цитологические основы наследственности” (1934). С помощью науки цитогенетики можно проследить закономерности разведения, независимой наследственности, сочетания генов и кроссинговерных процессов цитол. доказательства выявлены.

С помощью методов цитогенетики стали известны структуры хромосом растений, животных и человека в процессах мейоза и митоза, их количество. Природа хромосомных заболеваний у человека также была определена и описана методами этой цитогенетики. Применение цитогенетики в электронной микроскопии, методах радиоактивного изотопирования,

<p>ОНТҮСТИК-ҚАЗАҚСТАН MEDISINA AKADEMIASY</p> <p>«Оңтүстік Қазақстан медицина академиясы» АҚ</p>	<p>SOUTH KAZAKHSTAN MEDICAL ACADEMY АО «Южно-Казахстанская медицинская академия»</p>
<p>Кафедра «Морфологические дисциплины»</p>	<p>№81-11-2024</p>
<p>Методические рекомендации</p>	<p>Стр. 28 из 80</p>

микрофотометрии позволило изучить структуру хромосомы и функции хромосомы в процессах репликации, транскрипции и трансляции.

С 70-х годов 20 века наука Цитогенетика изучает строение и функции хромосом. начал изучать на уровне. Результаты науки цитогенетики помогают понять эволюцию кариотипов различных организмов Некоторые цитогенетические проблемы в Казахстане начали изучаться в 30-е годы 20 века. Были выведены моносомные линии нескольких сортов яровой пшеницы; выявлены семенные и специфические особенности хромосомы клетки животного; систематически изучаются наследственные заболевания, вызванные отклонениями в количестве хромосом; дана характеристика чувствительности опухоли к излучению, изменениям в ней, а также явлениям в хромосоме токсической опухолевой клетки.

Научно-исследовательский институт общей генетики и цитологии, Институт физиологии, генетики и биоинженерии растений и др.- зерт. учреждения, биологический факультет казну Молекулярная генетика-изучает молекулярную основу изменчивых и наследственных свойств организмов.

Молекулярная генетика возникла в 40-50-е годы XX века в результате использования достижений физико-химических наук при решении генетических задач. Основными достижениями молекулярной генетики являются определение химической структуры гена (1953), анализ использования наследственной информации организма и методов ее записи, изучение методов генной инженерии

Молекулярная биология,

Медицинская генетика.

**Закрепление новой темы:** 20мин.

**5.5. Наглядные пособия:** мультимедийный проектор (презентация).

**5.6. Основная литература:**

1.Медициналық генетика : мед. училищелер мен колледждерге арналған оқулық = Медицинская генетика : учебник для мед. училищ и колледжей / ред. Н. П. Бочков; қазақ тіліне ауд. Б. Н. Дюсенбекова. - М. : ГЭОТАР - Медиа, 2015

2. Пехов, А. П. Биология. Медицинская биология, генетика и паразитология [Текст] : учебник для вузов / А. П. Пехов. - М. : ГЭОТАР - Медиа, 2012. - 656 с.

3. Акуленко, Л. В. Биология медициналық генетика негіздерімен [Текст] : мед. училищелер мен колледждерге арналған оқулық / Л. В. Акуленко, И. В. Угаров ; қазақ тіліне ауд. Қ. А. Естемесова. - М. : ГЭОТАР - Медиа, 2016. - 416 бет с

4. Бурунбетова, Қ. Қ. Генетика негіздері [Мәтін] : оқулық / Қ. Қ. Бурунбетова ; ҚР БФМ. - Алматы : Дәүір, 2013. - 264 бет. с.

5. Қоштаева С.Қ., Шынпейсова Г.П., Исмаилова А.А. Молекулалық биология, медициналық генетика. Оқу құралы. , 2019

6. Қазымбет, П. Медициналық және биологиялық терминдердің түсіндірме сөздігі. Т. 1 [Мәтін] : сөздік / П. Қазымбет, Даленов, А. Жақанов. - Астана : ЖШС "Медициналық Радиобиология Ғылыми Орталығы" ; Алматы : Эверо, 2014. - 220 бет. С

7. Ньюссбаум, Р. Л. Медициналық генетика [Текст] : оқу құралы / Р. Л. Ньюссбаум, Р. Р. Мак-Иннес, X. Ф. Виллард; орыс тіліндегі ред. Н. П. Бочков ; Қазақ тіліне ауд. А. А. Төребеков. - М. : ГЭОТАР - Медиа, 2014. - 528 бет. +эл. опт. диск (CD-ROM)

8. Бегімқұл Б.Генетика. Практикум.Издательство "Фолиант",2011

**Интернет-ресурс:**

1. Ивлева, Л.П. Молекулярная биология: Электронный учебник. - Караганда: КарГТУ, 2015.  
<http://rmebrk.kz/>

2. Молекулярная биология клетки : В 3- томах: Пер. с англ.. Т. 1 / Б. Альбертс, Д. Брей, Дж. Льюис, М. Рэффи, К. Роберте, Дж. Д. Уотсон. - М.-Ижевск: НИЦ "Регулярная и хаотическая динамика", Ин-т компьютерных исследований, 2013. - 808 с. <http://rmebrk.kz/>

<b>ОҢТҮСТИК-ҚАЗАҚСТАН MEDISINA AKADEMIASY</b> <b>«Оңтүстік Қазақстан медицина академиясы» АҚ</b>	 <b>SOUTH KAZAKHSTAN MEDICAL ACADEMY</b> <b>АО «Южно-Казахстанская медицинская академия»</b>
Кафедра «Морфологические дисциплины»	№81-11-2024
Методические рекомендации	Стр. 29 из 80

3. Здоровье и генофонд нации в современном мире. Превентивная профилактика [Текст] : межд. научно-прак. конференция "Современные аспекты медицины и фармации: образование, наука и практика" посв. 40-летию со дня образования ЮКМА 11-12 октября 2019г. / Ю. М. Мусаев, Ж. К. Жумабеков [и др.] // Вестник ЮКМА = ОКМА хабаршысы. - 2019. - Т.1, №3(87). - С. 47-49. ГРНТИ 76.03.39  
<https://lib.ukma.kz/ru/>

4. Рубан, Э. Д. Генетика человека с основами медицинской генетики : учебник / Э. Д. Рубан. — Ростов-на-Дону : Феникс, 2024. — 319 с. — ISBN 978-5-222-35268-7. — Текст : электронный // Цифровой образовательный ресурс IPR SMART : [сайт]. — URL: <https://www.iprbookshop.ru/137101.html>

5. Никитина, Е. А. Генетика пола человека : учебное пособие / Е. А. Никитина, А. Ф. Сайфитдинова, Т. Г. Зачепило. — Санкт-Петербург : Издательство РГПУ им. А. И. Герцена, 2022. — 140 с. — ISBN 978-5-8064-3235-4. — Текст : электронный // Цифровой образовательный ресурс IPR SMART : [сайт]. — URL: <https://www.iprbookshop.ru/131697.html>

6. Костерин, О. Э. Основы генетики : учебник / О. Э. Костерин. — 2-е изд. — Новосибирск : Новосибирский государственный технический университет имени Н.Э. Баумана, 2021. — 146 с. — ISBN 978-5-7038-5430-3. — Текст : электронный // Цифровой образовательный ресурс IPR SMART : [сайт]. — URL: <https://www.iprbookshop.ru/128138.html>

7. Аксенов, П. А. Генетика : учебно-методическое пособие / П. А. Аксенов, В. А. Брынцев, Т. Г. Махрова. — Москва : Московский государственный технический университет имени Н.Э. Баумана, 2021. — 146 с. — ISBN 978-5-7038-5430-3. — Текст : электронный // Цифровой образовательный ресурс IPR SMART : [сайт]. — URL: <https://www.iprbookshop.ru/123690.html>

8. Генетика : учебное пособие / М. Н. Ситников, З. И. Боготова, М. М. Биттуева [и др.]. — Нальчик : Кабардино-Балкарский государственный университет им. Х.М. Бербекова, 2019. — 119 с. — Текст : электронный // Цифровой образовательный ресурс IPR SMART : [сайт]. — URL: <https://www.iprbookshop.ru/110223.html>

9. Антипов, В. Е. Сборник задач по медицинской генетике с решениями / В. Е. Антипов. — Самара : РЕАВИЗ, 2012. — 112 с. — Текст : электронный // Цифровой образовательный ресурс IPR SMART : [сайт]. — URL: <https://www.iprbookshop.ru/18429.html>

**Подведение итогов урока: 20мин.**

### **5.7. Контрольные вопросы (обратная связь)**

1. Геном. Ген.

2. Классификация генов.

## **№ 6 Занятие**

**5.1. Тема:** Основы медицинской генетики. Генные и хромосомные заболевания.

**Количество часов:** 3ч. 135мин.

**5.2. Цель:** Рассказать о мутациях. Объяснить о наследственных болезнях.

**5.3. Задачи обучения:** Знать о ошибках в генах и как происходит мутация в хромосомах.

**Организационный период:** 5 мин.

Проверка посещаемости занятий обучающимися.

Проверка готовности обучающихся к занятиям.

**Проверка знаний обучающихся по пройденной теме:** 50 мин.

**Объяснение нового урока:** 40 мин.

**5.4. Тезис лекции:** Медицинская генетика-наука о наследственных заболеваниях, их защите, их выявлении и лечении, одна из областей генетики. Большое влияние на развитие медицинской генетики оказывают научные открытия, сделанные молекулярной генетикой. Основная проблема молекулярной генетики современности-выявление молекулярной основы наследственности и

<b>ОҢТҮСТИК-ҚАЗАҚСТАН MEDISINA AKADEMIASY</b> <b>«Оңтүстік Қазақстан медицина академиясы» АҚ</b>	 <b>SKMA</b> <small>-1979-</small>	<b>SOUTH KAZAKHSTAN MEDICAL ACADEMY</b> <b>АО «Южно-Казахстанская медицинская академия»</b>
Кафедра «Морфологические дисциплины»		№81-11-2024
Методические рекомендации		Стр. 30 из 80

изучение ее механизма. Это определяет жизнедеятельность клеток и порядок биологического подчинения организмов в живой системе на всех уровнях. На сегодняшний день существует более 1 тыс. наследственных заболеваний, из которых более 400 вызваны только одной мутацией гена. В среднем менее 5% новорожденных напрямую зависят от их генетического материала. Генная терапия проводится в сочетании с коррекцией дефекта в соматической или плодной (стадии первичного развития) клетке больного человека. Но сложность такого лечения заключается в том, что ген тесно связан с механизмом доставки, то есть ген должен быть правильно доставлен в нужную клетку, улучшена работоспособность организма и ему не должно быть никаких рисков. В настоящее время генная терапия часто используется при лечении лиц, предрасположенных к наследственным заболеваниям, инфекционных, других заболеваний. Например, меланома, гемофилия, анемия, гиперхолестеринемия, болезнь Паркинсона, мышечная дистрофия Дюшени, атеросклероз. В перспективе предполагается применение достижений молекулярной генетики для лечения не только наследственных заболеваний, но и заболеваний раком и хронической вирусной инфекцией. Например, в этот день при лечении меланомы используют лимфоцит, так как введение лимфоцитов в пораженный орган — дает хорошие результаты. Исследования в области медицинской генетики в Казахстане начинаются с начала 20 века. Сейчас медицинской генетикой занимаются научно-исследовательский центр охраны здоровья матери и ребенка, КазНМУ, Акмолинская, Семипалатинская, Карагандинская, Западно-Казахстанская медицинские академии, общая генетика и цитология, Казахский научно-исследовательский институт онкологии и радиологии и другие учреждения.

#### Наследственные заболевания

Наследственные заболевания-заболевания, передаваемые от родителей потомству. Наследственные заболевания формируются за счет изменения генетического материала под влиянием генных, хромосомных и геномных мутаций. Наследственные заболевания по генетической классификации:

моногенные;

хромосомный;

делят на мультифакторные (полигенные).

Моногенные заболевания возникают из-за мутации структурных генов, в которых записана генетическая информация. Так как передача этих болезней потомству происходит по законам наследственности г. Менделя, Менделем называют наследственное заболевание. Моногенный тип аутосом.- доминантные (арахидактилия, брахиодактилия, полидактилия и др.), аутосомные.- рецессивный (чаще встречается среди лиц, вступивших в брак с двумя, а иногда и тремя двоюродными братьями; агаммаглобулинемия, алkaptonурия и др. заболевания) и в сочетании с половыми Х - и У-хромосомами (в зависимости от гена болеет самец, а болезнь переносится самкой; гемофилия и др.) наследственные заболевания. Хромосомные заболевания формируются из-за геномных (изменение числа хромосом) и хромосомных (изменение строения хромосом) мутаций. Среди наиболее распространенных хромосомных заболеваний-трисомии. В этот момент в одной из пар хромосом образуется дополнительная 3-хромосома. Например, аутосом при болезни Дауна. При наличии трисомии по паре 21, при синдроме Патау в паре 13, При синдроме Эдварса в паре 18. Из – за нарушения мейозного деления в гаметогенезе у женщин отсутствует одна из половых Х-хромосом, синдром Шерешевского – Тернера, а при избытке одной хромосомы-трипло-Х (у мужчин-клайнфельтер) приводит к формированию синдрома. Хромосом младенцев при вынашивании ребенка у женщин старше 35 лет. при заболевании риск рождения выше.

Мультифакторные заболевания возникают в результате мутации и взаимодействия нескольких генов, при увеличении адаптации к заболеванию и вследствие воздействия факторов окружающей среды.

<b>ОҢТҮСТІК-ҚАЗАҚСТАН MEDISINA АКАДЕМИЯСЫ</b> <b>«Оңтүстік Қазақстан медицина академиясы» АҚ</b>	 <b>SOUTH KAZAKHSTAN MEDICAL ACADEMY</b> <b>АО «Южно-Казахстанская медицинская академия»</b>
Кафедра «Морфологические дисциплины»	№81-11-2024
Методические рекомендации	Стр. 31 из 80

К таким заболеваниям относятся:

подагра;  
сахарный диабет;  
гипертония;  
язвенная болезнь желудка и кишечника;  
атеросклероз;  
ишемическая болезнь сердца и др.

Причина возникновения данного вида наследственных заболеваний еще не до конца установлена. Клиническая классификация наследственных заболеваний проводится по органам и системам, подверженным патологическим изменениям. Например, классифицируются как наследственные заболевания нервной и эндокринной систем, системы кровообращения, печени, почек, кожи и др. органов. В республике диагностикой, лечением наследственных заболеваний занимаются клиники и больницы неврологии, терапии, хирургии.

Медицинская генетика и профилактика и лечение некоторых наследственных заболеваний. Медицинская генетика изучает различные наследственные заболевания, происходящие у человека, способы их диагностики и лечения. По данным Всемирной статистики, около 7-8% рождающихся детей страдают различными наследственными заболеваниями. Поэтому всестороннее изучение этих заболеваний, их профилактика и лечение являются основной проблемой общей генетики человека, в том числе медицинской генетики. Следующая важная проблема, которая будет изучена в этой области генетики, - это изучение того, какие факторы вызывают наследственные изменения в человеке и как принять меры к ним, чтобы спасти человечество от многих серьезных последствий. На основе медицинской генетики было выявлено несколько наследственных заболеваний, связанных с изменением хромосом. Они называются хромосомными упирьами. К таким заболеваниям относятся болезни Клайнфельтера, Шершевского-Тернера, Дауна и др. Болезнь Клайнфельтера болеют только мужчины. Его признак: половые железы не созревают должным образом, а конечности чрезмерно длинные, не прилегают к телу. Причина этого заболевания связана с избыточным присоединением одного X к половой хромосоме. Общий диплоидный набор хромосом больного человека-47, половая хромосома-XXY. Всемирная перепись показала, что двое из 1000 мальчиков страдают этим заболеванием.

Болезнь Шершевского-Тернера встречается у женщин. Здесь половое созревание замедляется, поэтому становится бесплодным, и наступает период половозрелости. Умственно отсталый, раздражительный, с низкой работоспособностью. Диплоидный набор хромосом болезни-45, половая хромосома одна-XO. Всемирная перепись показала, что четверо из 1000 девочек страдают этим заболеванием. В результате проведенных исследований было установлено, что оба эти заболевания обусловлены неправильным расщеплением половых хромосом в процессе развития гамет. Точно так же заболевание трисомии встречается среди женщин из-за избыточного соединения X-хромосомы. Генитальная хромосома — XXX, а общее количество хромосом-47. заболевание называют "гигантской женщиной". Симптомы заболевания: половое созревание замедляется, умственная отсталость. В связи с присоединением избыточной Y-хромосомы возникает заболевание, при котором половые хромосомы являются XYU. Его называют "гигантским мужчиной". Это признак заболевания: у человека чрезмерно высокий рост, он слаб, имеется большой дефект в развитии нервной системы. Точно так же некоторые хромосомные заболевания происходят из-за неправильного расщепления аутосом. Например, признак болезни Дауна: у человека низкий, низкий рост, круглое лицо, глаза прищурены и расположены близко друг к другу, а маленький рот постоянно полуоткрыт. Это заболевание связано с тем, что 21-я хромосома имеет не две, а три. Тогда все клетки такого ребенка имеют 47 хромосом вместо 46 хромосом. Наследственные заболевания-заболевания,

<b>ОҢТҮСТИК-ҚАЗАҚСТАН MEDISINA AKADEMIASY</b> <b>«Оңтүстік Қазақстан медицина академиясы» АҚ</b>	 <b>SKMA</b> <small>-1979-</small>	<b>SOUTH KAZAKHSTAN MEDICAL ACADEMY</b> <b>АО «Южно-Казахстанская медицинская академия»</b>
Кафедра «Морфологические дисциплины»		№81-11-2024
Методические рекомендации		Стр. 32 из 80

передаваемые от родителей потомству. Наследственные заболевания формируются за счет изменения генетического материала под влиянием генных, хромосомных и геномных мутаций. Наследственные заболевания по генетической классификации:

- моногенные;
- хромосомные;
- мультифакторные (полигенные).

Согласно современным научным данным, 5 процентов рожденных детей рождаются с различными генетическими изменениями, а около 0,5 процента из них имеют хромосомные заболевания у детей. На сегодняшний день описано около 700 хромосомных аберраций (расстройств), из которых около 100 приводят к умственной отсталости людей, нарушению развития их тел, развитию хромосомных заболеваний различных типов. Основной клинической характеристикой хромосомных заболеваний людей можно назвать врожденные пороки развития, умственную отсталость, бесплодие в результате нарушения полового развития, то есть неспособность оставить потомство, самопроизвольный аборт и т.д.

Хромосомные заболевания-наследственные заболевания, характеризующиеся изменением структуры или числа хромосом. Все они имеют одну причину-это хромосомные или геномные мутации. Особенностью хромосомных заболеваний от других наследственных болезней является то, что они наследуются иным образом, чем законы г. Менделя. Хромосомные заболевания могут формироваться либо из-за мутаций, возникших в гаметах родителей, либо из-за мутаций, возникших на ранних стадиях развития плода. Мутации, возникающие в гаметах, приводят к развитию полной формы этого заболевания, а мутации, возникающие в половых клетках, - смешанной (мозаичной) формы. В то время как некоторые клетки организма смешанной формы имеют нормальный кариотип, некоторые обнаруживают нарушенный кариотип. Общее количество хромосомных аномалий, присутствующих в гаметах людей, составляет около 750, а 700 из них приходится на долю нарушений структуры хромосом (аберрации). Механизмы возникновения хромосомных заболеваний. Основная причина возникновения многих хромосомных заболеваний-исторически, эволюционно сформированная система — изменение кариотипа, т. е. числа хромосом или нарушение структуры хромосом. Колебания хромосомных чисел организма обусловлены неправильным делением клетки либо неразделением хромосом в клеточном делении под влиянием различных мутагенных факторов. Это приводит либо к кратному увеличению числа хромосом (полисомия — 3п, 4п, 5п и т.д.), Либо к уменьшению нормального кариотипа на одну или несколько хромосом (анеуплоидия) — моносомия 2П-1; трисомия 2п+1. Формы полной триплоидии (3п) и тетраплоидии (4п) наблюдались у людей только у абортированных, которые умирали внезапно, от озноба, т. е. полиплоидные сперматозоиды умирали на ранних стадиях развития, не рождаясь живыми. У растений полиплоидия (3п, 4п, 5п) формирует ценные качества — жизнеспособность, продуктивность и т. д. Поэтому полиплоидные формы широко культивируются селекционерами для получения новых сортов культурных растений.

Анеуплоидия-аутосомная или половая может быть вызвана колебаниями чисел хромосом. При изменении числа половых хромосом каждая дополнительная Xхромосома находится в состоянии очень плотно скрученного гетерохроматина, и ее гены неактивны. Однако дополнительные Xхромосомы в гетерохроматиновом состоянии практически полностью инертны. Они влияют на клетки, клеточный метаболизм и развитие организма. Гетерохроматизированные дополнительные Xхромосомы могут содержать полигены, определяющие количественные признаки. Самки с 1-12 парами крупных хромосомных аномалий обычно умирают очень рано, то есть становятся вялыми. Трисомии из 13-18 пар хромосом (13+, 18+) становятся полулетальными (сублетальными), и дети либо мертворождаются, либо умирают уже в детстве. Аномалии половых хромосом (ХО, XXV, XXXV и т. д.) и некоторых аутосомных трисомий (13+, 18+, 21+) жизнеспособность может быть в значительной степени. Из примерно 100 описанных в настоящее

<b>ОНТҮСТИК-ҚАЗАҚСТАН MEDISINA АКАДЕМИЯСЫ</b> <b>«Оңтүстік Қазақстан медицина академиясы» АҚ</b>	 <b>SOUTH KAZAKHSTAN MEDICAL ACADEMY</b> <b>АО «Южно-Казахстанская медицинская академия»</b>
<b>Кафедра «Морфологические дисциплины»</b>	<b>№81-11-2024</b>
<b>Методические рекомендации</b>	<b>Стр. 33 из 80</b>

время хромосомных заболеваний 95 в основном характерны для 5 хромосомных форм аномалий: 13, 18, 21 хромосомные трисомии, синдром Шерешевского—Тернера (45, XO), синдром Клайнфельтера (47, XXV).

Под синдромом мы подразумеваем одновременное появление у одного человека нескольких симптомов заболевания, не относящихся к конкретному заболеванию. Синдром Дауна-полный генетический материал в 21-парах хромосом

хромосомная патология, характеризующаяся наличием дополнительных копий (за счет трисомии) или частично (за счет транслокации). Впервые эта болезнь была описана Джоном Лэнгдоном Дауном в 1855 году, но ее причины были обнаружены Жером Леженом 100 лет спустя в 1958 году. Синдром Дауна выявляется у обезьян и мышей, кроме человека. Трисомия-наличие трех гомологичных хромосом вместо пары хромосом в нормальных условиях. Дети с синдромом Дауна чаще всего рожают женщины преклонного возраста. Точная причина этого неизвестна, но есть предположение, что возраст яйцеклеток матери зависит от возраста. Трисомия возникает из-за разрыва хромосом во время мейоза. Когда гаметы противоположного пола соединяются друг с другом, у эмбриона образуется 47 хромосом вместо обычных 46 хромосом. Трисомия 21-хромосомы является причиной синдрома Дауна в 95 % случаев. В 88% случаев трисомия возникает по причине неразделимости материнских гамет, а в 8% случаев-по причине неразделимости материнских гамет. Мозаицизм трисомия возникает из-за разрыва хромосом во время образования половых клеток (гамет) родителей, поэтому все клетки детского организма имеют эту аномалию. А мозаицизм возникает в половых клетках на ранних стадиях развития, в связи с чем изменяется кариотип только клеток некоторых тканей и органов. Такой вариант развития синдрома Дауна называется "синдром мозаичного Дауна" (46, XX/47, XX, 21). Течение такого варианта синдрома Дауна протекает легче (по масштабу измененных тканей), но пренатальная диагностика вызывает трудности. Транслокации Робертсона дополнительный материал в 21-хромосоме, приводящий к синдрому Дауна, может быть вызван транслокацией Робертсона в кариотипе одного из родителей. При этом длинное плечо хромосомы 21 прикрепляется к плечу другой хромосомы (чаще 14- [45, XX, дер (14; 21) (q10; q10)]). Кариотип человека с транслокацией Робертсона соответствует нормальному. При размножении нормальный мейоз склонен к 21-хромосомной трисомии. Транслокация, приводящая к синдрому Дауна, называется семейным синдромом Дауна. В развитии этого синдрома Дауна играет роль не женский возраст, а оба родителя. Такой вариант синдрома Дауна встречается в 2-3% случаев. В 91% случаев встречается наследственный вариант заболевания-полная трисомия 21-й хромосомы по причине неразделения хромосомы при мейозе. В 5% случаев встречается мозаицизм. В остальных случаях развивается спорадическая или наследственная транслокация 21-хромосомы. Фенотип больных определяется трисомией 21q22. Риск рождения ребенка с синдромом повторного Дауна у родителей составляет 1 %. К основным фенотипическим признакам данного заболевания можно отнести; голова невысокая, череп плоский, череп небольшой трахицефальный, эпикантный, глаза выпуклые, нос плоский, широкий. У них наблюдаются нарушения работы сердечно-сосудистой системы, а также нарушения функций всех желез внутренней секреции. Дерматоглифика-характеризуется наличием глубоких седалищных линий на ладонях и только 1 линии вместо 2-образной линии сгиба на стекле.

Синдром Эдвардса (18+). Синдром Эдвардса-трисомия 18. хромосомная формула (47,XX+18) или (47, Хю+18). Определены 3 формы: трисомная (чаще), транслокационная (очень редко), мозаичная. Трисомии с цитогенетическими различиями не имеют различий в клинической картине. Частота синдрома составляет 1: 5000-7000 детей младшего возраста. Соотношение мальчиков и девочек равно 1:3. У девочек уровень заболеваемости выше, чем у мальчиков, объяснений пока нет. Маленькие дети с синдромом Эдвардса (90%) умирают. Причины-асфиксия, пневмония, кишечная непроходимость, сердечно-сосудистая недостаточность.

<b>ОНТҮСТИК-ҚАЗАҚСТАН MEDISINA АКАДЕМИЯСЫ</b> <b>«Оңтүстік Қазақстан медицина академиясы» АҚ</b>	 <b>SOUTH KAZAKHSTAN MEDICAL ACADEMY</b> <b>АО «Южно-Казахстанская медицинская академия»</b>
<b>Кафедра «Морфологические дисциплины»</b>	<b>№81-11-2024</b>
<b>Методические рекомендации</b>	<b>Стр. 34 из 80</b>

Клинико-патологоанатомическая дифференциальная диагностика синдрома Эдварда очень сложна. Во всех случаях проводятся цитогенетические исследования. Болезнь была обнаружена Эдвардсом в 1960 году. Женщины болеют этим заболеванием чаще, чем мужчины. Это говорит о том, что мальчики часто умирают во время эмбрионального развития или в первые недели жизни. Основными характеристиками этого заболевания являются младенцы очень легкие по весу, имеют небольшой рост, подбородок плоский, челюсти слабо развиты, череп маленький, уши маленькие и расположены они в основании черепа, клювы выступающие. Развиты Птоз, экзофтальм, эпикант, выражена туготяжесть органов натяжения, такие как помутнение роговицы глаз, семя диска зрительного нерва. Пальцы рук становятся очень длинными или очень короткими, а 2-5 пальцев расположены необычно. Меняется форма лап. Отмечается туготяжесть сердечно-сосудистой системы, почек. Было замечено, что дети, достигшие совершенноматURITY, умственно отсталые. Синдром Эдвардса может быть выявлен накануне, когда ребенок родился, с помощью небольшого количества спутника ребенка (плаценты) и наличия единственной пупочной артерии.

Синдром Патау (13+). Синдром Патау-трисомия 13. хромосомная формула (47, XX+13) или (47, XЮ+13). Чаще всего у новорожденных детей с частотой 1:6000. Соотношение полов при синдроме Патау близко к 1:1. Различают 3 формы: трисомную (75 %), транслокационную (20%), мозаичную (5%). Что касается синдрома Патау, то все системы подвержены нарушениям. Особенно ЦНС. Чаще всего маленькие дети умирают не раньше 1 сеанса после рождения. Некоторые пациенты живут много лет. Лечебная помощь при синдроме Патау к детям при неспецифических врожденных пороках развития применяются операции, общие лечебные мероприятия, меры профилактики инфекционных заболеваний. В 1961 году Патау и его коллеги описали это заболевание, обнаружив, что при изучении кариотипа ребенка с очень ограниченными возможностями у него в группе D имеется избыток 1 хромосомы. Клинические особенности этого синдрома заключаются в том, что дети имеют легкий вес, короткие рост и рождаются без достаточного количества дней. Точно так же к специфическим признакам этого синдрома можно отнести разрывы мягкого и твердого неба, очень маленькие глазки — микрофталмические боли различной степени выраженности. У них наблюдается врожденная катаректа, ангиома лица, полидактилия, синдактилия и изменения стоп. Нарушаются функции сердца, почек. У девочек наблюдается вывих матки, у мальчиков — изменения мошонки. Встречаются Гипотония и гипертония, умственная отсталость, аномалии толстой кишки, дополнительная селезенка.

Синдром Клайнфельтера (XXY, XXXY, XXXXY, XXX Y, XYY).

Синдром Клайнфельтера. (47, XXYO) половые хромосомы полисомны, не менее 2 хромосом. Они типичны, имеют клиническую природу 1: 500-750 новорожденных мальчиков. Наличие хромосомы у определяет образование мужского пола. Синдром дисомии возникает у новорожденных мальчиков с частотой 1:1000 хромосома у (47, XYK). Синдром Клайнфельтера встречается у мужчин и характеризуется наличием дополнительной половой хромосомы X (XXY, XXXY и др.). Его средняя частота равна 1: 500. К основной характеристике данного синдрома можно отнести: очень высокий рост, узкие плечи, широкие ягодицы, тип астеника или петуха (раскроенного человека) с слабо развитой мускулатурой. На щеках и подмышках имеются незначительные, очень редкие волоски, а волоски промежности похожи на женские; их сперматозоиды бесплодны без семенного (атрофия), сперматогенеза. Умственно отсталый, очень доверчивый, настроение быстро меняется, становится лихорадочным. Дерматографика людей, страдающих синдромом Клайнфельтера, изменена — в узоре пальцев рук часто встречаются дуги, уменьшается количество граней - (гребень).

Синдром Шершевского-Тернера (ХO) является единственной формой моносомии живорожденных. Половые формы хромосомных аномалий во всех клетках истинной моносомии

<b>ОҢТҮСТИК-ҚАЗАҚСТАН MEDISINA AKADEMIASY</b> <b>«Оңтүстік Қазақстан медицина академиясы» АҚ</b>	 <b>SOUTH KAZAKHSTAN MEDICAL ACADEMY</b> <b>АО «Южно-Казахстанская медицинская академия»</b>
Кафедра «Морфологические дисциплины»	№81-11-2024
Методические рекомендации	Стр. 35 из 80

(45,X) имеют длинную или короткоплечую X-хромосому [46,X,Xp -; 46,X,Xq -], изохромосому [46,X,i(Xq); 46,X, i(Xq)], кольцевую хромосому [46, X, R (X)], встречаются различные мозаичные варианты. Синдром у пациента 50%, простая полная моносомия (45, X). Различные мозаики (30-40%) являются редкими вариантами делеции, изохромосом, кольцевой хромосомой. Этот синдром был обнаружен и описан Н.А. Шерешевским в 1925 году и Тернером в 1938 году. Его средняя частота равна 1: 3000 и только в айедзере, особенно среди низкорослых девочек, часто наблюдается. Синдром Шерешевского-Тернера наиболее выражен у новорожденных девочек, так как моносомия X (ХО) нарушает развитие некоторых органов и тканей в матке, дети рождаются с несколькими аномалиями, то есть имеют очень легкий вес, короткие рост, лимфоидные опухоли на лапах и руках, гипоплазию (неполное созревание) ногтей. Отмечаются врожденные пороки сердца, аорта (аорта),сужение прививочной артерии (стеноз, коарктация), развивается эпикант, волосы короткие, шея короткая и густая. Аномалии развития скелета, изменения грудной клетки, укорочение 4-5 пальцев также являются характерными признаками этого заболевания. Из-за невысокого роста, ноги тоже короткие, лица более длинные, наблюдается диспропорция в строении тела. Плечи широкие, ягодицы узкие, по внешнему строению похожи на мужские. При заболеваниях не развиваются внутренние и наружные половые органы, отсутствуют последние половые признаки — молочные железы, волоски на подмышках, над промежностью. Они становятся бесплодными, так как половые железы не развиты. У женщин, страдающих этим заболеванием, генитальный хроматин не встречается, их кариотип равен 45 (ХО). Точно так же могут наблюдаться другие аномалии X-хромосомы, такие как делеции длинного или короткого плеча, транслокация двух X-хромосом, кольцевая X-хромосома и т. д.

Синдром» кошачья мяулау " (делекция 5р). То, что этот синдром связан с делецией короткого плеча хромосомы, было доказано Германом в 1965 году. Его частота полностью не определена. Однако в последнее время этот синдром становится все более распространенным. Его клиническая характеристика заключается в том, что у детей с этим заболеванием характерен тембр звука, кот «мяукает» и находится в плачевном состоянии. Точно так же у них будет слабоумие, плохое физическое развитие. По мере роста эти симптомы могут исчезнуть. Основные фенотипические признаки-лицо округлое, развито эпикантное, ярко выражена микроцефалия и пороки сердца.

Таким образом, хромосомные заболевания могут наблюдаться в любом возрасте и делятся дольше. Большинство появляется после рождения. В последние годы ухудшение условий окружающей среды привело к росту патологий воздействия негативных факторов внешней среды на организм человека. Социальное последствие хромосомных заболеваний – увеличение числа инвалидов среди больных людей и характеризуется очень высоким уровнем экономических, духовных расходов на их содержание.

Следующая важная проблема, которая будет изучена в этой области генетики, - это изучение того, какие факторы вызывают наследственные изменения в человеке и как принять меры к ним, чтобы спасти человечество от многих серьезных последствий. Следующим важным направлением повышения уровня человеческого потенциала является повышение доступности и качества медицинских услуг, продвижение здорового образа жизни.

**Закрепление новой темы:** 20мин.

**5.5. Наглядные пособия:** мультимедийный проектор (презентация).

**5.6. Основная литература:**

1. Медициналық генетика : мед. училищелер мен колледждерге арналған оқулық = Медицинская генетика : учебник для мед. училищ и колледжей / ред. Н. П. Бочков; қазақ тіліне ауд. Б. Н. Дюсенбекова. - М. : ГЭОТАР - Медиа, 2015

2. Пехов, А. П. Биология. Медицинская биология, генетика и паразитология [Текст] : учебник для вузов / А. П. Пехов. - М. : ГЭОТАР - Медиа, 2012. - 656 с.
  3. Акуленко, Л. В. Биология медициналық генетика негіздерімен [Текст] : мед. училищелер мен колледждерге арналған оқулық / Л. В. Акуленко, И. В. Угаров ; қазақ тіліне ауд. К. А. Естемесова. - М. : ГЭОТАР - Медиа, 2016. - 416 бет с
  4. Бурунбетова, К. К. Генетика негіздері [Мәтін] : оқулық / К. К. Бурунбетова ; ҚР БФМ. - Алматы : Дәуір, 2013. - 264 бет. с.
  5. Қоштаева С.К., Шынпейсова Г.П., Исмаилова А.А. Молекулалық биология, медициналық генетика. Оқу құралы. , 2019
  6. Қазымбет, П. Медициналық және биологиялық терминдердің түсіндірме сөздігі. Т. 1 [Мәтін] : сөздік / П. Қазымбет, Даценов, А. Жаканов. - Астана : ЖШС "Медициналық Радиобиология Ғылыми Орталығы" ; Алматы : Эверо, 2014. - 220 бет. С
  7. Ньюссбаум, Р. Л. Медициналық генетика [Текст] : оқу құралы / Р. Л. Ньюссбаум, Р. Р. Мак-Иннес, Х. Ф. Виллард; орыс тіліндегі ред. Н. П. Бочков ; Қазақ тіліне ауд. А. А. Төребеков. - М. : ГЭОТАР - Медиа, 2014. - 528 бет. +әл. опт. диск (CD-ROM)
  8. Бегімкул Б.Генетика. Практикум.Издательство "Фолиант",2011

### **Интернет-ресурс:**

1. Ивлева, Л.П. Молекулярная биология: Электронный учебник. - Караганда: КарагТУ, 2015. <http://rmebrk.kz/>

2. Молекулярная биология клетки : В 3- томах: Пер. с англ.. Т. 1 / Б. Альбертс, Д. Брей, Дж. Льюис, М. Рэффи, К. Роберте, Дж. Д. Уотсон. - М.-Ижевск: НИЦ "Регулярная и хаотическая динамика", Ин-т компьютерных исследований, 2013. - 808 с. <http://rmebrk.kz/>

3. Здоровье и генофонд нации в современном мире. Превентивная профилактика [Текст] : межд. научно-прак. конференция "Современные аспекты медицины и фармации: образование, наука и практика" посв. 40-летию со дня образования ЮКМА 11-12 октября 2019г. / Ю. М. Мусаев, Ж. К. Жумабеков [и др.] // Вестник ЮКМА = ОҚМА хабаршысы. - 2019. - Т.1, №3(87). - С. 47-49. ГРНТИ 76.03.39 <https://lib.ukma.kz/ru/>

4. Рубан, Э. Д. Генетика человека с основами медицинской генетики : учебник / Э. Д. Рубан. — Ростов-на-Дону : Феникс, 2024. — 319 с. — ISBN 978-5-222-35268-7. — Текст : электронный // Цифровой образовательный ресурс IPR SMART : [сайт]. — URL: <https://www.iprbookshop.ru/137101.html>

5. Никитина, Е. А. Генетика пола человека : учебное пособие / Е. А. Никитина, А. Ф. Сайфитдинова, Т. Г. Зачепило. — Санкт-Петербург : Издательство РГПУ им. А. И. Герцена, 2022. — 140 с. — ISBN 978-5-8064-3235-4. — Текст : электронный // Цифровой образовательный ресурс IPR SMART : [сайт]. — URL: <https://www.iprbookshop.ru/131697.html>

6. Костерин, О. Э. Основы генетики : учебник / О. Э. Костерин. — 2-е изд. — Новосибирск : Новосибирский государственный университет, 2022. — 650 с. — ISBN 978-5-4437-1323-6. — Текст : электронный // Цифровой образовательный ресурс IPR SMART : [сайт]. — URL: <https://www.iprbookshop.ru/128138.html>

7. Аксенов, П. А. Генетика : учебно-методическое пособие / П. А. Аксенов, В. А. Брынцев, Т. Г. Махрова. — Москва : Московский государственный технический университет имени Н.Э. Баумана, 2021. — 146 с. — ISBN 978-5-7038-5430-3. — Текст : электронный // Цифровой образовательный ресурс IPR SMART : [сайт]. — URL: <https://www.iprbookshop.ru/123690.html>

8. Генетика : учебное пособие / М. Н. Ситников, З. И. Боготова, М. М. Биттуева [и др.]. — Нальчик : Кабардино-Балкарский государственный университет им. Х.М. Бербекова, 2019. — 119 с. — Текст : электронный // Цифровой образовательный ресурс IPR SMART : [сайт]. — URL: <https://www.iprbookshop.ru/110223.html>

<b>ОҢТҮСТІК-ҚАЗАҚСТАН</b> <b>MEDISINA</b> <b>AKADEMIASY</b> <b>«Оңтүстік Қазақстан медицина академиясы» АҚ</b>		<b>SOUTH KAZAKHSTAN</b> <b>MEDICAL</b> <b>ACADEMY</b> <b>АО «Южно-Казахстанская медицинская академия»</b>
Кафедра «Морфологические дисциплины»		№81-11-2024
Методические рекомендации		Стр. 37 из 80

9. Антипов, В. Е. Сборник задач по медицинской генетике с решениями / В. Е. Антипов. — Самара : РЕАВИЗ, 2012. — 112 с. — Текст : электронный // Цифровой образовательный ресурс IPR SMART : [сайт]. — URL: <https://www.iprbookshop.ru/18429.html>

**Подведение итогов урока:** 20мин.

### **5.7. Контрольные вопросы (обратная связь)**

1. Основы медицинской генетики

2. Хромосомные заболевания.

## **№ 7 Занятие**

**5.1. Тема:** Методы диагностики и меры профилактики наследственных патологий.

**Количество часов:** 3 ч. 135 мин.

**5.2. Цель:** Рассказать о методах диагностики и мерах профилактики наследственных патологий.

**5.3. Задачи обучения:** Знать профилактику наследственных болезней.

**Организационный период:** 5 мин.

Проверка посещаемости занятий обучающимися.

Проверка готовности обучающихся к занятиям.

**Проверка знаний обучающихся по пройденной теме:** 50 мин.

**Объяснение нового урока:** 40 мин.

**5.4. Тезис лекции:** Наследственность одним из основных свойств живых организмов является непрерывная передача родительских признаков, свойств из поколения в поколение. Известны два значения наследственности: 1) быть устойчивой, консервативной, т. е. передаваться из поколения в поколение без изменений основных признаков и свойств организмов. В качестве примера можно назвать рождение ягненка из овцы, верблюда, жеребенка из кобылы, щенка из собаки; сеем пшеницу, сеем кукурузу, сеем кукурузу, созревает тыква из тыквы и т.д. В результате консервативности наследственности формируется устойчивость, единство биологических видов, жизнедеятельности; 2) изменчивость наследственности, т. е. вследствие различных причин признаки и свойства организмов претерпевают незначительные изменения. Можно привести тысячи примеров. Дети одной семьи отличаются друг от друга не меньше; пшеница, кукуруза, ячмень и т.п. растения отличаются по высоте, урожайности. В результате наследственной изменчивости возникает большое разнообразие жизненных форм. Наследственность организмов была известна раннегреческим ученым, но не смогла правильно объяснить ее сущность. Роль генетики человека в поддержании здоровья людей огромна, так как любое заболевание связано с нарушением обмена веществ, либо функций ферментов, которые регулируют, ускоряют обмен веществ. Ну, фермент-это белок, который считается продуктом экспрессии генов. Следовательно, изучая конкретно нарушенные гены, можно по-разному их восстанавливать- методами генной инженерии, борясь с различными заболеваниями.

Под хромосомными заболеваниями мы подразумеваем большую группу патологий людей, отличающихся по клиническим характеристикам. Все они имеют одну причину-это хромосомные или геномные мутации. Особенностью хромосомных заболеваний от других наследственных болезней является то, что они наследуются иным образом, чем законы г. Менделея. Из примерно 100 описанных в настоящее время хромосомных заболеваний 95 в основном характерны для 5 хромосомных форм аномалий: 13, 18, 21 хромосомные трисомии, синдром Шерешевского—Тернера (45, XO), синдром Клайнфельтера (47, XXY).

**Механизмы возникновения хромосомных заболеваний.**

Основной причиной возникновения многих хромосомных заболеваний является изменение исторически, эволюционно сформированной системы — кариотипа, то есть нарушение числа хромосом или структуры хромосом. Это аномалия в развитии, врожденная из-за количества хромосом и нарушения структуры хромосом

<b>ОҢТҮСТІК-ҚАЗАҚСТАН MEDISINA AKADEMIASY</b> <b>«Оңтүстік Қазақстан медицина академиясы» АҚ</b>	 <b>SOUTH KAZAKHSTAN MEDICAL ACADEMY</b> <b>АО «Южно-Казахстанская медицинская академия»</b>
Кафедра «Морфологические дисциплины»	№81-11-2024
Методические рекомендации	Стр. 38 из 80

патологическое состояние.

Известны 3 принципа классификации хромосомной патологии:

1. характеристика мутаций известной хромосомы.
2. Определение типа клетки, в которой произошла Мутация (гаметы, зигота).
3. мутация определение прошлого поколения.

Клиническая картина хромосомных синдромов:

1. осложнение при беременности – обильное (многоплодие)
2. врожденные дефекты развития головного мозга и мимики. Голова меньше по размеру (микроцефалия). Лоб расположен низко .
3. глазная полость-зашемление, анофтальмия
4. ушная раковина деформирована.
5. верхняя губа и небо рваные.
6. пороки во внутренних органах-пороки сердца, аномалии половых органов, почек (кисты). наличие грыжи, дополнительной селезенки.
- 7.многозадачность на пальцах рук и ног.
- 8.многие дети умирают до года, в первые дни жизни (95%).
- 9.2% детей живут до 10 лет.

Диагностика-исследование хромосомы.

Одной из основных проблем, стоящих перед медицинской генетикой, является выявление биохимических механизмов наследственных заболеваний и поиск на их основе путей их лечения. Возьмем, к примеру, сахарный диабет. Это заболевание возникает из — за неправильного образования гормона поджелудочной железы-инсулина, который определяется рецессивным геном. Сахарный диабет лечится только путем введения инсулина в организм. В этом случае лечится только болезнь, то есть фенотипическое проявление “вредного” гена. Исцеленный человек он сохраняет ген в себе и передает его следующему поколению. В настоящее время выявлены биохимические механизмы многих наследственных заболеваний. Одним из них является форма шизофрении — фенилкетонурия. При изучении биохимической основы этого заболевания аминокислота фенилаланин, входящая в состав белка, должна превращаться в триптофан. В нем участвует специальный фермент. А за деятельностью фермента следит определенный ген. Если он подвергается изменению гена, упомянутые биохимические обмены не происходят должным образом, то есть фенилаланин не превращается в триптофан. Поэтому его концентрация увеличивается. В этих условиях мозг и спинной мозг человека повреждаются и подвергаются психическому заболеванию. После выявления таких механизмов были найдены и способы лечения фенилкетонурии. Для этого необходимо питаться продуктами с низким содержанием аминокислоты фенилаланина или прививать в организм необходимый фермент. Одной из наиболее изученных проблем у человека является наследственность групп крови. В том числе возьмем резус-фактор. Ген, определяющий наличие Резус-фактора в крови, существует в двух разных случаях: один положительный резус “+”, другой отрицательный резус “—”. Женщина с резусом “отрицательный”, плод получает это свойство от своего отца из-за доминантности гена, определяющего наличие положительного резуса при браке с “положительным” мужчиной. Таким образом, он выделяет в кровь матери особое вещество — антиген. А в организме матери вырабатываются антитела против нее. Они разрушают кровеносную систему плода. В результате происходит отравление материнского организма и плода. Это приводит к гибели плода.

Исследования, проведенные в генетике человека и медицинской генетике, используются для защиты будущих поколений от различных тяжелых последствий наследственности. Чтобы не родить больное потомство, оба родителя должны быть здоровыми. Иногда, хотя оба супруга здоровы, если их фамилия является наследственным заболеванием, оно передается следующему

<b>ОҢТҮСТІК-ҚАЗАҚСТАН MEDISINA AKADEMIASY</b> <b>«Оңтүстік Қазақстан медицина академиясы» АҚ</b>	 <b>SKMA</b> <b>—1979—</b>	<b>SOUTH KAZAKHSTAN MEDICAL ACADEMY</b> <b>АО «Южно-Казахстанская медицинская академия»</b>
Кафедра «Морфологические дисциплины»		№81-11-2024
Методические рекомендации		Стр. 39 из 80

поколению. Например, если мать парня страдает эпилепсией (эпилепсией), а отец ЗДОРОВ, этот парень не будет эпилепсиком. Потому что доминантный ген, который он получил от своего отца, побеждает рецессивный ген, который он получил от матери, который определяет эпилепсию. Если девушка в такой же ситуации выйдет замуж за вышеупомянутого парня, то у них могут родиться больные дети, хотя сами они не болеют. Потому что у них есть ген эпилепсии. Рождение общего больного или неполнценного поколения-большая трагедия для семьи и родителей. Поэтому людям, создающим семью, особенно с наследственными дефектами, желательно получить медико-генетическую консультацию. Такие консультационные центры сейчас есть во многих городах Казахстана. В последнее время все большее внимание уделяется сохранению чистоты окружающей среды, в частности, не загрязнению воды, воздуха и продуктов питания веществами, обладающими мутагенным и канцерогенным действием. Кроме того, тщательно проверяется "генетическая безвредность" лекарств и бытовых химических препаратов и различных косметических средств. В конечном счете, все это делается с целью уменьшения размера наследственных дефектов у человека. Другое замечание заключается в том, что употребление алкогольных напитков и курение, особенно прием наркотиков, очень опасно для будущих поколений. Это потому, что они отравляют и изменяют гены и хромосомы. Вследствие этого возникают наследственные заболевания и пороки развития. Наследственность-это способность организма воспроизводить свои, свои свойства и особенности развития в течение 6 лет. В результате наследственности некоторые виды организмов претерпели лишь некоторые изменения в течение сотен миллионов лет, оживив многие поколения. Например, современный опоссум (*Didelphys*) мало отличается от опоссума коренного мелового периода, так же как и пальчиковые крылатые рыбы латимерия (*Latimeria*) не отличается от своего девонского предка. Организмы состоят из 6 известных систем, группируются как родственные, родственные и т.д. Эта последовательность возможна только при реализации наследственности, которая сохраняет не только признаки сходства между организмами каждой группы, но и различия между ними. Постоянное (константное)сохранение признаков в течение нескольких поколений обеспечивает наследственность только бір, другая сторона—развитие и специфичность обмена веществ бір, известных в онтогенезе. Каждому типу организма свойственен определенный порядок стадий развития и фаз. Например, в семенном тракте начинается фрагментация человеческой зиготы, а через 5-6 дней после оплодотворения происходит имплантация, после чего классифицируются (дифференцируются) отдельные ткани, и только после этого начинают формироваться органы. Все это происходит в соответствии с программой, прописанной в клетке, то есть реализуется через наследственность. При половом размножении яйцеклетка и сперматозоиды являлись соматической клеткой и при половом размножении-связующим мостиком отдельных двух родов, т. е. материальным основанием наследственности. Клетки организма не имеют готового зародыша белплера взрослых особей, у них есть только начало, обеспечивающее возможность развития признаков и свойств, называемых генами. Ген является единицей наследственности, независимо от того, относится ли он к отдельной молекуле, структуре или простейшей реакции организма. Под наследственностью понимается детерминация молекулы белка с уникальными свойствами, присущими гендерному признаку, развитию признаков и плану строения организма. Наследственность представляет собой закономерности наследственного, наследственного процесса организма. При размножении рода наследование происходит от половых клеток, а без пола. И при вегетативном размножении происходит деление соматических клеток. В связи с этим механизмы передачи признаков из поколения в поколение также могут быть разными. Потомство, которое растет в организме матери, может принимать некоторые наследственные свойства (например, инфекционные заболевания) во время пребывания в матке. Такие симптомы называются врожденными. У животных с нервной системой среди потомков мы встречаем специфическую таги—функциональную (служебную) преемственность (преемственность)

<b>ОҢТҮСТИК-ҚАЗАҚСТАН MEDISINA AKADEMIASY</b> <b>«Оңтүстік Қазақстан медицина академиясы» АҚ</b>		<b>SOUTH KAZAKHSTAN MEDICAL ACADEMY</b> <b>АО «Южно-Казахстанская медицинская академия»</b>
Кафедра «Морфологические дисциплины»		№81-11-2024
Методические рекомендации		Стр. 40 из 80

адаптационных реакций, т. е. в потомстве вырабатываются условные рефлексы, как подражание родителям или как в процессе воспитания, в личной жизни родителей. Поскольку в основе такой преемственности лежит механизм условного рефлекса, он может называться связующей наследственностью. Наследственность мессенджера в процессе эволюции выработался специальный механизм адаптации личности организма. Именно этот тип наследственности заложен в Ок, а именно в процессах наследственности, что обеспечивает прогрессивное развитие человеческого общества. инвазивные методы-методы диагностики и лечения, осуществляемые путем проникновения во внутреннюю среду организма человека; в настоящее время актуализируются вопросы, связанные с широким применением антибактериальных препаратов, о возможных осложнениях и непредвиденных последствиях лекарственной терапии. Конечно, это не может не сказать и на личных экономико-социальных условиях больных, с одной стороны, если есть трудности, связанные с личным здоровьем человека. Каждый человек ожидает результативности лечения в процессе лечения, то есть хочет, чтобы лечение было эффективным и безопасным. Кроме того, он экономичен в лечении, что дополняет результаты лечения и удовлетворяет запросы пациентов. Суть рассматриваемой нами работы заключается в необоснованном применении антимикотиков с целью пресечения антибактериального лечения и его дополнительных эффектов, которые сейчас используются в большинстве случаев (с назначением врачей и самовольным применением больных), а именно в финансовых затратах при назначении антимикотиков.

**Закрепление новой темы:** 20мин.

**5.5. Наглядные пособия:** мультимедийный проектор (презентация).

**5.6. Основная литература:**

1. Медициналық генетика : мед. училищелер мен колледждерге арналған оқулық = Медицинская генетика : учебник для мед. училищ и колледжей / ред. Н. П. Бочков; қазақ тіліне ауд. Б. Н. Дюсенбекова. - М. : ГЭОТАР - Медиа, 2015
  2. Пехов, А. П. Биология. Медицинская биология, генетика и паразитология [Текст] : учебник для вузов / А. П. Пехов. - М. : ГЭОТАР - Медиа, 2012. - 656 с.
  3. Акуленко, Л. В. Биология медициналық генетика негіздерімен [Текст] : мед. училищелер мен колледждерге арналған оқулық / Л. В. Акуленко, И. В. Угаров ; қазақ тіліне ауд. К. А. Естемесова. - М. : ГЭОТАР - Медиа, 2016. - 416 бет с
  4. Бурунбетова, Қ. Қ. Генетика негіздері [Мәтін] : оқулық / Қ. Қ. Бурунбетова ; ҚР БФМ. - Алматы : Дәүір, 2013. - 264 бет. с.
  5. Қоштаева С.К., Шынпейсова Г.П., Исмаилова А.А. Молекулалық биология, медициналық генетика. Оқу құралы. , 2019
  6. Қазымбет, П. Медициналық және биологиялық терминдердің түсіндірме сөздігі. Т. 1 [Мәтін] : сөздік / П. Қазымбет, Даленов, А. Жақанов. - Астана : ЖШС "Медициналық Радиобиология Фылыми Орталығы" ; Алматы : Эверо, 2014. - 220 бет. С
  7. Ньюссбаум, Р. Л. Медициналық генетика [Текст] : оқу құралы / Р. Л. Ньюссбаум, Р. Р. Мак-Иннес, Х. Ф. Виллард; орыс тіліндегі ред. Н. П. Бочков ; Қазақ тіліне ауд. А. А. Төребеков. - М. : ГЭОТАР - Медиа, 2014. - 528 бет. +эл. опт. диск (CD-ROM)
  8. Бегімқұл Б. Генетика. Практикум. Издательство "Фолиант", 2011
- Интернет-ресурс:**
1. Ивлева, Л.П. Молекулярная биология: Электронный учебник. - Караганда: Караганда: КарГТУ, 2015. <http://rmebrk.kz/>
  2. Молекулярная биология клетки : В 3- томах: Пер. с англ.. Т. 1 / Б. Альбертс, Д. Брей, Дж. Льюис, М. Рэффи, К. Роберте, Дж. Д. Уотсон. - М.-Ижевск: НИЦ "Регуляярная и хаотическая динамика", Ин-т компьютерных исследований, 2013. - 808 с. <http://rmebrk.kz/>
  3. Здоровье и генофонд нации в современном мире. Превентивная профилактика [Текст] : межд. научно-прак. конференция "Современные аспекты медицины и фармации: образование, наука и практика" посв.

<p>ОҢТҮСТИК-ҚАЗАҚСТАН MEDISINA AKADEMIASY</p> <p>«Оңтүстік Қазақстан медицина академиясы» АҚ</p>	 <p>SOUTH KAZAKHSTAN MEDICAL ACADEMY АО «Южно-Казахстанская медицинская академия»</p>
Кафедра «Морфологические дисциплины»	№81-11-2024
Методические рекомендации	Стр. 41 из 80

40-летию со дня образования ЮКМА 11-12 октября 2019г. / Ю. М. Мусаев, Ж. К. Жумабеков [и др.] // Вестник ЮКМА = ОҚМА хабаршысы. - 2019. - Т.1, №3(87). - С. 47-49. ГРНТИ 76.03.39  
<https://lib.ukma.kz/ru/>

4. Рубан, Э. Д. Генетика человека с основами медицинской генетики : учебник / Э. Д. Рубан. — Ростов-на-Дону : Феникс, 2024. — 319 с. — ISBN 978-5-222-35268-7. — Текст : электронный // Цифровой образовательный ресурс IPR SMART : [сайт]. — URL: <https://www.iprbookshop.ru/137101.html>

5. Никитина, Е. А. Генетика пола человека : учебное пособие / Е. А. Никитина, А. Ф. Сайфитдинова, Т. Г. Зачепило. — Санкт-Петербург : Издательство РГПУ им. А. И. Герцена, 2022. — 140 с. — ISBN 978-5-8064-3235-4. — Текст : электронный // Цифровой образовательный ресурс IPR SMART : [сайт]. — URL: <https://www.iprbookshop.ru/131697.html>

6. Костерин, О. Э. Основы генетики : учебник / О. Э. Костерин. — 2-е изд. — Новосибирск : Новосибирский государственный университет, 2022. — 650 с. — ISBN 978-5-4437-1323-6. — Текст : электронный // Цифровой образовательный ресурс IPR SMART : [сайт]. — URL: <https://www.iprbookshop.ru/128138.html>

7. Аксенов, П. А. Генетика : учебно-методическое пособие / П. А. Аксенов, В. А. Брынцев, Т. Г. Махрова. — Москва : Московский государственный технический университет имени Н.Э. Баумана, 2021. — 146 с. — ISBN 978-5-7038-5430-3. — Текст : электронный // Цифровой образовательный ресурс IPR SMART : [сайт]. — URL: <https://www.iprbookshop.ru/123690.html>

8. Генетика : учебное пособие / М. Н. Ситников, З. И. Боготова, М. М. Биттуева [и др.]. — Нальчик : Кабардино-Балкарский государственный университет им. Х.М. Бербекова, 2019. — 119 с. — Текст : электронный // Цифровой образовательный ресурс IPR SMART : [сайт]. — URL: <https://www.iprbookshop.ru/110223.html>

9. Антипов, В. Е. Сборник задач по медицинской генетике с решениями / В. Е. Антипов. — Самара : РЕАВИЗ, 2012. — 112 с. — Текст : электронный // Цифровой образовательный ресурс IPR SMART : [сайт]. — URL: <https://www.iprbookshop.ru/18429.html>

**Подведение итогов урока:** 20мин.

### **5.7.Контрольные вопросы (обратная связь)**

1. Профилактические меры.
2. Методы диагностики.

## **№8 Занятие**

**5.1.Тема:** Основы популяционной генетики человека.

**Количество часов:** 3ч. 135мин.

**5.2.Цель:** Дать обучающимся представление о законе Харди-Вайнберга.

**5.3.Задачи обучения:** Знать законы Х.Вайнберга.

**Организационный период:** 5 мин.

Проверка посещаемости занятий обучающимися.

Проверка готовности обучающихся к занятиям.

**Проверка знаний обучающихся по пройденной теме:** 50мин.

**Объяснение нового урока:** 40 мин.

**5.4.Тезис лекции:** Популяционная генетика-раздел генетики, изучающий генетическое многообразие популяций и закономерности изменения этого многообразия в продолжении поколений, в разных частях ареала. Целью популяционной генетики считается описание генетического состава популяций и действия факторов, приводящих к его изменению. В естественных условиях особи одного вида имеют неравномерное распределение по ареалам, группируются в большие и малые группы, т. е. часто встречаются в одних местах, реже

<b>OÝNTÜSTIK-QAZAQSTAN MEDISINA AKADEMIASY</b> <b>«Оңтүстік Қазақстан медицина академиясы» АҚ</b>	 <b>SOUTH KAZAKHSTAN MEDICAL ACADEMY</b> <b>АО «Южно-Казахстанская медицинская академия»</b>
Кафедра «Морфологические дисциплины»	№81-11-2024
Методические рекомендации	Стр. 42 из 80

встречаются в других, могут даже не встречаться. Большие и малые группы особей вида называются популяциями. В 1908 г. английский математик Г. Харди и немецкий врач В. Вайнберг описали генетические процессы в панмиксических популяциях. Это называется законом Харди-Вайнберга.

Закон Харди-Вайнберга наблюдается в случаях, когда выполняются следующие условия:  
 необходимо свободное скрещивание особей друг с другом (панмиксия);  
 необходимо, чтобы в популяции не было сортировки, то есть гены не исчезали из-за сортировки; новые гены не должны поступать из-за миграции;  
 гомозиготные и гетерозиготные особи должны размножаться в одинаковых количествах;  
 численность популяции неограниченно велика, т. е. количество особей очень велико, необходимо иметь.

Природные популяции, особенно популяции человека, никогда не бывают абсолютными. Между популяциями постоянно происходят миграционные (миграционные) процессы. Это усиливает генную изменчивость популяций и приводит к изменению частоты генов. Таким образом, миграция (миграция) по своим эффектам оказывает противоположное влияние на дрейф генов. В 1908 г. английский математик Г. Харди и немецкий врач В. Вайнберг описали генетические процессы в панмиксических популяциях. Это называется законом Харди-Вайнберга. Закон Харди-Вайнберга соблюдается в тех случаях, когда условия ниже:

- \* необходимо свободное скрещивание особей друг с другом • панмиксия);
- \* отсутствие сортировки в популяции, т. е. отсутствие уничтожения генов вследствие сортировки;
- \* вследствие миграции должны наступать новые гены;
- \* гомозиготные и гетерозиготные особи должны размножаться в одинаковых количествах;
- \* численность популяции должна быть неограниченно большой, то есть с большим количеством особей.

1. известны 3 принципа закона Харди-Вайнберга: набор частот одного гена в конкретной популяции постоянен. Если обозначить набор частот доминантного аллеля (A) в популяции как  $p$ , а частоту «а» рецессивного аллеля —  $q$ , то  $p+q=1$ , т. е. равняется 100%.

Если популяция содержит 100 000 особей, число аллельных генов одного локуса равно 200 000. Но количество доминантных и рецессивных аллелей может не обязательно быть сбалансированным.

Доминантный аллель может быть 60%, рецессивный аллель 40% или 90% и 10% и т. д., Но сумма двух будет равна 1 (или 100%) ( $60\%+40\%=100\%$ ) ( $90\%+10\%=100\%$  и т.п. с).

2. в конкретной популяции набор частот генотипов одного аллеля постоянен и соответствует закону вымирания биномов.

$P^2+2pq + q^2=1$  (100%).  $P^2$ -набор генотипа AA.  $2pq$ -набор гетерозиготных генотипов (Aa);  $q^2$ -набор рецессивных гомозиготных (aa) генотипов; 1(100%).

3. в равновесных популяциях частота генов и генотипов находится в динамическом равновесии в продолжении поколений. Если принять, что доминантный аллель в Р1 равен  $P=0,6$  (60%) рецессивный аллель=0,4 (40%), частота их генотипов( $p^2$ )=0,36 (36%). ( $2pq$ )=0.48 (48%);  $q^2$ =0.16 (16%)-будет равно. В следующем поколении такие гаметы образуются у гомозиготных по доминантному Гену «А» Г2, а у гетерозиготных-у 24%.= $0.3+0.24=0.6$  (60%). 24 процента гамет, состоящих из рецессивных аллелей, состоят из гетерозиготных особей, а 16% - из рецессивных гомозиготных  $q=0.24+0.16=0.4$  (40%) то есть, даже во втором поколении сохраняется соотношение генотипов, присущее первому поколению. Это явление сохраняется и в 1-В10 Т. С. Факторы, приводящие к изменению генетического состава популяций. Закон Харди-Вайнберга является простой математической моделью генетического состава популяций и наблюдается в опытных (экспериментальных) популяциях. А в естественных популяциях в ряду поколений

<b>ОҢТҮСТИК-ҚАЗАҚСТАН</b> <b>MEDISINA</b> <b>AKADEMIASY</b> <b>«Оңтүстік Қазақстан медицина академиясы» АҚ</b>		<b>SOUTH KAZAKHSTAN</b> <b>MEDICAL</b> <b>ACADEMY</b> <b>АО «Южно-Казахстанская медицинская академия»</b>
Кафедра «Морфологические дисциплины»		№81-11-2024
Методические рекомендации		Стр. 43 из 80

действуют факторы, постоянно меняющие частоту аллелей и генотипов. К ним относятся- отсутствие панмиксии (случайное оплодотворение особей); уменьшение численности популяционных особей, мутации, миграции и естественный отбор. Генетика человеческих популяций-одна из областей генетики, в которой человек изучает динамику патологических генов в популяции. Генетическое многообразие популяций является сектором генетики, изучающим закономерности изменения генетического многообразия в разных частях ареала. Целью популяционной генетики считается описание генетического состава популяций и действия факторов, приводящих к его изменению.

**Закрепление новой темы:** 20мин.

**5.5. Наглядные пособия:** мультимедийный проектор (презентация).

**5.6. Основная литература:**

1. Медициналық генетика : мед. училищелер мен колледждерге арналған оқулық = Медицинская генетика : учебник для мед. училищ и колледжей / ред. Н. П. Бочков; қазақ тіліне ауд. Б. Н. Дюсенбекова. - М. : ГЭОТАР - Медиа, 2015
2. Пехов, А. П. Биология. Медицинская биология, генетика и паразитология [Текст] : учебник для вузов / А. П. Пехов. - М. : ГЭОТАР - Медиа, 2012. - 656 с.
3. Акуленко, Л. В. Биология медициналық генетика негіздерімен [Текст] : мед. училищелер мен колледждерге арналған оқулық / Л. В. Акуленко, И. В. Угаров ; қазақ тіліне ауд. Қ. А. Естемесова. - М. : ГЭОТАР - Медиа, 2016. - 416 бет с
4. Бурунбетова, Қ. Қ. Генетика негіздері [Мәтін] : оқулық / Қ. Қ. Бурунбетова ; КР БФМ. - Алматы : Дәүір, 2013. - 264 бет. с.
5. Қоштаева С.Қ., Шынпейсова Г.П., Исмаилова А.А. Молекулалық биология, медициналық генетика. Оқу құралы. , 2019
6. Қазымбет, П. Медициналық және биологиялық терминдердің түсіндірме сөздігі. Т. 1 [Мәтін] : сөздік / П. Қазымбет, Даленов, А. Жақанов. - Астана : ЖШС "Медициналық Радиобиология Ғылыми Орталығы" ; Алматы : Эверо, 2014. - 220 бет. С
7. Ньюссбаум, Р. Л. Медициналық генетика [Текст] : оку құралы / Р. Л. Ньюссбаум, Р. Р. Мак-Иннес, Х. Ф. Виллард; орыс тіліндегі ред. Н. П. Бочков ; Қазақ тіліне ауд. А. А. Төребеков. - М. : ГЭОТАР - Медиа, 2014. - 528 бет. +эл. опт. диск (CD-ROM)
8. Бегімқұл Б. Генетика. Практикум. Издательство "Фолиант", 2011

**Интернет-ресурс:**

1. Ивлева, Л.П. Молекулярная биология: Электронный учебник. - Караганда: Караганда: КарГТУ, 2015. <http://tmebrk.kz/>
2. Молекулярная биология клетки : В 3- томах: Пер. с англ.. Т. 1 / Б. Альбертс, Д. Брей, Дж. Льюис, М. Рэффи, К. Роберте, Дж. Д. Уотсон. - М.-Ижевск: НИЦ "Регулярная и хаотическая динамика", Ин-т компьютерных исследований, 2013. - 808 с. <http://tmebrk.kz/>
3. Здоровье и генофонд нации в современном мире. Превентивная профилактика [Текст] : межд. научно-прак. конференция "Современные аспекты медицины и фармации: образование, наука и практика" посв. 40-летию со дня образования ЮКМА 11-12 октября 2019г. / Ю. М. Мусаев, Ж. К. Жумабеков [и др.] // Вестник ЮКМА = ОҚМА хабаршысы. - 2019. - Т.1, №3(87). - С. 47-49. ГРНТИ 76.03.39 <https://lib.ukma.kz/ru/>
4. Рубан, Э. Д. Генетика человека с основами медицинской генетики : учебник / Э. Д. Рубан. — Ростов-на-Дону : Феникс, 2024. — 319 с. — ISBN 978-5-222-35268-7. — Текст : электронный // Цифровой образовательный ресурс IPR SMART : [сайт]. — URL: <https://www.iprbookshop.ru/137101.html>
5. Никитина, Е. А. Генетика пола человека : учебное пособие / Е. А. Никитина, А. Ф. Сайфитдинова, Т. Г. Зачепило. — Санкт-Петербург : Издательство РГПУ им. А. И. Герцена, 2022. — 140 с. — ISBN 978-5-8064-3235-4. — Текст : электронный // Цифровой образовательный ресурс IPR SMART : [сайт]. — URL: <https://www.iprbookshop.ru/131697.html>

<b>OÝNTÜSTIK-QAZAQSTAN MEDISINA AKADEMIASY</b> <b>«Оңтүстік Қазақстан медицина академиясы» АҚ</b>	 <b>SOUTH KAZAKHSTAN MEDICAL ACADEMY</b> <b>АО «Южно-Казахстанская медицинская академия»</b>
Кафедра «Морфологические дисциплины»	№81-11-2024
Методические рекомендации	Стр. 44 из 80

6. Костерин, О. Э. Основы генетики : учебник / О. Э. Костерин. — 2-е изд. — Новосибирск : Новосибирский государственный университет, 2022. — 650 с. — ISBN 978-5-4437-1323-6. — Текст : электронный // Цифровой образовательный ресурс IPR SMART : [сайт]. — URL: <https://www.iprbookshop.ru/128138.html>

7. Аксенов, П. А. Генетика : учебно-методическое пособие / П. А. Аксенов, В. А. Брынцев, Т. Г. Махрова. — Москва : Московский государственный технический университет имени Н.Э. Баумана, 2021. — 146 с. — ISBN 978-5-7038-5430-3. — Текст : электронный // Цифровой образовательный ресурс IPR SMART : [сайт]. — URL: <https://www.iprbookshop.ru/123690.html>

8. Генетика : учебное пособие / М. Н. Ситников, З. И. Боготова, М. М. Биттуева [и др.]. — Нальчик : Кабардино-Балкарский государственный университет им. Х.М. Бербекова, 2019. — 119 с. — Текст : электронный // Цифровой образовательный ресурс IPR SMART : [сайт]. — URL: <https://www.iprbookshop.ru/110223.html>

9. Антипов, В. Е. Сборник задач по медицинской генетике с решениями / В. Е. Антипов. — Самара : РЕАВИЗ, 2012. — 112 с. — Текст : электронный // Цифровой образовательный ресурс IPR SMART : [сайт]. — URL: <https://www.iprbookshop.ru/18429.html>

**Подведение итогов урока:** 20мин.

### **5.7. Контрольные вопросы (обратная связь)**

- 1.Основы популяционной генетики человека.
- 2.Дать представление о законе Харди-Вайнберга.

### **№1 Рубежный контроль**

1. Строение и функции белков.
2. Строение и функция нуклеиновых кислот.
3. Молекулярная биология клетки.
4. Механизмы онтогенеза.
5. Медицинская арахноэнтомология.
6. Особенности структурно-функционального строения эукариотических клеток.
7. Деление клеток. Митоз.
8. Мембранные органеллы клетки.
9. Генетическая информация клетки. Генетический гомеостаз.
10. Эмбриональное развитие.Гистоорганогенез.
11. Понятие о гомеостазе.
12. Основы молекулярной генетики. Основы общей генетики. Законы Менделя.
13. Основы медицинской генетики.
14. Генные мутации и способы их предотвращения.
15. Диагностика и профилактика наследственных заболеваний.
16. Медико-генетическое консультирование.
17. Генетика популяции человека. Закон Харди-Вайнберга.
18. Генетический код и его свойства.
19. Строение и функции внутриклеточных органелл.
20. Механизмы регуляции экспрессии генов у прокариотов и эукариотов.
21. Строение и классификация хромосом.
22. Механизмы регуляции экспрессии генов.
23. Транспорт веществ через мембрану.
24. Проэмбриональное развитие.Гаметогенез.
25. Постэмбриональное развитие.
26. Нарушения генетического гомеостаза.

<b>ОНТУСТИК-ҚАЗАҚСТАН MEDISINA АКАДЕМИЯСЫ</b> <b>«Онтыстік Қазақстан медицина академиясы» АҚ</b>		<b>SOUTH KAZAKHSTAN MEDICAL ACADEMY</b> <b>АО «Южно-Казахстанская медицинская академия»</b>
Кафедра «Морфологические дисциплины»		№81-11-2024
Методические рекомендации		Стр. 45 из 80

27. Клеточный цикл и его регуляция.
28. Основы медицинской паразитологии.
29. Мутагенез и мутагенные факторы.
30. Строение и функции молекулы ДНК.

### **№9 Занятие**

**5.1. Тема:** Онтогенез. Генетическая основа развития. Общие законы проэмбрионального развития. Гаметогенез. Биологическое значение оплодотворения.

**Количество часов:** 3ч. 135мин.

**5.2. Цель:** Рассказать о спермотогенезе и овогенезе.

**5.3. Задачи обучения:** Знать о биологическом значение оплодотворения.

**Организационный период:** 5 мин.

Проверка посещаемости занятий обучающимися.

Проверка готовности обучающихся к занятиям.

**Проверка знаний обучающихся по пройденной теме:** 50 мин.

**Объяснение нового урока:** 40 мин.

**5.4. Тезис лекции:** Личностное развитие организмов называется онтогенезом. Он представляет собой комплекс сложных и многоступенчатых процессов (процессов) роста и развития, наблюдаемых в промежутках от зиготы до гибели (отмирания) организма. В результате онтогенеза (индивидуального развития) развиваются и созревают взрослые организмы, сложные по строению из одной клетки-зиготы (состоящей из триллионов клеток, множества тканей и органов), сформированные по типу и особенностям индивидуальности. В ходе онтогенеза (личностного развития) происходит параллельно морфогенез (развитие)-образование новых структур (форм), сопровождающихся ростом клеток (увеличение их количества, увеличение размеров в результате полиперации клеток).

Морфогенез (образование новых форм)-процесс (процесс), включающий в себя такие сложные явления, как легальная гибель некоторых из них с ростом клеток; изменение формы клеток; движение и изгибание слоев клеток и др. Поэтому, несомненно, индивидуальное развитие организмов (онтогенез) управляет и ориентируется посредством очень сильных клеточных молекулярно-генетических механизмов (механизмов). Многие из них в настоящее время изучены. Но до сих пор не до конца раскрыты его секреты, т. е. нет полного ответа на вопрос о том, как в результате слияния двух клеток (сперматозоидов и яйцеклеток) развивается и развивается сложный организм, состоящий из более чем 200 различных комплексов тканей. Как говорил В. И. Тимофеев-Рессовский "... как образуются необходимые структуры, в нужных местах, когда в развитии многоклеточных?». Этот вопрос является основной проблемой теории онтогенеза на протяжении веков.

Однако со временем Средневековья, с целью объяснения сущности онтогенеза, выдвигались две противоречивые гипотезы:

1) Преформизм-по мнению сторонников этой гипотезы, будущий организм ранее был обнаружен в половых клетках (сперме, яйцеклетке), т. е. половые клетки содержат очень маленький микроскопический зародыш, из которого сформированы все органы, а внутри находятся зародыши всех их потомков. А онтогенез-предполагал, что микроскопический плод-это просто рост. По мнению преформистов, в процессе онтогенеза не образуются никакие новые структуры (формы). Некоторые из преформистов предположили, что микроскопические сперматозоиды находятся в сперматозоидах-анималкулистиках (Гартсокер, 1694), другие-в яйцеклетке-овистерах (А. Галлер, Ш. Боннэ). По подсчетам А. Галлера, в яичнике Хауана должно быть около 200 миллиардов человеческих сперматозоидов.

<b>ОҢТҮСТИК-ҚАЗАҚСТАН MEDISINA AKADEMIASY</b> <b>«Оңтүстік Қазақстан медицина академиясы» АҚ</b>	 <b>SOUTH KAZAKHSTAN MEDICAL ACADEMY</b> <b>АО «Южно-Казахстанская медицинская академия»</b>
Кафедра «Морфологические дисциплины»	№81-11-2024
Методические рекомендации	Стр. 46 из 80

2) Эпигенез-по словам сторонников этой гипотезы (К. Вольф, 1759), половые клетки (сперматозоиды, яйцеклетки) не имеют готовых сперматозоидов, даже половые клетки не имеют каких-либо сложных структур, способствующих онтогенезу, они состоят из гомогенных (однородных), неструктурированных веществ. А развитие будущего организма происходит после оплодотворения, в процессе онтогенеза, в результате образования многоступенчатых новых структур (форм). То есть половые клетки не играют никакой роли для онтогенеза организма. Ни одна из этих двух гипотез не является верной, поскольку неверно утверждать, что в половых клетках будет сформированный, готовый плод, а также что половые клетки не вносят никакого вклада в развитие будущего организма. Онтогенез представляет собой очень сложное явление, в каждом из этапов и стадий которого происходят сложные изменения; нормальное течение его последующих стадий и стадий тесно связано с совокупностью явлений, происходящих в предшествующие ему периоды и стадии. Поэтому в настоящее время онтогенез рассматривается как преформированный эпигенез.

### **Деление онтогенеза человека на этапы**

#### **Этапы стадии фазы, явления**

*I. период до появления плода (прогенез) 1. Сперматогенез*

*2. Оogenез а)oopлазматическая сегрегация*

*б) амплификация генов*

*в) полярность яйцеклетки*

*II. Эмбриональный (предродовой-антенатальный) период 1. плодовая стадия*

*2. стадия ребенка в утробе матери а) образование зиготы:*

*б) разборка;*

*в) образование бластулы;*

*г) гаструляция-образование гаструлы;*

*а) гисто-органогенез*

*- неврология*

*- морфогенез*

*б) рост*

*III. Постэмбриональный (послеродовой-постнатальный) период 1. ювенильная (детство-от 13 до 15 лет) стадия*

*а) рождение ребенка;*

*б) кормящий ребенок-от 11 дней до 1 года;*

*в) малыш-от 2 до 3 лет;*

*г) ясли-от 4 до 6 лет;*

*д) Ребенок-от 7 до 11 лет;*

*е) подростковый возраст-от 11 до 13 лет*

*2. репродуктивная (половозрелая) стадия а) юноша-14-20 (16-20) лет;*

*б) парень-21-35 лет;*

*в) средний возраст-36-50 лет;*

*г) брат парня-51-60 лет*

*3. стадия старости а) старость-61-75 лет;*

*б) пожилой человек-75-90 лет;*

*в) долгожители-более 90 лет;*

*г) возведение мира*

Развитие организма организма состоит из 3 процессов: детерминации, классификации (дифференцировки) и морфогенеза (образования тканей и органов). Сперматогенез (греч. sperma — сперматозоиды, genesis — выход только) — происходит в половых железах самцов животных.

<b>ОНТҮСТИК-ҚАЗАҚСТАН MEDISINA AKADEMIASY</b> <b>«Оңтүстік Қазақстан медицина академиясы» АҚ</b>	 <b>SOUTH KAZAKHSTAN MEDICAL ACADEMY</b> <b>АО «Южно-Казахстанская медицинская академия»</b>
<b>Кафедра «Морфологические дисциплины»</b>	<b>№81-11-2024</b>
<b>Методические рекомендации</b>	<b>Стр. 47 из 80</b>

Этот процесс состоит из четырех стадий, проходящих поочередно: стадии размножения, роста, созревания и формирования.[1]

В период размножения сперматогенеза зрелые молодые половые клетки из гаметобластов — сперматогонии непрерывно размножаются, выделяясь митозом, принимая соответствующие питательные вещества из окружающих их опорных решеток (сустентоцитов) на стенках радиальных семенных стержней.

Это крошечные ядерные маленькие клетки, которые имеют округлую форму. Ядро сперматогонии содержит дигогоидный (2П) набор хромосом, богатых хроматином. В период роста сперматогенеза сперматогонии разрастаются, и в соответствии с процессом накопления в S-стадии терфазы количество ДНК и белков увеличивается вдвое, они увеличиваются в объеме. При превращении сперматогоний в первичные сперматоциты хромосомы в их ядрах проходят самую длинную первую стадию мейоза — лептотен, зиготен, пахитен и диплотен в профазе, и в их построении происходят сложные структурные изменения.

В период созревания сперматогенеза - в результате диакинеза каждый первичный сперматоцит делится на две части, из каждой из которых образуются два вторичных сперматоцита. Они быстро делятся и в результате образуются две сперматиды из одного вторичного сперматоцита. Ядра сперматид имеют гаплоидный (п) набор хромосом. В период формирования сперматогенеза сперматиды вызревают из сперматид.

Сперматогенез (сперматогенез); (spermatogenesis, греч., sperma — плод, genesis — развитие, образование) процесс развития половых клеток яичка в стенках семенных стержней яичек. Сперматогенез состоит из стадий размножения, роста, созревания и формирования.

Сперматогенез - процесс формирования или спермиогенез. В результате быстрого скручивания хромосом ядра сперматидов уплотняются, они становятся функционально пассивными. Пластиначатый комплекс замещает один полюс ядра, образуя акро-сомный аппарат. Он играет большую роль в проникновении сперматозоидов в клетку. Центриоли располагаются на кармано-противоположном полюсе ядра и от одного из них вырастает волокно, на дне которого митохондрии концентрируются в виде обернутого мешка

Овогенез (ovogenesis, лат. Овум-яйцеклетка, genesis — происхождение) - процесс развития яйцеклетки. Овогенез состоит из стадий размножения, роста и созревания. В период размножения первые молодые половые клетки — гоноциты, поступающие через кровь из энтодермы желточного мешка в начало яичника, размножаются митозом и превращаются в овогонии. Этот процесс происходит у человека, коров, овец, коз, свиней только в эмбриональный период внутри, а у хищных животных и после рождения. В период роста овогонии превращаются в первичные овоциты. Степень зрелости ядер первичных овоцитов первое мейозное деление на начальной стадии развития профазы. Овоциты покрываются оболочкой фолликулярных клеток и превращаются в яйцеклеточные ростовые фолликулы. Первичные овоциты в этом состоянии сохраняются в яйце до периода овуляции (разрыв пузырькового фолликула). Третий период созревания, то есть мейотическое деление I и II первичных овоцитов, происходит до овуляции или во время овуляции, отделяя I и II направляющие тела (полоциты) от себя и превращаясь во вторичные овоциты, а затем в зрелые овоциты (яйцеклетки). Склонность зрелых овоцитов к оплодотворению длится всего 24 часа, после чего они начинают разлагаться, не пригодные для оплодотворения

Оплодотворение-образование зиготы от слияния мужских и женских половых клеток. Это начало нового организма. В основе оплодотворения лежит половое размножение и передача наследственных признаков от родителей к потомству. Оплодотворение также характерно для многих растений. На его реализацию влияет, прежде всего, образование половых органов (гаметангий), в которых развиваются гаметы. Иногда этот процесс называют половым процессом.

<b>ОҢТҮСТИК-ҚАЗАҚСТАН MEDISINA AKADEMIASY</b> <b>«Оңтүстік Қазақстан медицина академиясы» АҚ</b>	 <b>SOUTH KAZAKHSTAN MEDICAL ACADEMY</b> <b>АО «Южно-Казахстанская медицинская академия»</b>
Кафедра «Морфологические дисциплины»	№81-11-2024
Методические рекомендации	Стр. 48 из 80

**Закрепление новой темы:** 20мин.

**5.5. Наглядные пособия:** мультимедийный проектор (презентация).

**5.6. Основная литература:**

1. Медициналық генетика : мед. училищелер мен колледждерге арналған оқулық = Медицинская генетика : учебник для мед. училищ и колледжей / ред. Н. П. Бочков; қазақ тіліне ауд. Б. Н. Дюсенбекова. - М. : ГЭОТАР - Медиа, 2015
2. Пехов, А. П. Биология. Медицинская биология, генетика и паразитология [Текст] : учебник для вузов / А. П. Пехов. - М. : ГЭОТАР - Медиа, 2012. - 656 с.
3. Акуленко, Л. В. Биология медициналық генетика негіздерімен [Текст] : мед. училищелер мен колледждерге арналған оқулық / Л. В. Акуленко, И. В. Угаров ; қазақ тіліне ауд. Қ. А. Естемесова. - М. : ГЭОТАР - Медиа, 2016. - 416 бет с
4. Бурунбетова, Қ. Қ. Генетика негіздері [Мәтін] : оқулық / Қ. Қ. Бурунбетова ; ҚР БФМ. - Алматы : Дәуір, 2013. - 264 бет. с.
5. Коштаева С.Қ., Шынпейсова Г.П., Исмаилова А.А. Молекулалық биология, медициналық генетика. Оқу құралы. , 2019
6. Қазымбет, П. Медициналық және биологиялық терминдердің түсіндірме сөздігі. Т. 1 [Мәтін] : сөздік / П. Қазымбет, Даленов, А. Жақанов. - Астана : ЖШС "Медициналық Радиобиология Ғылыми Орталығы" ; Алматы : Эверо, 2014. - 220 бет. С
7. Ньюссбаум, Р. Л. Медициналық генетика [Текст] : оку құралы / Р. Л. Ньюссбаум, Р. Р. Мак-Иннес, Х. Ф. Виллард; орыс тіліндегі ред. Н. П. Бочков ; Қазақ тіліне ауд. А. А. Төребеков. - М. : ГЭОТАР - Медиа, 2014. - 528 бет. +эл. опт. диск (CD-ROM)
8. Бегімкұл Б. Генетика. Практикум. Издательство "Фолиант", 2011

**Интернет-ресурс:**

1. Ивлева, Л.П. Молекулярная биология: Электронный учебник. - Караганда: Караганда: КарГТУ, 2015. <http://rmebrk.kz/>
2. Молекулярная биология клетки : В 3- томах: Пер. с англ.. Т. 1 / Б. Альбертс, Д. Брей, Дж. Льюис, М. Рэффи, К. Роберте, Дж. Д. Уотсон. - М.-Ижевск: НИЦ "Регулярная и хаотическая динамика", Ин-т компьютерных исследований, 2013. - 808 с. <http://rmebrk.kz/>
3. Здоровье и генофонд нации в современном мире. Превентивная профилактика [Текст] : межд. научно-прак. конференция "Современные аспекты медицины и фармации: образование, наука и практика" посв. 40-летию со дня образования ЮКМА 11-12 октября 2019г. / Ю. М. Мусаев, Ж. К. Жумабеков [и др.] // Вестник ЮКМА = ОҚМА хабаршысы. - 2019. - Т.1, №3(87). - С. 47-49. ГРНТИ 76.03.39 <https://lib.ukma.kz/ru/>
4. Рубан, Э. Д. Генетика человека с основами медицинской генетики : учебник / Э. Д. Рубан. — Ростов-на-Дону : Феникс, 2024. — 319 с. — ISBN 978-5-222-35268-7. — Текст : электронный // Цифровой образовательный ресурс IPR SMART : [сайт]. — URL: <https://www.iprbookshop.ru/137101.html>
5. Никитина, Е. А. Генетика пола человека : учебное пособие / Е. А. Никитина, А. Ф. Сайфитдинова, Т. Г. Зачепило. — Санкт-Петербург : Издательство РГПУ им. А. И. Герцена, 2022. — 140 с. — ISBN 978-5-8064-3235-4. — Текст : электронный // Цифровой образовательный ресурс IPR SMART : [сайт]. — URL: <https://www.iprbookshop.ru/131697.html>
6. Костерин, О. Э. Основы генетики : учебник / О. Э. Костерин. — 2-е изд. — Новосибирск : Новосибирский государственный университет, 2022. — 650 с. — ISBN 978-5-4437-1323-6. — Текст : электронный // Цифровой образовательный ресурс IPR SMART : [сайт]. — URL: <https://www.iprbookshop.ru/128138.html>
7. Аксенов, П. А. Генетика : учебно-методическое пособие / П. А. Аксенов, В. А. Брынцев, Т. Г. Махрова. — Москва : Московский государственный технический университет имени Н.Э. Баумана, 2021. — 146 с. — ISBN 978-5-7038-5430-3. — Текст : электронный // Цифровой образовательный ресурс IPR SMART : [сайт]. — URL: <https://www.iprbookshop.ru/123690.html>

<b>ОҢТҮСТІК-ҚАЗАҚСТАН MEDISINA AKADEMIASY</b> <b>«Оңтүстік Қазақстан медицина академиясы» АҚ</b>	 <b>SOUTH KAZAKHSTAN MEDICAL ACADEMY</b> <b>АО «Южно-Казахстанская медицинская академия»</b>
Кафедра «Морфологические дисциплины»	№81-11-2024
Методические рекомендации	Стр. 49 из 80

8. Генетика : учебное пособие / М. Н. Ситников, З. И. Боготова, М. М. Биттуева [и др.]. — Нальчик : Кабардино-Балкарский государственный университет им. Х.М. Бербекова, 2019. — 119 с. — Текст : электронный // Цифровой образовательный ресурс IPR SMART : [сайт]. — URL: <https://www.iprbookshop.ru/110223.html>

9. Антипов, В. Е. Сборник задач по медицинской генетике с решениями / В. Е. Антипов. — Самара : РЕАВИЗ, 2012. — 112 с. — Текст : электронный // Цифровой образовательный ресурс IPR SMART : [сайт]. — URL: <https://www.iprbookshop.ru/18429.html>

**Подведение итогов урока:** 20мин.

### **5.7. Контрольные вопросы (обратная связь)**

1. Индивидуальное развитие организма.
2. Спермотогенез. Овогенез. Оплодотворение.

## **№10 Занятие**

**5.1. Тема:** Онтогенез. Общие закономерности эмбрионального развития. Генетические и клеточные основы развития. Гистоорганогенез

**Количество часов:** 3 ч. 135мин.

**5.2. Цель:** Дать полную интерпретацию процесса старения.

**5.3. Задачи обучения:** Знать о генетическом и клеточном основе развития.

**Организационный период:** 5 мин.

Проверка посещаемости занятий обучающимися.

Проверка готовности обучающихся к занятиям.

**Проверка знаний обучающихся по пройденной теме:** 50 мин.

**Объяснение нового урока:** 40 мин.

**5.4. Тезис лекции:** Онтогенез-индивидуальное развитие дары или развитие дары с образованием зиготы до ее исчезновения (смерти). Онтогенез осуществляется на основе наследственной информации, полученной из половых клеток родителя во время оплодотворения. Стадии онтогенеза, чувствительные к воздействию различных факторов-опасных, а факторы, причиняющие вред, называются тератогенными факторами.

Развитие плода, эмбриогенез (греч. embryo-плод и греческий. genesis-происхождение) - срок развития плода от оплодотворения до вылупления или рождения из яйца.

Перед развитием плода предшествует предлежащий плодный период. В этот период происходит созревание, рост и вхождение яйцеклетки в определенную форму. А после развития плода из простой одной яйцеклетки образуется многоклеточный организм, способный к уединению и состоящий из различных органов и тканей, т. е. происходит постэмбриональное развитие. Например, у некоторых животных (колючек) плод выходит из оболочки на ранней стадии развития, а основной процесс развития происходит в постэмбриональном периоде. Развитие плода у всех животных происходит через стадии расщепления, гаструляции, нейруляции, гистогенеза, органогенеза, системогенеза от оплодотворения плода (см. оплодотворение) или увеличения активности яйцеклетки (см. Партеногенез). Период превращения одноклеточного плода в многоклеточный плод путем деления называется фрагментацией. В результате расщепления образуется многоклеточный зародыш-бластула. Бластула встречается у разных животных по-разному. Он:

у млекопитающих - бластоциста (стерробластула),

у птиц, рептилий — дискобластула,

у земноводных-амфибластила, у клопов — целобластула.

<b>OÝNTÜSTIK-QAZAQSTAN MEDISINA AKADEMIASY</b> <b>«Оңтүстік Қазақстан медицина академиясы» АҚ</b>	 <b>SOUTH KAZAKHSTAN MEDICAL ACADEMY</b> <b>АО «Южно-Казахстанская медицинская академия»</b>
Кафедра «Морфологические дисциплины»	№81-11-2024
Методические рекомендации	Стр. 50 из 80

В процессе гаструляции происходит индивидуализация плодного лепестка, т. е. во внутренней части образуется энтодерма, во внешней — эктодерма, а в середине — мезодерма. Образование нервной трубки называется нейруляцией. Формирование тканей животного организма из зародышевых лепестков называется гистогенезом, а образование органов из тканей — органогенезом, формирование систем из органов — системогенезом. На ранней стадии развития плода эмбриональные клетки способны развиваться во многих направлениях. После воздействия ряда факторов они детерминируются, т. е. в процессе развития в одной системе, на которую они направлены, начинают специализироваться их структура и деятельность. Например, в начале образования нервной системы эктодермы головной мозг индивидуализируется, в его части развивается в начале глаза и формируются колбовидные и палочковидные зрительные клетки. Развитие плода определяется наследственным аппаратом в клетке. Хромосомы, присутствующие в ядре, состоят из множества генов, в которых записана информация о структуре одного белка. Симптомы в Родительском организме, закодированные в генах, реализуются во время развития плода. Когда клетки делятся, они получают полный набор генов, но в каждой ткани работает часть генов, которая обеспечивает синтез белков, специфичных только для этой ткани. Поэтому на генетическом уровне развитие плода зависит от “работы” отдельных генов. Функция генов начинается, когда в растущей яйцеклетке накапливается желток и все типы молекул РНК. Реализация наследственности в процессе развития плода происходит в:

факторы дифференцировки активируют специальные гены, которые синтезируют необходимые белки, а

белки обеспечивают протекание дифференцировки клеток.

В этом процессе определяются функции многих белков. Например, гемоглобин — образуется в процессе образования эритроцитов; миозин — в процессе образования мышц, ферменты и гормоны — в процессе развития различных желез. Механизм слияния и разрыва генов при развитии плода полностью не определен. Поэтому мало изучены и белки, определяющие изменение формы клеток, их движение и направление в процессе развития плода. В конце развития плода синтезируются ферменты, которые растворяют оболочку, чтобы плод мог выйти из оболочки или родиться, или образуется специальная структура, которая взрывает шелуху.

Ученые в настоящее время полностью определили, из какой системы органов формируется плодный лепесток. К досмотру теории лепестков плода русский биолог А. О. Ковалевский (1840-1901) внес огромный вклад и по праву считается основателем современной теории зародышевых лепестков. В последних исследованиях в теорию были внесены небольшие дополнения. Следует отметить, что это открытие имело огромное значение при доказывании эволюционной теории. При определении причины плодовых патологий, исследований сегодня используется день эмбриологов. Первая стадия эмбриональной стадии-образование зиготы. Зигота — это одноклеточный эмбрион или одноклеточный период развития организма. В зиготе происходит ряд процессов:

- движение цитоплазмы (цитоплазматических структур) - это приводит к появлению двусторонней симметрии и полярности.
- реконструкция ККМ. Образуется верхний (корковый) слой, препятствующий слиянию зиготы с другими родительскими половыми клетками.
- образование ядерной оболочки вокруг объединенного пронуклеуса (синкарния)
- осуществляется синтез РНК, синтез белка.

Деление сопровождается митозом, в результате которого одноклеточный эмбрион становится многоклеточным. Однако размер эмбриона не увеличивается, рост клеток не происходит, объем эмбриона не изменяется, интерфаза очень короткая, G1 отсутствует.

Клетки, которые образуются в процессе деления, называются бластомерами. Размер клеток уменьшается с каждым разделением. Характер выделения неодинаков у разных животных и

<b>ОҢТҮСТИК-ҚАЗАҚСТАН MEDISINA АКАДЕМИЯСЫ</b> <b>«Оңтүстік Қазақстан медицина академиясы» АҚ</b>	 <b>SOUTH KAZAKHSTAN MEDICAL ACADEMY</b> <b>АО «Южно-Казахстанская медицинская академия»</b>
Кафедра «Морфологические дисциплины»	№81-11-2024
Методические рекомендации	Стр. 51 из 80

зависит от количества сыворотки и ее распределения в цитоплазме. Чем крупнее желток, тем медленнее отделяется эта часть цитоплазмы.

Дробление заканчивается образованием бластулы. Бластула многоклеточный однослойный эмбрион.

Бластула имеет стенку (слой клеток) - бластодерму. Внутри бластулы имеется полость - бластоцель или первая полость тела, заполненная жидкостью. Жидкость вырабатывается бластомерами. В бластуле различают крышу (плодное яйцо имело животный полюс) и дно (вегетативный полюс клетки) и предельную зону между ними.

Гаструляция-это период формирования зародышевых слоев. Гаструляция-это сложный процесс химических и морфологических изменений, которые сопровождаются делением клеток, ростом клеток, направленным движением и дифференциацией клеток. В результате этих процессов сначала образуется двухслойный зародыш-гаструла, состоящий из внешнего зародышевого слоя-эктордермы и внутреннего - энтодермы. Этот период называется ранним гаструлом. На стадии поздней гаструлы образуется третий зародышевый слой-мезодерма.

Половые слои отличаются друг от друга не только расположением, но и размером и формой клеток. Каждый зародышевый слой впоследствии вызывает определенные ткани и органы. Именно на этой стадии гаструляции впервые можно обнаружить в высоких концентрациях белки, характерные для некоторых областей клеточной дифференцировки взрослого организма (например, белок мышечной ткани - миозин).

Гистогенез-процесс образования тканей в эмбриогенезе. Органогенез-процесс формирования системы органов в эмбриогенезе.

На этой стадии эмбрионального развития различают две фазы.

1. Неврология-образование осевых органов: нервной трубки, хорды. Эмбрион в этот период называется нейрулой.

Эта фаза происходит следующим образом: из эктордермы на спинной стороне эмбриона слаживается группа клеток, и образуется нервная пластина. Края нервной пластины приподнимаются, образуются нервные гребни. По средней линии нервной пластины клетки перемещаются и возникает депрессия - нервная бороздка. Края нервной пластины закрыты.

В результате этих процессов образуется нервная трубка с полостью-нервная кровь. Нервная трубка погружается под эктордерму. Передняя нервная трубка образует мозг, а остальная нервная трубка-спинной мозг.

Обычно процесс образования нервной трубки можно разделить на 3 этапа:

Образование нейронной пластины

Появление нервной бороздки,

Слияние краев нейронной пластины с образованием нервной трубки.

Некоторые клетки эктордермы на дорсальной стороне эмбриона не попадают в нервную трубку и образуют скопление клеток вдоль нервной трубки, называемое ганглиозным налетом. Из него образуются пигментные клетки эпидермиса кожи, волосы, перья, спинномозговые нервные клетки и симпатические нервные узлы. Образование нотохорда также происходит на ранних стадиях нервности из-за эндомесодермального (часто встречающегося с энтодермой и мезодермой) раздражения первичной кишечной стенки. Хорда находится под нервной трубкой. Второй этап Гисто - и органогенеза эмбриональное развитие связано с развитием отдельных органов и тканей.

Из материала энтодермы образуются эпителий пищевода, желудка и кишечника, клетки печени, часть клеток поджелудочной железы, эпителий легких и дыхательных путей, клетки гипофиза и щитовидной железы.

Из материала эктодермы развивается эпидермис кожи и ее производные-перья, ногти, волосы, молочные железы, кожные железы (сальные и потовые), нервные клетки органов зрения, слуха, обоняния, эпителий полости рта, эмаль зубов

Закрепление новой темы: 20мин.

## **5.5. Наглядные пособия: мультимедийный проектор (презентация).**

#### **5.6. Основная литература:**

- 1.Медициналық генетика : мед. училищелер мен колледждерге арналған оқулық = Медицинская генетика : учебник для мед. училищ и колледжей / ред. Н. П. Бочков; қазақ тіліне ауд. Б. Н. Дюсенбекова. - М. : ГЭОТАР - Медиа, 2015
  2. Пехов, А. П. Биология. Медицинская биология, генетика и паразитология [Текст] : учебник для вузов / А. П. Пехов. - М. : ГЭОТАР - Медиа, 2012. - 656 с.
  3. Акуленко, Л. В. Биология медициналық генетика негіздерімен [Текст] : мед. училищелер мен колледждерге арналған оқулық / Л. В. Акуленко, И. В. Угаров ; қазақ тіліне ауд. Қ. А. Естемесова. - М. : ГЭОТАР - Медиа, 2016. - 416 бет с
  4. Бурунбетова, Қ. Қ. Генетика негіздері [Мәтін] : оқулық / Қ. Қ. Бурунбетова ; ҚР БФМ. - Алматы : Дәүір, 2013. - 264 бет. с.
  5. Қоштаева С.Қ., Шынпейсова Г.П., Исмаилова А.А. Молекулалық биология, медициналық генетика. Оқу күралы. , 2019
  6. Қазымбет, П. Медициналық және биологиялық терминдердің түсіндірме сөздігі. Т. 1 [Мәтін] : сөздік / П. Қазымбет, Даценов, А. Жақанов. - Астана : ЖШС "Медициналық Радиобиология Ғылыми Орталығы" ; Алматы : Эверо, 2014. - 220 бет. С
  7. Ньюоссбаум, Р. Л. Медициналық генетика [Текст] : оқу күралы / Р. Л. Ньюоссбаум, Р. Р. Мак-Иннес, Х. Ф. Виллард; орыс тіліндегі ред. Н. П. Бочков ; Қазақ тіліне ауд. А. А. Төреbekов. - М. : ГЭОТАР - Медиа, 2014. - 528 бет. +эл. опт. диск (CD-ROM)
  8. Бегімкул Б.Генетика. Практикум.Издательство "Фолиант",2011

## **Интернет-ресурс:**

1. Ивлева, Л.П. Молекулярная биология: Электронный учебник. - Караганда: КарГТУ, 2015.  
<http://rmebrk.kz/>
  2. Молекулярная биология клетки : В 3- томах: Пер. с англ.. Т. 1 / Б. Альбертс, Д. Брей, Дж. Льюис, М. Рэффи, К. Роберте, Дж. Д. Уотсон. - М.-Ижевск: НИЦ "Регулярная и хаотическая динамика", Ин-т компьютерных исследований, 2013. - 808 с. <http://rmebrk.kz/>
  3. Здоровье и генофонд нации в современном мире. Превентивная профилактика [Текст] : межд. научно-прак. конференция "Современные аспекты медицины и фармации: образование, наука и практика" посв. 40-летию со дня образования ЮКМА 11-12 октября 2019г. / Ю. М. Мусаев, Ж. К. Жумабеков [и др.] // Вестник ЮКМА = ОКМА хабаршысы. - 2019. - Т.1, №3(87). - С. 47-49. ГРНТИ 76.03.39  
<https://lib.ukma.kz/ru/>
  4. Рубан, Э. Д. Генетика человека с основами медицинской генетики : учебник / Э. Д. Рубан. — Ростов-на-Дону : Феникс, 2024. — 319 с. — ISBN 978-5-222-35268-7. — Текст : электронный // Цифровой образовательный ресурс IPR SMART : [сайт]. — URL: <https://www.iprbookshop.ru/137101.html>
  5. Никитина, Е. А. Генетика пола человека : учебное пособие / Е. А. Никитина, А. Ф. Сайфитдинова, Т. Г. Зачепило. — Санкт-Петербург : Издательство РГПУ им. А. И. Герцена, 2022. — 140 с. — ISBN 978-5-8064-3235-4. — Текст : электронный // Цифровой образовательный ресурс IPR SMART : [сайт]. — URL: <https://www.iprbookshop.ru/131697.html>
  6. Костерин, О. Э. Основы генетики : учебник / О. Э. Костерин. — 2-е изд. — Новосибирск : Новосибирский государственный университет, 2022. — 650 с. — ISBN 978-5-4437-1323-6. — Текст : электронный // Цифровой образовательный ресурс IPR SMART : [сайт]. — URL: <https://www.iprbookshop.ru/128138.html>

<b>ОҢТҮСТИК-ҚАЗАҚСТАН MEDISINA AKADEMIASY</b> <b>«Оңтүстік Қазақстан медицина академиясы» АҚ</b>	 <b>SOUTH KAZAKHSTAN MEDICAL ACADEMY</b> <b>АО «Южно-Казахстанская медицинская академия»</b>
Кафедра «Морфологические дисциплины»	№81-11-2024
Методические рекомендации	Стр. 53 из 80

7. Аксенов, П. А. Генетика : учебно-методическое пособие / П. А. Аксенов, В. А. Брынцев, Т. Г. Махрова. — Москва : Московский государственный технический университет имени Н.Э. Баумана, 2021. — 146 с. — ISBN 978-5-7038-5430-3. — Текст : электронный // Цифровой образовательный ресурс IPR SMART : [сайт]. — URL: <https://www.iprbookshop.ru/123690.html>

8. Генетика : учебное пособие / М. Н. Ситников, З. И. Боготова, М. М. Биттуева [и др.]. — Нальчик : Кабардино-Балкарский государственный университет им. Х.М. Бербекова, 2019. — 119 с. — Текст : электронный // Цифровой образовательный ресурс IPR SMART : [сайт]. — URL: <https://www.iprbookshop.ru/110223.html>

9. Антипов, В. Е. Сборник задач по медицинской генетике с решениями / В. Е. Антипов. — Самара : РЕАВИЗ, 2012. — 112 с. — Текст : электронный // Цифровой образовательный ресурс IPR SMART : [сайт]. — URL: <https://www.iprbookshop.ru/18429.html>

**Подведение итогов урока:** 20мин.

### **5.7. Контрольные вопросы (обратная связь)**

1.Что такое Канцерогенез?

2.Объясните теорию старения?

### **№11 Занятие**

**5.1. Тема:** Общие закономерности постэмбрионального развития. Механизмы онтогенеза.

**Количество часов:** 3ч. 135мин.

**5.2. Цель:** Полное понимание этапов онтогенеза человека.

**5.3. Задачи обучения:** Знать механизм онтогенеза.

**Организационный период:** 5 мин.

Проверка посещаемости занятий обучающимися.

Проверка готовности обучающихся к занятиям.

**Проверка знаний обучающихся по пройденной теме:** 50 мин.

**Объяснение нового урока:** 40 мин.

**5.4. Тезис лекции:** После рождения организма или после родов из яйцеклетки или семенного канатика начинается постэмбриональный период.

У разных видов животных постэмбриональный период может длиться от нескольких дней до десятилетий.

Постэмбриональный онтогенез подразделяют на 3 стадии: 1) юношеский (ювенильный) период; 2) половозрелый (репродуктивный) период; 3) старческий период. Постнатальный онтогенез завершается перестройкой организма. В зависимости от типа онтогенеза возрастная стадия протекает двумя различными способами: прямым развитием и непрямым или преобразованием (метаморфоза — Metamorphosis преобразование).

В прямом развитии молодой организм, родившийся из яичной скорлупы или только что родившийся, ничем не отличается от взрослого организма, они отличаются только пропорциями телосложения. Такое развитие свойственно многим животным и людям.

Трансформированное развитие происходит путем обмена одной или нескольких личиночных форм, совершенно не похожих на взрослые организмы. Развитие метаморфозами широко распространено у представителей различных видов животных (кишечнополостные, плоские, округлые, былкообразные, членистоногие, земноводные и др.).

Одной из особенностей постэмбрионального развития является рост организма. Рост-это количественное изменение размера, веса организма.

Рост организмов делят на две группы: ограниченный и неограниченный рост. Бесконечный рост-это рост организмов до конца их жизни, характерный для моллюсков, скорпионов, рыб, пресмыкающихся, земноводных и других животных.

<b>ОҢТҮСТИК-ҚАЗАҚСТАН MEDISINA AKADEMIASY</b> <b>«Оңтүстік Қазақстан медицина академиясы» АҚ</b>		<b>SOUTH KAZAKHSTAN MEDICAL ACADEMY</b> <b>АО «Южно-Казахстанская медицинская академия»</b>
Кафедра «Морфологические дисциплины»		№81-11-2024
Методические рекомендации		Стр. 54 из 80

Ограниченный рост-наблюдается и прекращается до тех пор, пока рост организма не достигнет определенного возраста. Он характерен для насекомых, птиц, млекопитающих.

Общеизвестны единичные общие занудальности роста. Среди тех, кто участвовал в их исследовании, особо можно назвать американского зоолога К. Майнота, русского ученого И. Шмальгаузена.

На начальных стадиях онтогенеза рост особей происходит в ускоренном темпе, а в дальнейшем он постепенно уменьшается, и на разных этапах развития темпы роста не могут быть одинаковыми. В онтогенезе рост и развитие считаются сопутствующими и несуществующими явлениями. Но на разных стадиях онтогенеза их соотношение неравновесно, т. е. если на одной стадии явление роста преобладает над развитием, то на другой-наоборот. Возрастной период у людей начинается с рождения ребенка и продолжается до полового созревания, т. е. до образования половых клеток (12-15 лет). Его разделяют на несколько этапов: младенец (грудничок), ясли, малыш, подросток и т.д. (таблица).

В детском организме темп роста идет неравномерно-чередуются периоды задержки роста с периодом ускоренного роста. Наиболее быстрый рост детей наблюдается в первый год, когда его тело удлиняется на 23-25 см. На второй год темпы роста немного снижаются, но все же он держится на высоком уровне 10-15 см; на третий год 8 см, до 4-7 лет вырастает на 5-7 см в год. В младшем школьном возрасте рост несколько замедляется, вырастая всего на 4-5 см в год. А когда девочкам исполняется 11-12 лет, мальчикам 13-14 лет, темп их роста снова увеличивается, увеличиваясь до 7-8 см в год. Это называется прыжком пубертата. Это явление совпадает с началом полового созревания детей.

Вместе с удлиненным ростом детского тела наблюдается и увеличение его веса. Например, в первые 5 месяцев вес ребенка удваивается, а по достижении 1 года увеличивается в 3 раза. После двух лет рост массы тела замедляется. До 10 лет существенной разницы в массе тела кобыл и мальчиков не наблюдается, а у девочек в 11-12 лет она несколько ускоряется, после 15 лет мальчики обгоняют девочек по этому показателю, и эта тенденция сохраняется и в дальнейшем. Рост людей и животных зависит от многих эндогенных и экзогенных факторов.

Рост является количественным признаком, а семя размножается полигенным путем. Известно, что количественные признаки зависят от условий среды. Рост организма ориентируется на генетические, эндокринные, нервные и др. условия. Кроме того, для нормального роста и развития необходимо полноценное питание. В пище должно быть достаточное количество всех аминокислот, необходимых организму. Если одного из них не хватает, рост прекращается, развитие нарушается и организм умирает. Точно так же для явления роста очень важна роль витаминов, особенно витамина А-ретинола, витамина Д — кальциферола, группы витаминов группы В. Для нормального роста необходимы также минеральные вещества и микроэлементы. Из факторов среды, влияющих на рост и развитие, можно сказать - кислород, температура, свет. Единственная роль света для роста организма заключается в том, чтобы обеспечить синтез витамина Д.

Рост организма регулируется гормоном гипофиза-гормоном соматотропина. Гормон Соматотропин также выделяется во время плодного развития, но его действие наблюдается только в постэмбриональном периоде. При отклонении (уменьшении или увеличении) скорости синтеза гормона соматотропина гипофизом нарушается рост человека. Например, в детском возрасте гипофиз гипофункция железы, то есть синтез гормона в недостаточном количестве, приводит к гипофизарной карликовости-нанизму. При нанизме рост организма замедляется, но относительное соотношение развития отделов организма не меняется. Гиперфункция гипофиза, то есть синтез гормона в избытке, приводит к гигантизму (рост более 2 метров). Если гиперфункция гормона гипофиза происходит после прекращения роста организма, то

<b>ОҢТҮСТІК-ҚАЗАҚСТАН MEDISINA AKADEMIASY</b> <b>«Оңтүстік Қазақстан медицина академиясы» АҚ</b>	 <b>SOUTH KAZAKHSTAN MEDICAL ACADEMY</b> <b>АО «Южно-Казахстанская медицинская академия»</b>
Кафедра «Морфологические дисциплины»	№81-11-2024
Методические рекомендации	Стр. 55 из 80

наблюдается чрезмерное разрастание, увеличение некоторых органов человека, например, рост пальцев рук, шишек, лица. Такое явление называют акромегалией.

Действие гормона соматотропина усиливается в тех случаях, когда это гормоны щитовидной железы. Эти гормоны усиливают явление окисления в митохондриях и приводят к усилению энергетического обмена. Под действием тироксина — гормона кальцинированной железы повышается потребление тканями глюкозы. При удалении щитовидной железы молодняка в организме наблюдается угнетение основного обмена и полового созревания, снижается раздражительность центральной нервной системы, замедляется формирование рефлекса. У людей развивается болезнь кретинизма, если гипофункция щитовидной железы наблюдается в детском возрасте. Характеризуется психической неполноценностью, задержкой роста и полового развития, диспропорцией развития отделов тела (короткие и толстые трубчатые кости).

Акселерация (лат. *acceleratio*-ускорение)- у детей и подростков-ускорение роста и развития. За последние 100-150 лет наблюдается ускорение физиологического созревания и соматического развития детей и подростков.

Период полового созревания (репродуктивный) начинается у девочек в 11-13 лет, у мальчиков в 12-14 лет. Единственным ее признаком считается первое появление менструации у девочек, а у мальчиков-поллюция, то есть непроизвольное выделение спермы при засыпании ночью. Репродуктивный период подразделяется на первый репродуктивный период - до 35 лет, последний репродуктивный период-до 36-55 (60) лет.

Даже в первый репродуктивный период организм человека продолжает расти дальше - до 18-20 лет. В этот момент развиваются и созревают его последние половые признаки, формируется осанка (Конституция). Окончание репродуктивного периода связано с наступлением менопаузы (климакса) у женщин, остановкой сперматогенеза у мужчин. У многих людей в это время полностью сохраняется способность к профессиональному труду, развита память, активна жизнеспособность. Ювенильный период в свою очередь делится на несколько этапов: 1. первый месяц жизни ребенка младенческий период. Ребенок продолжает принимать положение эмбриона, характерное для внутриутробного развития. Часто на этой стадии роста ребенок находится в состоянии сна. 2. младенческий период (период от месяца до года). Этот период характеризуется активными изменениями в двигательной системе. В конце первого месяца ребенок все еще пытается выпрямить ноги; в 1,5 месяца ребенок может поднять и держать голову; 6 месяцев - это время, когда большинство детей учатся сидеть, и в первый год жизни большинство из них делают свои первые шаги. Психика ребенка развивается быстрыми шагами. На втором месяце жизни можно наблюдать первый смех ребенка; в 4 месяца ребенок сможет различать людей, захватывая предметы и доставая их в рот; через 6 месяцев приходит понимание отдельных слов и фраз. Высокая физическая активность на первом году жизни усиливается и нормализует работу нервной системы. Для правильного развития ребенка в этот период желательно соблюдать постепенное повторение и последовательность. Следует отметить, что возраст появления определенного навыка-сугубо индивидуальный процесс, т. к. это лишь средние границы. 3. Раннее детство-период от одного до трех лет. Раннее детство-важнейший этап физического и психического развития ребенка, характеризующийся активным ростом, знакомством с пищей для взрослых, формированием таких основных личностных качеств, как самостоятельность, стремление к самооценке, самовыражение. В этом возрасте ребенок делает первые попытки определить свое место в этом мире, приобретает навык жить всем спектром чувств, доступных человеку. На этом этапе овладение новыми навыками происходит в процессе подражания взрослым. 4. школьный возраст-период от 7 до 17 лет. Школьный период можно разделить на: \* ранний (7-11 лет); • средний (мальчики: 11-15 лет; девочки: 11-14 лет); • взрослый (15-17 лет). На раннем этапе дети овладевают письменной речью, формируется коллективизм, навыки нахождения в обществе, знакомятся с окружающим миром, формируется первый опыт

<p>ОНТҮСТИК-ҚАЗАҚСТАН MEDISINA AKADEMIASY</p> <p>«Оңтүстік Қазақстан медицина академиясы» АҚ</p>	 <p>SOUTH KAZAKHSTAN MEDICAL ACADEMY АО «Южно-Казахстанская медицинская академия»</p>
<p>Кафедра «Морфологические дисциплины»</p>	<p>№81-11-2024</p>
<p>Методические рекомендации</p>	<p>Стр. 56 из 80</p>

взаимодействия. Две другие стадии характеризуются быстрой интенсивностью физического и полового развития. 5. подростковый период-период развития от 17 до 21 года. На данном этапе это связано с реализацией приобретенных навыков в практической жизни  
Закрепление новой темы: 20мин.

**5.5. Наглядные пособия:** мультимедийный проектор (презентация).

**5.6.Основная литература:**

- 1.Медициналық генетика : мед. училищелер мен колледждерге арналған оқулық = Медицинская генетика : учебник для мед. училищ и колледжей / ред. Н. П. Бочков; қазақ тіліне ауд. Б. Н. Дюсенбекова. - М. : ГЭОТАР - Медиа, 2015
2. Пехов, А. П. Биология. Медицинская биология, генетика и паразитология [Текст] : учебник для вузов / А. П. Пехов. - М. : ГЭОТАР - Медиа, 2012. - 656 с.
3. Акуленко, Л. В. Биология медициналық генетика негіздерімен [Текст] : мед. училищелер мен колледждерге арналған оқулық / Л. В. Акуленко, И. В. Угаров ; қазақ тіліне ауд. К. А. Естемесова. - М. : ГЭОТАР - Медиа, 2016. - 416 бет с
4. Бурунбетова, Қ. Қ. Генетика негіздері [Мәтін] : оқулық / Қ. Қ. Бурунбетова ; ҚР БФМ. - Алматы : Дәуір, 2013. - 264 бет. с.
5. Коштаева С.К., Шынпейсова Г.П., Исмаилова А.А. Молекулалық биология, медициналық генетика. Оқу құралы. , 2019
6. Қазымбет, П. Медициналық және биологиялық терминдердің түсіндірме сөздігі. Т. 1 [Мәтін] : сөздік / П. Қазымбет, Даленов, А. Жақанов. - Астана : ЖШС "Медициналық Радиобиология Ғылыми Орталығы" ; Алматы : Эверо, 2014. - 220 бет. С
7. Ньюссбаум, Р. Л. Медициналық генетика [Текст] : оку құралы / Р. Л. Ньюссбаум, Р. Р. Мак-Иннес, Х. Ф. Виллард; орыс тіліндегі ред. Н. П. Бочков ; Қазақ тіліне ауд. А. А. Төребеков. - М. : ГЭОТАР - Медиа, 2014. - 528 бет. +әл. опт. диск (CD-ROM)
8. Бегімқұл Б.Генетика. Практикум.Издательство "Фолиант",2011

**Интернет-ресурс:**

1. Ивлева, Л.П. Молекулярная биология: Электронный учебник. - Караганда: Караганда: КарГТУ, 2015. <http://rmebrk.kz/>
2. Молекулярная биология клетки : В 3- томах: Пер. с англ.. Т. 1 / Б. Альбертс, Д. Брей, Дж. Льюис, М. Рэффи, К. Роберте, Дж. Д. Уотсон. - М.-Ижевск: НИЦ "Регулярная и хаотическая динамика", Ин-т компьютерных исследований, 2013. - 808 с. <http://rmebrk.kz/>
3. Здоровье и генофонд нации в современном мире. Превентивная профилактика [Текст] : межд. научно-прак. конференция "Современные аспекты медицины и фармации: образование, наука и практика" посв. 40-летию со дня образования ЮКМА 11-12 октября 2019г. / Ю. М. Мусаев, Ж. К. Жумабеков [и др.] // Вестник ЮКМА = ОҚМА хабаршысы. - 2019. - Т.1, №3(87). - С. 47-49. ГРНТИ 76.03.39 <https://lib.ukma.kz/ru/>
4. Рубан, Э. Д. Генетика человека с основами медицинской генетики : учебник / Э. Д. Рубан. — Ростов-на-Дону : Феникс, 2024. — 319 с. — ISBN 978-5-222-35268-7. — Текст : электронный // Цифровой образовательный ресурс IPR SMART : [сайт]. — URL: <https://www.iprbookshop.ru/137101.html>
5. Никитина, Е. А. Генетика пола человека : учебное пособие / Е. А. Никитина, А. Ф. Сайфитдинова, Т. Г. Зачепило. — Санкт-Петербург : Издательство РГПУ им. А. И. Герцена, 2022. — 140 с. — ISBN 978-5-8064-3235-4. — Текст : электронный // Цифровой образовательный ресурс IPR SMART : [сайт]. — URL: <https://www.iprbookshop.ru/131697.html>
6. Костерин, О. Э. Основы генетики : учебник / О. Э. Костерин. — 2-е изд. — Новосибирск : Новосибирский государственный университет, 2022. — 650 с. — ISBN 978-5-4437-1323-6. — Текст : электронный // Цифровой образовательный ресурс IPR SMART : [сайт]. — URL: <https://www.iprbookshop.ru/128138.html>

<b>ОҢТҮСТИК-ҚАЗАҚСТАН MEDISINA AKADEMIASY</b> <b>«Оңтүстік Қазақстан медицина академиясы» АҚ</b>		<b>SOUTH KAZAKHSTAN MEDICAL ACADEMY</b> <b>АО «Южно-Казахстанская медицинская академия»</b>
Кафедра «Морфологические дисциплины»		№81-11-2024
Методические рекомендации		Стр. 57 из 80

7. Аксенов, П. А. Генетика : учебно-методическое пособие / П. А. Аксенов, В. А. Брынцев, Т. Г. Махрова. — Москва : Московский государственный технический университет имени Н.Э. Баумана, 2021. — 146 с. — ISBN 978-5-7038-5430-3. — Текст : электронный // Цифровой образовательный ресурс IPR SMART : [сайт]. — URL: <https://www.iprbookshop.ru/123690.html>

8. Генетика : учебное пособие / М. Н. Ситников, З. И. Боготова, М. М. Биттуева [и др.]. — Нальчик : Кабардино-Балкарский государственный университет им. Х.М. Бербекова, 2019. — 119 с. — Текст : электронный // Цифровой образовательный ресурс IPR SMART : [сайт]. — URL: <https://www.iprbookshop.ru/110223.html>

9. Антипов, В. Е. Сборник задач по медицинской генетике с решениями / В. Е. Антипов. — Самара : РЕАВИЗ, 2012. — 112 с. — Текст : электронный // Цифровой образовательный ресурс IPR SMART : [сайт]. — URL: <https://www.iprbookshop.ru/18429.html>

**Подведение итогов урока:** 20мин.

### **5.7. Контрольные вопросы (обратная связь)**

1. Назовите этапы и этапы онтогенеза?

2. Что вы знаете о явлениях фаз?

## **№12 Занятие**

**5.1. Тема:** Особенности репродукции человека. Охрана репродуктивного здоровья человека.

**Количество часов:** 3ч.135мин.

**5.2. Цель:** Рассказать о акселерация роста и развитие детей и подростков.

**5.3. Задачи обучения:** Знать о особенностях репродукции организма.

**Организационный период:** 5 мин.

Проверка посещаемости занятий обучающимися.

Проверка готовности обучающихся к занятиям.

**Проверка знаний обучающихся по пройденной теме:** 50 мин.

**Объяснение нового урока:** 40 мин.

**5.4. Тезис лекции:** Одним из важнейших компонентов здоровья является репродуктивное здоровье (reproductio - воспроизведение, воспроизводство). В Конституции Республики Казахстан указано: "брак и семья, родители и ребенок находятся под защитой государства".

Репродуктивное здоровье, по определению ВОЗ, - это не только отсутствие болезненного состояния или нарушение половой системы, ее функций и процессов, но и процесс полноценного здоровья, т. е. закаленного организма, развитого мышления, возможности продолжения рода в социально правильных условиях.

Репродуктивное здоровье зависит от условий жизни, питания, экологии, генетической наследственности, а также от работы репродуктивного здоровья и его охраны.

К услугам охраны репродуктивного здоровья относятся: женские консультационные центры, родильные пункты, центры планирования семьи, поликлиники в сельской местности, фельдшерские пункты и др.

Научно-методическую помощь службам Центра репродуктивного здоровья оказывают Республиканский центр охраны здоровья матери и ребенка, акушерские и гинекологические кафедры медицинских университетов.

услуги репродуктивного здоровья:

обеспечение нормального прохождения родов и правильного прохождения периода грудного вскармливания после родов;

профилактика и лечение заболеваний половых органов;

На международной Каирской конференции по численности населения в 1994 году установлены следующие права человека:

<b>ОҢТҮСТІК-ҚАЗАҚСТАН MEDISINA AKADEMIASY</b> <b>«Оңтүстік Қазақстан медицина академиясы» АҚ</b>	 <b>SOUTH KAZAKHSTAN MEDICAL ACADEMY</b> <b>АО «Южно-Казахстанская медицинская академия»</b>
Кафедра «Морфологические дисциплины»	№81-11-2024
Методические рекомендации	Стр. 58 из 80

равноправие полов;

наличие возможности создания брака и семьи;

наличие права на личную и семейную жизнь;

возможность самостоятельно решать, сколько необходимо иметь детей в семье;

право на образование и знание медицинской информации.

целью центров репродуктивного здоровья является планирование создания семьи и предотвращение рисков во время беременности:

профилактика подростковой беременности:

Предотвращение беременности после 35 лет:

неожиданная беременность (опасные искусственные родинки). Все это позволит снизить материнскую и инвалидность, снизить детскую смертность.

К мужским гениталиям относятся: яичниковая железа, мочевой пузырь из предстательной железы, а к женским - матка, маточные трубы и яичники. Наружные половые органы мужчин состоят из половых органов и мошонки, а у женщин - из больших и малых половых губ, влагалища.

По мере роста и развития у подростков начинают проявляться половые признаки. Это происходит из-за активной функции желез внутренней секреции. В этот период во всем организме происходят большие изменения. У мальчиков растет борода-усы, на подмышках и паху тоже. В области гортани начинает томиться хрящевой нарост, меняется тембр голоса. У девочек растут ягодицы и бедра, растут грудные железы, расширяются тазовые кости, растет шерсть на подмышках и паху. Половое созревание.

Половое созревание обеспечивается эндокринной и нервной системами. Этот период называется переходным или пубертатным периодом. Половое созревание у девочек начинается в 9-10 лет, а у мальчиков в 12-14 лет. Сексуально девочки созревают в 16 лет, а мальчики созревают в 18 лет. Прекращение половой деятельности наблюдается у женщин в возрасте 40-50 лет, а у мужчин в возрасте 65-70 лет.

Сроки полового созревания у каждого человека разные. Они зависят от многих факторов: наследственных, бытовых, социально-экологических, а также от состояния здоровья, климата и др. Под влиянием различных неблагоприятных факторов может наблюдаться задержка полового развития или различные изменения в развитии.

В южных регионах Казахстана половое развитие девочек и мальчиков происходит раньше, чем в северных регионах РФ.

Биологический пол не делает человека ни мужчиной, ни женщиной. Биологические свойства должны дополняться сексуально-психологическими характеристиками, реализуемыми при половом развитии. Формирование полового инстинкта осуществляется постепенно, что очень сильно наблюдается при половом развитии.

Факторы, влияющие на репродуктивное здоровье.

Факторами, влияющими на репродуктивное здоровье, являются вредные привычки (курение, алкоголь, наркотические вещества), ранние половые контакты, венерические заболевания и инфекционные заболевания малого таза, оказывающие пагубное влияние на репродуктивное здоровье.

Курение очень пагубно влияет на женскую и мужскую репродуктивную систему. Доказано, что никотин нарушает функции половых органов, половых клеток.

Если беременная женщина курит, яд отправляет ее через плаценту. Печень плода еще не сформирована и не может обезвреживать поступившие яды. Таким образом, он продолжает накапливаться в организме. Курение снижает содержание гемоглобина в крови, поэтому плод страдает от недостатка кислорода. В таком случае сначала повреждается нервная система плода, как следствие, развитие ребенка созревает.

<b>ОҢТҮСТИК-ҚАЗАҚСТАН MEDISINA AKADEMIASY</b> <b>«Оңтүстік Қазақстан медицина академиясы» АҚ</b>		<b>SOUTH KAZAKHSTAN MEDICAL ACADEMY</b> <b>АО «Южно-Казахстанская медицинская академия»</b>
Кафедра «Морфологические дисциплины»		№81-11-2024
Методические рекомендации		Стр. 59 из 80

Выясняется, что алкоголь пагубно влияет на половое созревание. Употребление большого количества алкоголя снижает активность половой системы у мужчин даже в молодом возрасте, а иногда и исчезает. Основная из причин мужского бесплодия-чрезмерное употребление алкоголя. Половые клетки мужчин очень чувствительны к воздействию алкоголя, из-за алкоголя погибает большое количество сперматозоидов, снижается вероятность оплодотворения. Вредное воздействие алкоголя на организм женщин еще больше. В них нарушаются функция яичников и половых желез.

Человечество обратило внимание на то, что от появления науки о наследственности - генетики-потомки людей рождаются инвалидами. Именно поэтому древние законы и обычаи разных стран запрещали употребление алкоголя во время брака. Установлено, что роды детей с ограниченными возможностями, аборты и мертворожденные дети в большинстве случаев находились в период праздников населения.

Серьезные причины для оплодотворения во время интоксикации также возникают при употреблении алкоголя только одним из родителей. Алкоголь легко проникает через матку в плод, попадает в кровеносные сосуды и отправляет развивающийся плод, что приводит к выкидуши или преждевременным родам, приводит к низкой массе тела, задержке дальнейшего развития ребенка. Молодым людям лучше не забывать, что ответственность за последствия раннего полового акта распространяется на обоих.

Раннее начало полового акта особенно опасно для подростков.

Риски, возникающие в связи с ранним сексом:

подростковая беременность;

нарушение здоровья;

заболевания половых органов;

угроза здоровью ребенка;

Заболевания, передающиеся половым путем (ИППП), в том числе ВИЧ/СПИД.

Из-за относительного дефицита защитных антител у молодых людей, т. е. неполной коррекции защитного механизма, они становятся очень восприимчивыми к инфекции, передающейся половым путем.

В национальных законах, международных правовых документах и других соглашениях репродуктивное право является частью прав человека. Эти права основаны на свободном и ответственном определении количества детей для всех супружеских и отдельных лиц. (НОО, Международная конференция по количеству Наций 1994г.)

В программе Международной федерации планирования семьи (МСФО) утверждена Хартия молодежи о репродуктивном праве.

Право на жизнь.

Право на личную свободу и безопасность.

Право на равенство и свободу против всех форм дискриминации.

Право на неприкосновенность частной жизни и конфиденциальность (личное право).

Отношение право на свободу.

Право на информацию и образование.

Право заключать или не вступать в брак, создавать и планировать семью.

Право решать проблему рождаемости и планировать рождение ребенка.

Право на медицинское обслуживание и здравоохранение.

Право на использование достижений научного прогресса.

Право на свободу участия в политических собраниях.

Право на защиту от болезненных и оскорбительных отношений.

Нарушение протекания феномена эмбриогенеза приводит к различным дефектам, которые называются врожденными пороками развития (бакс). Под врожденными пороками развития или

<b>ОҢТҮСТИК-ҚАЗАҚСТАН MEDISINA АКАДЕМИЯСЫ</b> <b>«Оңтүстік Қазақстан медицина академиясы» АҚ</b>	 <b>SOUTH KAZAKHSTAN MEDICAL ACADEMY</b> <b>АО «Южно-Казахстанская медицинская академия»</b>
Кафедра «Морфологические дисциплины»	№81-11-2024
Методические рекомендации	Стр. 60 из 80

акаулами развития мы подразумеваем морфологические нарушения нормального строения организма. ДТБА возникает в основном в результате нарушения плодного (антенатального) развития или, реже, вследствие аномалий дальнейшего формирования некоторых органов после рождения (например, дефектов зубов, открытого сердечника артериального боталла и т.п.). Наука, изучающая человеческие пороки, называется тератологией, а факторы, вызывающие эти пороки, — тератогенными факторами. Согласно научным данным, в настоящее время население цивилизованных стран, одной из главных причин заболеваемости и смертности детей раннего возраста являются врожденные пороки развития человека. ДТБА встречается по крайней мере у 2-3 процентов новорожденных; 25-30 процентов причин, по которым младенцы умирают уже в первые недели, также связаны с этой ДТБА. В некоторых странах (США, Япония, Германия и т.д.) Основной причиной пребывания детенышей в Казах является бакс. К врожденным порокам развития относят следующие изменения: Адгенезия — полное недоразвитие органа, отсутствие; Аплазия не является членом, но может иметь только очень плохо развитое начало; Врожденная гипоплазия-неполное созревание (недоразвитие) органа; Врожденная гипертрофия-относительное увеличение массы (или размера) органа; врожденная гипотрофия-наличие небольшой (небольшой) массы тела ребенка или ребенка в утробе матери; Макросомия-более длинное тело ребенка; Гетероплазия-нарушение классификации некоторых тканей; Эктопия-смещение места члена, т. е. его расположение в не свойственных ему местах. Например, расположение почек в полости малого таза, расположение сердца снаружи грудной полости; Атрезия-полное отсутствие полого канала органа или естественного отверстия, Стеноз-сужение полого органа или отверстия (стеноз кишечника, стеноз сосудов кдн); Слияние (слияние) — слияние (слияние) двух монозиготных близнецов друг с другом; Дисхрония-нарушение (усиление или замедление) темпа развития органов организма; Бакс классифицируется в зависимости от предмета воздействия тератогенных факторов, распространения акаулов в органах организма.

В зависимости от предмета воздействия тератогенных факторов различают: 1) гаметопатия — поражение гамет. В это время появляются неполадки с двойней, циклонией (одноглазие), сиреномелией и т.п.; 2) эмбриопатия-поражение плода от 16 дней до -8 недель; фетопатия-поражение плода в возрасте от 9 недель до рождения ребенка. В это время возникают такие дефекты, как дальнейшее сохранение эмбриональных структур (персистирование) (уракус, криптоторхизм).

По мере распространения в теле организма дефекты подразделяют на: 1) единичные дефекты — встречающиеся в одном органе; 2) систематические дефекты — встречающиеся в одной системе органов; 3) множественные дефекты — встречающиеся в двух и более системах органов.

Приведенная классификация дефектов основана на этиологическом принципе, и в настоящее время они используются не так часто. Тем не менее, в настоящее время широко поддерживается классификация человеческого тела в соответствии с принципами разделения его на анатомо-физиологические системы. На этом же принципе основана классификация, принятая XXIX ассамблей Всемирной организации здравоохранения (ВОЗ) в 1975 г. Он выглядит следующим образом:

Врожденные дефекты органов и систем органов:  
 Дефекты центральной нервной системы, органов чувств;  
 Акулы шеи и лица;  
 Акаулы сердечно-сосудистой системы;  
 Неисправности дыхательной системы;  
 Неисправности пищеварительной системы;

<p>ОНТҮСТИК-ҚАЗАҚСТАН MEDISINA AKADEMIASY</p> <p>«Оңтүстік Қазақстан медицина академиясы» АҚ</p>		<p>SOUTH KAZAKHSTAN MEDICAL ACADEMY</p> <p>АО «Южно-Казахстанская медицинская академия»</p>
<p>Кафедра «Морфологические дисциплины»</p>		<p>№81-11-2024</p>
<p>Методические рекомендации</p>		<p>Стр. 61 из 80</p>

Из экзогенных тератогенных факторов наиболее важной считается ионизирующая радиация. Если женщина, у которой только что был двойник (1-6 дней), один раз взаимодействовала с рентгеновским излучением в количестве 0,1 Гр, то на 2-6 неделе беременности при облучении рентгеновским излучением в таком количестве возникают различные дефекты.

К клеточным механизмам тератогенеза можно отнести колебания деления, миграции и классификации клеток.

**Закрепление новой темы:** 20мин.

**5.5. Наглядные пособия:** мультимедийный проектор (презентация).

**5.6. Основная литература:**

1. Медициналық генетика : мед. училищелер мен колледждерге арналған оқулық = Медицинская генетика : учебник для мед. училищ и колледжей / ред. Н. П. Бочков; қазақ тіліне ауд. Б. Н. Дюсенбекова. - М. : ГЭОТАР - Медиа, 2015
2. Пехов, А. П. Биология. Медицинская биология, генетика и паразитология [Текст] : учебник для вузов / А. П. Пехов. - М. : ГЭОТАР - Медиа, 2012. - 656 с.
3. Акуленко, Л. В. Биология медициналық генетика негіздерімен [Текст] : мед. училищелер мен колледждерге арналған оқулық / Л. В. Акуленко, И. В. Угаров ; қазақ тіліне ауд. К. А. Естемесова. - М. : ГЭОТАР - Медиа, 2016. - 416 бет с
4. Бурунбетова, Қ. Қ. Генетика негіздері [Мәтін] : оқулық / Қ. Қ. Бурунбетова ; ҚР БФМ. - Алматы : Дәүір, 2013. - 264 бет. с.
5. Қоштаева С.К., Шынпейсова Г.П., Исмаилова А.А. Молекулалық биология, медициналық генетика. Оқу құралы. , 2019
6. Қазымбет, П. Медициналық және биологиялық терминдердің түсіндірме сөздігі. Т. 1 [Мәтін] : сөздік / П. Қазымбет, Даленов, А. Жақанов. - Астана : ЖШС "Медициналық Радиобиология Ғылыми Орталығы" ; Алматы : Эверо, 2014. - 220 бет. С
7. Ньюссбаум, Р. Л. Медициналық генетика [Текст] : оқу құралы / Р. Л. Ньюссбаум, Р. Р. Мак-Иннес, Х. Ф. Виллард; орыс тіліндегі ред. Н. П. Бочков ; Қазақ тіліне ауд. А. А. Төребеков. - М. : ГЭОТАР - Медиа, 2014. - 528 бет. +әл. опт. диск (CD-ROM)
8. Бегімкұл Б. Генетика. Практикум. Издательство "Фолиант", 2011

**Интернет-ресурс:**

1. Ивлева, Л.П. Молекулярная биология: Электронный учебник. - Караганда: Караганда: КарГТУ, 2015. <http://rmebrk.kz/>
2. Молекулярная биология клетки : В 3- томах: Пер. с англ.. Т. 1 / Б. Альбертс, Д. Брей, Дж. Льюис, М. Рэффи, К. Роберте, Дж. Д. Уотсон. - М.-Ижевск: НИЦ "Регулярная и хаотическая динамика", Ин-т компьютерных исследований, 2013. - 808 с. <http://rmebrk.kz/>
3. Здоровье и генофонд нации в современном мире. Превентивная профилактика [Текст] : межд. научно-прак. конференция "Современные аспекты медицины и фармации: образование, наука и практика" посв. 40-летию со дня образования ЮКМА 11-12 октября 2019г. / Ю. М. Мусаев, Ж. К. Жумабеков [и др.] // Вестник ЮКМА = ОКМА хабаршысы. - 2019. - Т.1, №3(87). - С. 47-49. ГРНТИ 76.03.39 <https://lib.ukma.kz/ru/>
4. Рубан, Э. Д. Генетика человека с основами медицинской генетики : учебник / Э. Д. Рубан. — Ростов-на-Дону : Феникс, 2024. — 319 с. — ISBN 978-5-222-35268-7. — Текст : электронный // Цифровой образовательный ресурс IPR SMART : [сайт]. — URL: <https://www.iprbookshop.ru/137101.html>
5. Никитина, Е. А. Генетика пола человека : учебное пособие / Е. А. Никитина, А. Ф. Сайфитдинова, Т. Г. Зачепило. — Санкт-Петербург : Издательство РГПУ им. А. И. Герцена, 2022. — 140 с. — ISBN 978-5-8064-3235-4. — Текст : электронный // Цифровой образовательный ресурс IPR SMART : [сайт]. — URL: <https://www.iprbookshop.ru/131697.html>
6. Костерин, О. Э. Основы генетики : учебник / О. Э. Костерин. — 2-е изд. — Новосибирск : Новосибирский государственный университет, 2022. — 650 с. — ISBN 978-5-4437-1323-6. — Текст :

<p>ОНТҮСТИК-ҚАЗАҚСТАН MEDISINA AKADEMIASY</p> <p>«Оңтүстік Қазақстан медицина академиясы» АҚ</p>	 <p>SOUTH KAZAKHSTAN MEDICAL ACADEMY АО «Южно-Казахстанская медицинская академия»</p>
<p>Кафедра «Морфологические дисциплины»</p>	<p>№81-11-2024</p>
<p>Методические рекомендации</p>	<p>Стр. 62 из 80</p>

электронный // Цифровой образовательный ресурс IPR SMART : [сайт]. — URL: <https://www.iprbookshop.ru/128138.html>

7. Аксенов, П. А. Генетика : учебно-методическое пособие / П. А. Аксенов, В. А. Брынцев, Т. Г. Махрова. — Москва : Московский государственный технический университет имени Н.Э. Баумана, 2021. — 146 с. — ISBN 978-5-7038-5430-3. — Текст : электронный // Цифровой образовательный ресурс IPR SMART : [сайт]. — URL: <https://www.iprbookshop.ru/123690.html>

8. Генетика : учебное пособие / М. Н. Ситников, З. И. Боготова, М. М. Биттуева [и др.]. — Нальчик : Кабардино-Балкарский государственный университет им. Х.М. Бербекова, 2019. — 119 с. — Текст : электронный // Цифровой образовательный ресурс IPR SMART : [сайт]. — URL: <https://www.iprbookshop.ru/110223.html>

9. Антипов, В. Е. Сборник задач по медицинской генетике с решениями / В. Е. Антипов. — Самара : РЕАВИЗ, 2012. — 112 с. — Текст : электронный // Цифровой образовательный ресурс IPR SMART : [сайт]. — URL: <https://www.iprbookshop.ru/18429.html>

**Подведение итогов урока:** 20мин.

### **5.7. Контрольные вопросы (обратная связь)**

1. Факторы влияющие на репродуктивное здоровье.
2. Особенности репродукции человека.

## **№13 Занятие**

**5.1. Тема:** Основы геронтологии.

**Количество часов:** 3ч. 135мин.

**5.2. Цель:** Рассказать основные теории старения и морфофункциональные характеристики старения.

**5.3. Задачи обучения:** Знать основу геронтологии.

**Организационный период:** 5 мин.

Проверка посещаемости занятий обучающимися.

Проверка готовности обучающихся к занятиям.

**Проверка знаний обучающихся по пройденной теме:** 50 мин.

**Объяснение нового урока:** 40 мин.

**5.4. Тезис лекции:** Геронтология (от греч. geron и logos – учение) – наука, изучающая закономерности старения организма человека и животных. Болезни лиц пожилого и старческого возраста исследуются отделом клинической медицины под названием гериатрия (от греч. geron и iatreia – лечение). В 30-40-е годы 20 века в Казахстане были открыты дома престарелых и инвалидов, геронтологические и гериатрические кабинеты (Алматы, Караганда и др.), гериатрические отделения в больницах, стали проводиться системные исследования. В результате этих исследований выявлен потенциал старения.- гигиенические причины и клиника. выявлены симптомы; изучены изменения, которые происходят в сердце и кровеносных сосудах в связи с увеличением возраста человека; дана характеристика пороков сердца, которые обычно не наблюдаются у пожилых и пожилых людей. Физиол. и биохим. определен нормальный уровень показателей, предложена методика обследования здоровья лиц пожилого и старческого возраста. Влияние некоторых лекарств на стареющий организм, морфол. в вегетативной нервной и лимфатической системе. и гистохим. изучены изменения. Особенности психики и поведения пожилых людей и пожилых людей, одна из областей возрастной психологии изучает геронтологическая психология. Он рассматривает признаки старения, то есть постепенное снижение функциональных возможностей организма человека (затемнение восприятия внешних воздействий, замедление двигательной активности, снижение силы и ухудшение здоровья).

<b>ОҢТҮСТИК-ҚАЗАҚСТАН MEDISINA AKADEMIASY</b> <b>«Оңтүстік Қазақстан медицина академиясы» АҚ</b>	 <b>SOUTH KAZAKHSTAN MEDICAL ACADEMY</b> <b>АО «Южно-Казахстанская медицинская академия»</b>
Кафедра «Морфологические дисциплины»	№81-11-2024
Методические рекомендации	Стр. 63 из 80

Изменения в функциях психики (интеллект, память, внимание и т.д.) наблюдаются только односторонне. Психике пожилых людей свойственны такие качества, как интеллектуальное и эмоциональное «уход во внутренний мир», грусть, связанная с оценкой и осмыслением прожитой жизни, сожаление, уныние, когда не выполняются их главные цели в жизни. Однако старение не следует рассматривать только как регressive явление. Старение - один из этапов развития. На этом этапе уровень духовной зрелости человека будет высоким. Медь., удовлетворенность, благодарность за жизнь, доброту и т.д. Наряду с качествами зрелого человека достижение мудрости-это явление, которое происходит во время этого старения. - Не знаю, - сказал он. часто наблюдается высокая активность. Психика старения. несмотря на то, что Геронтология как научная дисциплина возникла в связи с ростом числа пожилых людей, изменением их работоспособности и условий жизни, а также характера и ценностных ориентаций их деятельности, т. е. проблем развития личности и др. К основным задачам геронтологии на данный момент относятся подготовка человека к старости, изучение способов активного и полноценного выживания пожилых людей и пожилых людей и др. Старение-биологический процесс; прогрессирующее снижение возможностей организма после достижения определенного возраста. При старении из-за уменьшения эластичных волокон ткани и количества воды кожа истончается и начинает складываться и образовывать морщины. В это время волосы становятся светлее и реже, ухудшается зрение, слух, начинает выпадать зуб. В качестве одного из проявлений старения можно привести изменения соединительной ткани в организме. От этого развиваются нарушения в легких, печени, сердце и т.д. Во внутренних органах, приводящие к нарушению их функции. Из-за изменений соединительной ткани у пожилых заживление ран и переломов костей происходит медленнее, чем у молодых. При старении наблюдаются значительные изменения в нервной системе человека, железах внутренней секреции, иммунной, сердечно-сосудистой системах. От изменений нервной системы ослабляются условные и безусловные рефлексы, нарушается память. У пожилых людей снижается способность гениталий, щитовидной, поджелудочной желез, гипофиза, надпочечников, вилочковой железы вырабатывать гормоны. При старении уменьшается сила сокращений сердца, уменьшается объем кровообращения. Вследствие утолщения стенок кровеносных сосудов (капилляров) в периферических тканях нарушается газообменный процесс. Это приводит к развитию гипоксии. Снижается эластичность сосудов, в них развивается атеросклероз. С возрастом у человека изменяется нервная и гуморальная регуляция сердца и сосудов. Старение: нормальное или физиол. Различают старение и преждевременное старение. Физиологическое старение-это состояние, при котором человек, несмотря на преклонный возраст, может быть здоров, бодр, заботиться о себе, проявлять активность, обращая внимание на себя. При раннем старении признаки старости проявляются преждевременно. Это вызвано хроническим заболеванием человека или неблагоприятным воздействием окружающей среды. Старение интерпретируется современными теориями как нарушение синтеза белка из-за возрастного увеличения. А это происходит из-за нарушения функции нуклеиновых кислот (ДНК). В последующие годы было установлено, что антитела, образующиеся в организме с нарушенной системой иммунитета, разрушают и уничтожают не только инородные тела, но и нормальные клетки. При старении изменяются энергетические (тепловыделяющие) процессы в клетках: снижается активность окислительных ферментов, уменьшается количество митохондрий. В старении большую роль играет фактор наследственности. У некоторых людей наблюдается аномальное раннее старение, которое называется прогерием. Это наблюдается при редких наследственных синдромах. Одним из них является синдром Гетчинсона – Гильфорда-заболевание детей, передаваемое аутосомно – рецессивным путем из поколения в поколение. Первое проявление этого заболевания наблюдается у ребенка в годовалом возрасте, развивается в быстром темпе и в 10 – 20 лет приводит к смерти от инфаркта сердца. Рост ребенка замедляется, волосы начинают белеть и

<b>ОҢТҮСТИК-ҚАЗАҚСТАН MEDISINA АКАДЕМИЯСЫ</b> <b>«Оңтүстік Қазақстан медицина академиясы» АҚ</b>	 <b>SOUTH KAZAKHSTAN MEDICAL ACADEMY</b> <b>АО «Южно-Казахстанская медицинская академия»</b>
Кафедра «Морфологические дисциплины»	№81-11-2024
Методические рекомендации	Стр. 64 из 80

выпадать, кожа истончается и становится шелушащейся. Развивается помутнение хрусталика (катаракта), эмфизема легких, атеросклероз сосудов и др. Развитие признаков, характерных для такой старости, в возрасте от 15 до 25 лет, называется синдромом Вернера. Самая основная причина преждевременного старения-снижение подвижности, недостаточная мышечная работа (гиподинамия). Из-за старения в организме ухудшается процесс обмена веществ, поэтому снижается и потребность в энергичных продуктах. Например, у мужчин в возрасте 60 – 74 лет, проживающих в городе, суточная энергетическая потребность составляет 2300 ккал, у женщин-2100 ккал, а у людей старше 75 лет эта потребность составляет около 2000 и 1900 ккал. При этом содержание животных жиров и углеводов в пище должно быть минимальным. Учение, изучающее законы старения, называется геронтологией, а учение, изучающее болезни людей старшего возраста и пожилых людей, называется гериатрией старение-биологический процесс; прогрессирующее снижение работоспособности организма после достижения определенного возраста. При старении кожа начинает истончаться, складываться и морщиться из-за эластичности тканей и количества воды. В это время волосы становятся светлее и реже, ухудшается зрение, слух, начинает выпадать зуб. В качестве одного из проявлений старения можно привести изменения в тканях организма. От этого развиваются заболевания легких, печени, сердца и т.д. Во внутренних органах, приводящие к нарушению их выполняемой работы. Из-за изменений соединительной ткани у пожилых людей заживление ран и переломов костей происходит значительно чаще, чем у молодых. При старении наблюдаются значительные изменения в системной системе человека, железах внутренней секреции, иммунной, сердечно-сосудистой системах. Из-за изменений нервной системы ослабляются обусловленные и безусловные рефлексы, нарушается память. У пожилых людей снижается способность к выработке гормонов щитовидной, щитовидной, поджелудочной желез, гипофиза, надпочечников, вилочковой железы. Канцерогенез-это процесс возникновения рака (опухоли). Многие мутагенные факторы также оказывают канцерогенное действие. Рак (Рак) - одно из самых опасных заболеваний людей XX века.

Клетки рака (опухоли) имеют 2 особенности от обычных клеток тела: 1) клетки рака (опухоли) способны бесконечно делиться и расти, если обычные клетки организма отделяются только несколько раз, а затем умирают, прекращая деление. Поэтому они наносят механический вред организму, продолжают расти и в конечном итоге приводят к его гибели; 2) раковые клетки расползаются и дают метастаз, то есть некоторые из клеток распространяются по лимфе или кровеносным сосудам в другие органы, ткани, и в этих местах появляются новые опухоли. Любые клетки органов, способные к делению, могут перерости в опухоли. Но как они, под влиянием чего, превращаются в раковые (опухолевые) клетки, еще не до конца решенные вопросы. Однако в настоящее время известно, что нарушение механизма регуляции деятельности генов в раковых (опухолевых) клетках является следствием. Второй полностью нерешенный вопрос-наследуется ли рак (опухоль) или нет? С этой точки зрения выдвигаются две разные гипотезы: одна предполагает, что рак (опухоль) является наследственным, другая — не наследственным. В любом случае выясняется, что основными причинами возникновения рака (опухоли) являются соматические мутации и воздействие вирусов. В настоящее время доказано, что не менее 3-4 видов раковых (опухолевых) заболеваний являются наследственными: тип ретинобластомы, анемия Фанкони (канальцевидная), пигментная ксеродерма и нейрофиброматоз. Большинство раковых (опухолевых) заболеваний начинаются с соматических мутаций. Механизм старения является результатом сложного взаимодействия генетических, регулятивных и трофических изменений. Чтобы продлить активную жизнь человека, потребуется вести здоровый образ жизни, трудиться, заниматься физкультурой, спортом, рационально и гармонично питаться.

<b>ОҢТҮСТИК-ҚАЗАҚСТАН</b> <b>MEDISINA</b> <b>AKADEMIASY</b> <b>«Оңтүстік Қазақстан медицина академиясы» АҚ</b>		<b>SOUTH KAZAKHSTAN</b> <b>MEDICAL</b> <b>ACADEMY</b> <b>АО «Южно-Казахстанская медицинская академия»</b>
Кафедра «Морфологические дисциплины»		№81-11-2024
Методические рекомендации		Стр. 65 из 80

В связи с открытием генетических открытий в последующие годы ученые высказали мнение о том, что жизнь человека может быть продлена.

Еще рано говорить о том, что жизнь человека может быть продлена. Уже редко встречаются люди, которые живут 150 лет. Однако жизнь человека зависит не только от биологических процессов. Так, в странах Африки с слабо развитой экономикой, некоторых азиатских и латиноамериканских странах средняя продолжительность жизни человека составляет около 45-50 лет, а в странах с сильной экономикой-70 лет. Еще одним особым эффектом является чистота природной среды, в которой живут люди. Если он загрязнен промышленными отходами среднего сорта, конечно, человек неизбежно заболеет и преждевременно умрет.

**Закрепление новой темы:** 20мин.

**5.5. Наглядные пособия:** мультимедийный проектор (презентация).

**5.6.Основная литература:**

- 1.Медициналық генетика : мед. училищелер мен колледждерге арналған оқулық = Медицинская генетика : учебник для мед. училищ и колледжей / ред. Н. П. Бочков; қазақ тіліне ауд. Б. Н. Дюсенбекова. - М. : ГЭОТАР - Медиа, 2015
2. Пехов, А. П. Биология. Медицинская биология, генетика и паразитология [Текст] : учебник для вузов / А. П. Пехов. - М. : ГЭОТАР - Медиа, 2012. - 656 с.
3. Акуленко, Л. В. Биология медициналық генетика негіздерімен [Текст] : мед. училищелер мен колледждерге арналған оқулық / Л. В. Акуленко, И. В. Угаров ; қазақ тіліне ауд. К. А. Естемесова. - М. : ГЭОТАР - Медиа, 2016. - 416 бет с
4. Бурунбетова, Қ. Қ. Генетика негіздері [Мәтін] : оқулық / Қ. Қ. Бурунбетова ; ҚР БФМ. - Алматы : Дәүір, 2013. - 264 бет. с.
5. Қоштаева С.К., Шынпейсова Г.П., Исмаилова А.А. Молекулалық биология, медициналық генетика. Оқу күралы. , 2019
6. Қазымбет, П. Медициналық және биологиялық терминдердің түсіндірме сөздігі. Т. 1 [Мәтін] : сөздік / П. Қазымбет, Даленов, А. Жақанов. - Астана : ЖШС "Медициналық Радиобиология Ғылыми Орталығы" ; Алматы : Эверо, 2014. - 220 бет. С
7. Ньюссбаум, Р. Л. Медициналық генетика [Текст] : оқу күралы / Р. Л. Ньюссбаум, Р. Р. Мак-Иннес, Х. Ф. Виллард; орыс тіліндегі ред. Н. П. Бочков ; Қазақ тіліне ауд. А. А. Төребеков. - М. : ГЭОТАР - Медиа, 2014. - 528 бет. +эл. опт. диск (CD-ROM)
8. Бегімкұл Б.Генетика. Практикум.Издательство "Фолиант",2011

**Интернет-ресурс:**

1. Ивлева, Л.П. Молекулярная биология: Электронный учебник. - Караганда: Караганда: КарГТУ, 2015. <http://rmebrk.kz/>
2. Молекулярная биология клетки : В 3- томах: Пер. с англ.. Т. 1 / Б. Альбертс, Д. Брей, Дж. Льюис, М. Рэффи, К. Роберте, Дж. Д. Уотсон. - М.-Ижевск: НИЦ "Регулярная и хаотическая динамика", Ин-т компьютерных исследований, 2013. - 808 с. <http://rmebrk.kz/>
3. Здоровье и генофонд нации в современном мире. Превентивная профилактика [Текст] : межд. научно-прак. конференция "Современные аспекты медицины и фармации: образование, наука и практика" посв. 40-летию со дня образования ЮКМА 11-12 октября 2019г. / Ю. М. Мусаев, Ж. К. Жумабеков [и др.] // Вестник ЮКМА = ОҚМА хабаршысы. - 2019. - Т.1, №3(87). - С. 47-49. ГРНТИ 76.03.39 <https://lib.ukma.kz/ru/>
4. Рубан, Э. Д. Генетика человека с основами медицинской генетики : учебник / Э. Д. Рубан. — Ростов-на-Дону : Феникс, 2024. — 319 с. — ISBN 978-5-222-35268-7. — Текст : электронный // Цифровой образовательный ресурс IPR SMART : [сайт]. — URL: <https://www.iprbookshop.ru/137101.html>
5. Никитина, Е. А. Генетика пола человека : учебное пособие / Е. А. Никитина, А. Ф. Сайфитдинова, Т. Г. Зачепило. — Санкт-Петербург : Издательство РГПУ им. А. И. Герцена, 2022. — 140 с. — ISBN 978-5-

<b>ОҢТҮСТІК-ҚАЗАҚСТАН MEDISINA AKADEMIASY</b> <b>«Оңтүстік Қазақстан медицина академиясы» АҚ</b>	 <b>SOUTH KAZAKHSTAN MEDICAL ACADEMY</b> <b>АО «Южно-Казахстанская медицинская академия»</b>
Кафедра «Морфологические дисциплины»	№81-11-2024
Методические рекомендации	Стр. 66 из 80

8064-3235-4. — Текст : электронный // Цифровой образовательный ресурс IPR SMART : [сайт]. — URL: <https://www.iprbookshop.ru/131697.html>

6. Костерин, О. Э. Основы генетики : учебник / О. Э. Костерин. — 2-е изд. — Новосибирск : Новосибирский государственный университет, 2022. — 650 с. — ISBN 978-5-4437-1323-6. — Текст : электронный // Цифровой образовательный ресурс IPR SMART : [сайт]. — URL: <https://www.iprbookshop.ru/128138.html>

7. Аксенов, П. А. Генетика : учебно-методическое пособие / П. А. Аксенов, В. А. Брынцев, Т. Г. Махрова. — Москва : Московский государственный технический университет имени Н.Э. Баумана, 2021. — 146 с. — ISBN 978-5-7038-5430-3. — Текст : электронный // Цифровой образовательный ресурс IPR SMART : [сайт]. — URL: <https://www.iprbookshop.ru/123690.html>

8. Генетика : учебное пособие / М. Н. Ситников, З. И. Боготова, М. М. Биттуева [и др.]. — Нальчик : Кабардино-Балкарский государственный университет им. Х.М. Бербекова, 2019. — 119 с. — Текст : электронный // Цифровой образовательный ресурс IPR SMART : [сайт]. — URL: <https://www.iprbookshop.ru/110223.html>

9. Антипов, В. Е. Сборник задач по медицинской генетике с решениями / В. Е. Антипов. — Самара : РЕАВИЗ, 2012. — 112 с. — Текст : электронный // Цифровой образовательный ресурс IPR SMART : [сайт]. — URL: <https://www.iprbookshop.ru/18429.html>

**Подведение итогов урока: 20мин.**

### **5.7.Контрольные вопросы: (обратная связь)**

1. Основы геронтологии.
2. Что означает канцерогенез?

### **№14 Занятие**

**5.1.Тема:** Врожденные пороки развития. Тератогенез.

**Количество часов:** 3ч. 135мин.

**5.2. Цель:** Рассказать и тератологии и тератогенные факторы.

**5.3.Задачи обучения:** Знать врожденные пороки развития.

**Организационный период:** 5 мин.

Проверка посещаемости занятий обучающимися.

Проверка готовности обучающихся к занятиям.

**Проверка знаний обучающихся по пройденной теме:** 50 мин.

**Объяснение нового урока:** 40 мин.

**5.4.Тезис лекции:** Наука, изучающая человеческие пороки, называется тератологией, а факторы, вызывающие эти пороки, - тератогенными факторами. По научным данным, в настоящее время одной из главных причин заболеваемости и смертности населения цивилизованных стран, особенно детей раннего возраста, являются врожденные пороки развития людей. ДТБА встречается по крайней мере у 2-3 процентов новорожденных; 25-30 процентов причин, по которым младенцы умирают уже в первые недели, также связаны с этой ДТБА. В некоторых странах (США, Япония, Германия и т.д.) Основной причиной пребывания детенышей в Казах является бакс. К врожденным порокам развития относят следующие изменения: Гетеротопия- встречается в некоторых органах части не свойственных им клеток, тканей или целого другого органа. Например, встреча невроцитов грушевидной формы в мозжечковой оболочке; встреча некоторых хрящей вне трахеи, в легких и т.д. Общее число ДТБА очень велико, исчисляется тысячами. Их разделяют на 3 группы: семенные, экзогенные и мультифакторные. К наследственным акаусам относятся дефекты, возникшие на основе мутаций. Их подразделяют на генетические и хромосомные наследственные дефекты. 40 процентов причин возникновения ВПД являются мутациями, 50 процентов-мультифакторными, 5 процентов-тератогенными, из них 2 процента-

<b>ОҢТҮСТИК-ҚАЗАҚСТАН MEDISINA AKADEMIASY</b> <b>«Оңтүстік Қазақстан медицина академиясы» АҚ</b>	 <b>SOUTH KAZAKHSTAN MEDICAL ACADEMY</b> <b>АО «Южно-Казахстанская медицинская академия»</b>
Кафедра «Морфологические дисциплины»	№81-11-2024
Методические рекомендации	Стр. 67 из 80

инфекционными факторами. Бакс классифицируется в зависимости от предмета воздействия тератогенных факторов, распространения акаулитов в органах организма. К клеточным механизмам тератогенеза можно отнести колебания деления, миграции и классификации клеток. Наличие очень высокой чувствительности у плода на некоторых этапах онтогенеза было установлено австрийским врачом Норманом Грэггом в 1944 году и Советским эмбриологом П. Г. Светловым в 1960 году. В период плодового развития и формирования его органов происходят сложные качественные преобразования. Во время пролиферации и дифференцировки клеток плод становится очень чувствительным к вредным воздействиям. Факторы, пагубно влияющие на развитие плода, являются тератогенными (лат. teres-дефекты) называются факторами. К ним относятся рентгеновские лучи, наркотики, никотин, лекарства, вирусы, бактерии, простейшие и т. д.

Раздел науки, изучающий пороки развития организма и пороки развития, называется тератологией. Пороки возникают в результате генетических или негенетических изменений под воздействием различных физических факторов и химических веществ (тератогенов), как внешних, так и внутренних.

Критериями классификации генетических дефектов являются пенетрантность гена. В связи с этим мутантные гены делятся на три:

Летальные гены являются полными пенетрантными, то есть генами, которые подвергают организм смертельному воздействию на любой стадии развития.

Сублетальные или полулетальные гены-в 50% -90% случаев приводят к гибели организма.

Субвилетальные гены-это гены, снижающие жизнеспособность организма на 10% -50%.

Причины возникновения пороков развития:

Генетический фактор или наследственность

Факторы внешней среды

Мультифакторный

Наследственная ТБДА возникает в результате мутаций (генных, хромосомных, геномных), которые могут передаваться от одного или обоих родителей.

Экзогенные дефекты являются следствием влияния тератогенных факторов на органогенез в эмбриональном периоде. То есть воздействие ионизирующей радиации, лекарственных средств (стериоидные гормоны, аминоптерин, варфарин), вредных бытовых привычек (курение, алкоголь), неправильное питание, биологические факторы (краснуха).

Мультифакторная ТБДА возникает под влиянием сочетания наследственных и экзогенных факторов, один из которых не является причиной дефекта. 20-30% общих неисправностей составляют наследственные дефекты, 2-5% экзогенные, 30-40% мультифакторные, 25-50% – неизвестные по причине неисправности.

Тератогенные факторы:

Эндогенные-мутации, эндокринные заболевания матери, перенапряжение яйцеклеток, возраст родителей;

Экзогенный:

Физическая-радиация, механическое давление, температура;

Продукты химико-производственной и бытовой химии, лекарственные препараты, алкоголь, никотин;

Биологические-краснуха, корь, эпидемический паротит, а из простейших – токсоплазмы.

Во время эмбриогенеза, зависящего от стадии развития, под влиянием нескольких тератогенных факторов может возникнуть множество дефектов. Все эти неисправности делят на четыре группы:

<p>ОҢТҮСТИК-ҚАЗАҚСТАН MEDISINA AKADEMIASY</p> <p>«Оңтүстік Қазақстан медицина академиясы» АҚ</p>	 <p>SOUTH KAZAKHSTAN MEDICAL ACADEMY АО «Южно-Казахстанская медицинская академия»</p>
<p>Кафедра «Морфологические дисциплины»</p>	<p>№81-11-2024</p>
<p>Методические рекомендации</p>	<p>Стр. 68 из 80</p>

Гаметопатия-патологические изменения в гаметах до оплодотворения во время эмбриогенеза, которые могут привести к спонтанному выкидышу, рождению ребенка с различными наследственными дефектами.

Бластопатия-поражение зиготы в течение первой второй недели после оплодотворения. В этот период реакция плода на воздействие фактора поражения развивается по принципу всего или ничего, т. е. при высокой жизнеспособности или репаративной способности плода, не ощущая воздействующих факторов. В ряде случаев у плода в этот период возникают следующие патологические изменения:

Симметричный или асимметричный дефект близнецов (полные или неполнораздельные Близнецы)

Циклопия и сиреномиelia

Внематочная беременность

Эмбриопатия-поражение плода в интервале от прикрепления плода к стенке матки до образования плаценты. Нарушение плацентации приводит к периферической, замедляется развитие эмбриона, снижается его жизнеспособность. Для эмбриопатий характерно неполное проявление в фенотипе и частое несоответствие генотипа фенотипу. Виды эмбриопатии:

Вирусная эмбриопатия-возникает в первый месяц беременности от заболевания матери вирусным заболеванием.

Диабетическая эмбриопатия-эмбриопатия, возникающая вследствие заболевания матери сахарным диабетом.

Лучевая эмбриопатия-изменение плода при развитии под воздействием ионизирующих излучений.

Фетопатия-общее название заболеваний от 12 недель беременности до родов. Фетопатии проявляются в виде гипоплазии, дисплазии, микроцефалии, гидроцефалии.

Продолжительность жизни отдельного организма намного меньше, чем продолжительность существования этого вида. Для существования вида характерно существование составляющих его особей. Сохранение вида в природе, развитие зависит от размножения его особей. Благодаря размножению потомство продолжается, вид сохраняется. Но иногда особи рождаются больными или даже мертвыми, такие организмы не могут оставить потомство после себя. Эти поколения имеют врожденные пороки развития, и их появление зависит от тератогенных факторов.

**Закрепление новой темы:** 20мин.

**5.5. Наглядные пособия:** мультимедийный проектор (презентация).

**5.6. Основная литература:**

1. Медициналық генетика : мед. училищелер мен колледждерге арналған оқулық = Медицинская генетика : учебник для мед. училищ и колледжей / ред. Н. П. Бочков; қазақ тіліне ауд. Б. Н. Дюсенбекова. - М. : ГЭОТАР - Медиа, 2015

2. Пехов, А. П. Биология. Медицинская биология, генетика и паразитология [Текст] : учебник для вузов / А. П. Пехов. - М. : ГЭОТАР - Медиа, 2012. - 656 с.

3. Акуленко, Л. В. Биология медициналық генетика негіздерімен [Текст] : мед. училищелер мен колледждерге арналған оқулық / Л. В. Акуленко, И. В. Угаров ; қазақ тіліне ауд. Қ. А. Естемесова. - М. : ГЭОТАР - Медиа, 2016. - 416 бет с

4. Бурунбетова, Қ. Қ. Генетика негіздері [Мәтін] : оқулық / Қ. Қ. Бурунбетова ; ҚР БФМ. - Алматы : Дәүір, 2013. - 264 бет. с.

5. Қоштаева С.К., Шынпейсова Г.П., Исмаилова А.А. Молекулалық биология, медициналық генетика. Оқу құралы. , 2019

6. Қазымбет, П. Медициналық және биологиялық терминдердің түсіндірме сөздігі. Т. 1 [Мәтін] : сөздік / П. Қазымбет, Даценов, А. Жақанов. - Астана : ЖШС "Медициналық Радиобиология Ғылыми Орталығы" ; Алматы : Эверо, 2014. - 220 бет. С

<b>ОҢТҮСТИК-ҚАЗАҚСТАН</b> <b>MEDISINA</b> <b>AKADEMIASY</b> <b>«Оңтүстік Қазақстан медицина академиясы» АҚ</b>	 <b>SOUTH KAZAKHSTAN</b> <b>MEDICAL</b> <b>ACADEMY</b> <b>АО «Южно-Казахстанская медицинская академия»</b>
Кафедра «Морфологические дисциплины»	№81-11-2024
Методические рекомендации	Стр. 69 из 80

7. Ньюссбаум, Р. Л. Медициналық генетика [Текст] : оқу құралы / Р. Л. Ньюссбаум, Р. Р. Мак-Иннес, Х. Ф. Виллард; орыс тіліндегі ред. Н. П. Бочков ; Қазақ тіліне ауд. А. А. Төребеков. - М. : ГЭОТАР - Медиа, 2014. - 528 бет. +эл. опт. диск (CD-ROM)

8. Бегімқұл Б.Генетика. Практикум.Издательство "Фолиант",2011

**Интернет-ресурс:**

1. Ивлева, Л.П. Молекулярная биология: Электронный учебник. - Караганда: Караганда: КарГТУ, 2015.  
<http://rmebrk.kz/>

2. Молекулярная биология клетки : В 3- томах: Пер. с англ.. Т. 1 / Б. Альбертс, Д. Брей, Дж. Льюис, М. Рэффи, К. Роберте, Дж. Д. Уотсон. - М.-Ижевск: НИЦ "Регуляярная и хаотическая динамика", Ин-т компьютерных исследований, 2013. - 808 с. <http://rmebrk.kz/>

3. Здоровье и генофонд нации в современном мире. Превентивная профилактика [Текст] : межд. научно-прак. конференция "Современные аспекты медицины и фармации: образование, наука и практика" посв. 40-летию со дня образования ЮКМА 11-12 октября 2019г. / Ю. М. Мусаев, Ж. К. Жумабеков [и др.] // Вестник ЮКМА = ОКМА хабаршысы. - 2019. - Т.1, №3(87). - С. 47-49. ГРНТИ 76.03.39  
<https://lib.ukma.kz/ru/>

4. Рубан, Э. Д. Генетика человека с основами медицинской генетики : учебник / Э. Д. Рубан. — Ростов-на-Дону : Феникс, 2024. — 319 с. — ISBN 978-5-222-35268-7. — Текст : электронный // Цифровой образовательный ресурс IPR SMART : [сайт]. — URL: <https://www.iprbookshop.ru/137101.html>

5. Никитина, Е. А. Генетика пола человека : учебное пособие / Е. А. Никитина, А. Ф. Сайфитдинова, Т. Г. Зачепило. — Санкт-Петербург : Издательство РГПУ им. А. И. Герцена, 2022. — 140 с. — ISBN 978-5-8064-3235-4. — Текст : электронный // Цифровой образовательный ресурс IPR SMART : [сайт]. — URL: <https://www.iprbookshop.ru/131697.html>

6. Костерин, О. Э. Основы генетики : учебник / О. Э. Костерин. — 2-е изд. — Новосибирск : Новосибирский государственный университет, 2022. — 650 с. — ISBN 978-5-4437-1323-6. — Текст : электронный // Цифровой образовательный ресурс IPR SMART : [сайт]. — URL: <https://www.iprbookshop.ru/128138.html>

7. Аксенов, П. А. Генетика : учебно-методическое пособие / П. А. Аксенов, В. А. Брынцев, Т. Г. Махрова. — Москва : Московский государственный технический университет имени Н.Э. Баумана, 2021. — 146 с. — ISBN 978-5-7038-5430-3. — Текст : электронный // Цифровой образовательный ресурс IPR SMART : [сайт]. — URL: <https://www.iprbookshop.ru/123690.html>

8. Генетика : учебное пособие / М. Н. Ситников, З. И. Боготова, М. М. Биттуева [и др.]. — Нальчик : Кабардино-Балкарский государственный университет им. Х.М. Бербекова, 2019. — 119 с. — Текст : электронный // Цифровой образовательный ресурс IPR SMART : [сайт]. — URL: <https://www.iprbookshop.ru/110223.html>

9. Антипов, В. Е. Сборник задач по медицинской генетике с решениями / В. Е. Антипов. — Самара : РЕАВИЗ, 2012. — 112 с. — Текст : электронный // Цифровой образовательный ресурс IPR SMART : [сайт]. — URL: <https://www.iprbookshop.ru/18429.html>

**Подведение итогов урока:** 20мин.

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

1. Врожденные пороки развития.

2. Тератогенные факторы.

**№15 Занятие**

**5.1.Тема:**Биология паразитизма. Основы медицинской паразитологии. Медицинская протозоология.

**Количество часов:** 3 ч. 135мин.

<b>ОҢТҮСТИК-ҚАЗАҚСТАН MEDISINA AKADEMIASY</b> <b>«Оңтүстік Қазақстан медицина академиясы» АҚ</b>	 <b>SOUTH KAZAKHSTAN MEDICAL ACADEMY</b> <b>АО «Южно-Казахстанская медицинская академия»</b>
Кафедра «Морфологические дисциплины»	№81-11-2024
Методические рекомендации	Стр. 70 из 80

**5.2. Цель:** Различать мультифакторные и хромосомные заболевания.

**5.3. Задачи обучения:** Знать виды паразитов.

**Организационный период: 5 мин.**

Проверка посещаемости занятий обучающимися.

Проверка готовности обучающихся к занятиям.

**Проверка знаний обучающихся по пройденной теме:** 50 мин.

**Объяснение нового урока:** 40 мин.

**5.4. Тезис лекции:** Паразитизм (гр. *parasitos*) - развитие и питание определенного организма (паразита) с использованием другого организма (хозяина) в качестве среды обитания.

Паразит называется эктопаразитом, если он живет вне организма, и эндопаразитом, если он живет во внутренних органах и тканях, тканях. Паразитизм встречается как среди растений, так и среди животных, начиная от вирусов и бактерий. Есть также «классы» и «отряды», которые полностью состоят только из паразитов. Например, споровики из простейших, trematodes из плоских червей, моногенеи, цестоды, блохи и вши из насекомых и др.

Среди высших растений омела (лат. *viscum*) и Соколиный (лат. *ogoranche*) можно сказать родственники. В целом в одном организме живут несколько видов паразитов, которые оседают в разных органах и тканях (тканях) и образуют различное сообщество — паразитоценоз. Если один этап стадии развития паразита проходит в организме хозяина (например, только во время кормления), то его называют «временным паразитизмом», а если большая часть времени развития проходит в организме хозяина - «постоянным паразитизмом».

Паразиты делятся на облигатные (обязательные) и факультативные (факультативные). Характерной особенностью паразитов является то, что в зависимости от условий обитания у них разрушаются одни органы (например, пищеварительная, чувствительная системы и т.д.), а наоборот усложняются другие органы (например, размножение, укрепление и т.д.). В процессе паразитизма развитие паразитов может проходить не у одного, а у нескольких хозяев. Например, владельцы возбудителя малярии-комары, принадлежащие к родственнику человека и анофелеса; владельцы возбудителя эхинококковой болезни-человек и собака и др. Паразитизм также распространен среди растений. Но паразитизм среди мохообразных, сорконосов, оголенных пород не встречается. Несмотря на то, что паразитизм имеет значение в регуляции популяции организмов в природе и в процессе селекции, он наносит очень большой вред здоровью человека, животных, растений. Вопросы паразитизма изучаются в области биологии, медицины, ветеринарии, агрономии, паразитологии, вирусологии и др. наук

Армия паразитов не только многочисленна, но и многогранна. Каждая из них имеет свои особенности жизнедеятельности и провоцирует различные патологии. Чтобы облегчить задачи ученых и как-то разграничить исследования, с которыми они занимаются, медицинская паразитология выделила несколько секций, которые интересуют только определенные типы жизненных форм:

- протозоология;
- арахноентомология;
- Гельминтология.

Важно: симптомы нападения любых представителей этих отделов очень схожи с симптомами заболеваний, не связанных с заражением паразитами, поэтому препараты, не приводящие к положительному результату, могут быть назначены без соответствующих анализов. Чтобы исключить возможность нападения, обратитесь в медицинский центр паразитологии (если он есть в деревне) или в другое медицинское учреждение, занимающееся диагностикой паразитарных заболеваний.

**МЕДИЦИНСКАЯ ПРОСТЕЙШАЯ**

<b>ОҢТҮСТИК-ҚАЗАҚСТАН MEDISINA AKADEMIASY</b> <b>«Оңтүстік Қазақстан медицина академиясы» АҚ</b>		<b>SOUTH KAZAKHSTAN MEDICAL ACADEMY</b> <b>АО «Южно-Казахстанская медицинская академия»</b>
Кафедра «Морфологические дисциплины»		№81-11-2024
Методические рекомендации		Стр. 71 из 80

Сложное слово "простейшие" в переводе с греческого означает следующие три слова: «прото» - первое, «зоопарк» - животные и «логика» - в свободном переводе это вопрос вопроса. То есть секция медицинской паразитологии простейших относится к изучению паразитического существования, которое было одним из первенцев на земле. Все они - одноклеточные простейшие-амебы, известны на стенах школьной инфраструктуры и так далее. Большинство из них живут в окружающей среде, не беспокоясь о нас, но некоторые группы приспособились к жизни в других организмах. У одного человека они вызывают паразитарные или, другими словами, инвазионные заболевания. Такие опасные микроорганизмы:

1. Амебия. Их размер составляет 0,5 мм и меньше, а тело постоянно меняется, выходит из одних отростков и притягивает к себе других. Эти маленькие существа, пораженные кишечником человека, вызывают амиобио, которая в случае смерти от инвазивной патологии занимает «почетное» второе место в мире. У человека паразитируют несколько видов амоеб. Виновником дизентерии является дизентерия (*Entamoeba histolytica*), простейшая форма *Acanthamoeba* вызывает амебный кератит и вызывает ряд амоэб при амебном энцефалите. Вы можете использовать питьевую воду или продукты, содержащие амебистическую цисту, а также в тесном контакте с их носителем. Проникая в кишечник, проникая в его стенку, амоeba проходит по телу человека, относится к другим органам организма, часто находится в печени и образует дополнительные очаги амобиоза. Flagellates. Как следует из названия, этот простейший перемещается с помощью ресничек, жгутиков и других подобных структур. Медицинская паразитология и паразитарные заболевания тесно связаны, какие организмы рассматриваются. В частности, флагмиллярные вагинальные трихомонады вызывают неоплодный трихомониаз, провоцируют бесплодие, а у беременных при его получении трихомониоз может вызвать выкидыши. Трихомонады, в отличие от других паразитов, живут только у человека и передаются при тесном контакте (половом контакте). Другими видными представителями жгутиков являются *Leishmania*, представители вида *Gambian trypansome*, что приводит к гибели африканской трипаносомии. Трипаносомы происходят от тетсы. У одного человека паразиты переносятся в мозг. Их деятельность нарушает работу практически всех систем организма. Есть даже самый опасный вид спорта, называемый таксоластма ганди, который вызывает токсоплазмоз.

3. Infuzoria. Среди них не только обувь, но и Балантидиум коли проникает в кишечник, вызывая серьезное заболевание балантидиаз. Заражение кишечного баланса возможно от домашних животных, у которых недостаточно мяса, а также воды и продуктов, которые они потребляют, есть кисты паразитов.

### МЕДИЦИНСКАЯ АРАХНОЕНТОМОЛОГИЯ

Греческий "арахнис" - это паук. Соответственно, арахноентомология - это медицинская паразитология, которая занимается членистоногими насекомыми, основанная на паразитировании паукообразных и человека. Всего выявлено более полутора миллионов таких паразитов. Они могут быть временными (нападают, пьют кровь и ту же жертву) и постоянными (от смерти до смерти). Эта группа паразитов представляет большой риск для тех, кто страдает от серьезных и иногда даже смертельных инвазивных заболеваний. Таким образом, клещи приводят нас к энцефалиту, рецидивирующему кишечнику, борелиозу, чесотке, братя и сестры - к чуме, тифу, Рик - чагасу, комару-малярии, сибирской, желтой железе. Есть и другие опасные насекомые-паразиты-кузнечики, шмели, хвощи, дятлы. Кроме того, есть большая часть насекомых, в основном паразиты, которые страдают от опасных заболеваний. Это шакалы, тараканы, различные жуки.

### МЕДИЦИНСКАЯ ГЕЛЬМИНТОЛОГИЯ

Среди паразитов человека видны не только микроскопические, но и достаточно крупные, заметные невооруженным глазом, а иногда и крупные особи. Это черви и черви, научные

<b>ОҢТҮСТИК-ҚАЗАҚСТАН MEDISINA AKADEMIASY</b> <b>«Оңтүстік Қазақстан медицина академиясы» АҚ</b>	 <b>SOUTH KAZAKHSTAN MEDICAL ACADEMY</b> <b>АО «Южно-Казахстанская медицинская академия»</b>
Кафедра «Морфологические дисциплины»	№81-11-2024
Методические рекомендации	Стр. 72 из 80

гельминты. Ежегодно ими заражается каждый второй житель нашей планеты, а в России, согласно исследованию, гельминтозу подвержены 99% населения. Поэтому работу, которая спасает наших граждан от этой инфекции и занимается медицинской паразитологией, трудно считать важной. Гельминты не чистят не только люди, которые не едят фрукты и овощи, которые не соблюдают гигиену рук или не моются, но и те, кто ест блюда, приготовленные из домашних животных, птицы, рыбы.

Вы даже можете заразиться случайным образом, например, путем питья личинок гельминтов-носителей или кист с пищей. Состав глистов проникает в обволакивающую кожу и содержит глистов (их называют контактными). Медицинская паразитология, в частности гельминтология, занимается не только дифференциацией видов червей, но и изучением циклов их развития, так как для одной группы особей конечным хозяином, а для другой-промежуточным.

Кроме того, необходимо изучить, на какой стадии его развития и на какой стадии паразиты могут проникнуть в человека, который является промежуточным хозяином, и от этого зависит жизнедеятельность человека. Особенно это актуально для квартир. Например, для черепахи крупного рогатого скота, которая растет на теле человека до 10 метров, это свиная цепь для крупного рогатого скота и рыбы.

### НЕМАТОДЫ

Это так называемые ротационные черви, которые встречаются в природе и описывают 24 тысячи видов. К счастью, не все паразитируют на людях, но люди, выбравшие людей для себя в ходе эволюции, являются очень неприятными болезнями - нематодами. Самые популярные круглые черви-это пневморм, который является самым распространенным гельминтом у детей во всем мире и вызывает энтрибиаз. Только в живых пирамидах человека (в кишечнике) заражение происходит с загрязненными руками, немытыми фруктами, овощами, бельем и предметами обихода пациента.

Паразитолог легко фиксирует приступы с помощью пинкотов-сильного зуда в заднем проходе, как у гельминтов с яйцами. Чтобы избежать зуда, они высасывают специальные кислоты. Больной начинает сужать эти места, а яйца в процессе попадают в руки, затем в рот, одежду, игрушки. Во внешней среде они живут дольше, поэтому, если следующая жертва не вымоет руки, она легко посадит пинкту на ее теле. Другим известным представителем нематод являются аскариды, которые вызывают аскариды. Они также живут только у человека, но поселяются в легких или кишечнике на разных стадиях своего развития. В этом случае источником инфекции является только больной человек, а причиной инфекции является недостаточная личная гигиена. Как мы видим из всего вышесказанного, есть сотни человеческих паразитов, и у каждого есть свои особенности. Для установления точного диагноза врач паразитолог обязательно собирает анамнез:

- выявление ситуаций, при которых может возникнуть инфекция (жизнь пациента, работа или досуг, например, в лесу или в странах, где часто происходят эпидемии паразитарных заболеваний);

- контакт или отсутствие контакта с животными из разных групп пациентов и т.д.);

- симптомы заболевания (кашля, сипы, признаки интоксикации, слабость, анемия).

Решающую роль в диагностике играют лабораторные исследования. Они бывают прямыми и косвенными. Обнаружение яиц, личинок или других живых форм паразитов в выделениях человека (прямой кал, кокос, моча). Эту работу выполняет лаборатория паразитологии, где больной должен проходить только новые материалы для исследования. Таким образом, некоторые виды гельминтов находятся на табурете не позднее 20 минут после дефекации. Если сбор нового материала затруднен или невозможен (например, паразиты присутствуют в печени, мозге), проводятся косвенные тесты. Они обнаруживают в крови пациента специальные антитела, вырабатываемые организмом для защиты от нападения.

<b>ОҢТҮСТИК-ҚАЗАҚСТАН</b> <b>MEDISINA</b> <b>AKADEMIASY</b> <b>«Оңтүстік Қазақстан медицина академиясы» АҚ</b>		<b>SOUTH KAZAKHSTAN</b> <b>MEDICAL</b> <b>ACADEMY</b> <b>АО «Южно-Казахстанская медицинская академия»</b>
Кафедра «Морфологические дисциплины»		№81-11-2024
Методические рекомендации		Стр. 73 из 80

- симптомы заболевания (кашля, сыпи, признаки интоксикации, слабость, анемия).

Решающую роль в диагностике играют лабораторные исследования. Они бывают прямыми и косвенными. Обнаружение яиц, личинок или других живых форм паразитов в выделениях человека (прямой кал, кокос, моча). Эту работу выполняет лаборатория паразитологии, где больной должен проходить только новые материалы для исследования. Таким образом, некоторые виды гельминтов находятся на табурете не позднее 20 минут после дефекации.

Если сбор нового материала затруднен или невозможен (например, паразиты присутствуют в печени, мозге), проводятся косвенные тесты. Они обнаруживают в крови пациента специальные антитела, вырабатываемые организмом для защиты от нападения.

**Закрепление новой темы:** 20мин.

**5.5. Наглядные пособия:** мультимедийный проектор (презентация).

**5.6. Основная литература:**

1. Медициналық генетика : мед. училищелер мен колледждерге арналған оқулық = Медицинская генетика : учебник для мед. училищ и колледжей / ред. Н. П. Бочков; қазақ тіліне ауд. Б. Н. Дюсенбекова. - М. : ГЭОТАР - Медиа, 2015
2. Пехов, А. П. Биология. Медицинская биология, генетика и паразитология [Текст] : учебник для вузов / А. П. Пехов. - М. : ГЭОТАР - Медиа, 2012. - 656 с.
3. Акуленко, Л. В. Биология медициналық генетика негіздерімен [Текст] : мед. училищелер мен колледждерге арналған оқулық / Л. В. Акуленко, И. В. Угаров ; қазақ тіліне ауд. К. А. Естемесова. - М. : ГЭОТАР - Медиа, 2016. - 416 бет с
4. Бурунбетова, Қ. Қ. Генетика негіздері [Мәтін] : оқулық / Қ. Қ. Бурунбетова ; ҚР БФМ. - Алматы : Дәүір, 2013. - 264 бет. с.
5. Қоштаева С.К., Шынпейсова Г.П., Исмаилова А.А. Молекулалық биология, медициналық генетика. Оқу құралы. , 2019
6. Қазымбет, П. Медициналық және биологиялық терминдердің түсіндірме сөздігі. Т. 1 [Мәтін] : сөздік / П. Қазымбет, Даленов, А. Жақанов. - Астана : ЖШС "Медициналық Радиобиология Ғылыми Орталығы" ; Алматы : Эверо, 2014. - 220 бет. С
7. Ньюссбаум, Р. Л. Медициналық генетика [Текст] : оқу құралы / Р. Л. Ньюссбаум, Р. Р. Мак-Иннес, Х. Ф. Виллард; орыс тіліндегі ред. Н. П. Бочков ; Қазақ тіліне ауд. А. А. Төребеков. - М. : ГЭОТАР - Медиа, 2014. - 528 бет. +эл. опт. диск (CD-ROM)
8. Бегімкұл Б. Генетика. Практикум. Издательство "Фолиант", 2011

**Интернет-ресурс:**

1. Ивлева, Л.П. Молекулярная биология: Электронный учебник. - Караганда: Караганда: КарГТУ, 2015. <http://rmebrk.kz/>
2. Молекулярная биология клетки : В 3- томах: Пер. с англ.. Т. 1 / Б. Альбертс, Д. Брей, Дж. Льюис, М. Рэффи, К. Роберте, Дж. Д. Уотсон. - М.-Ижевск: НИЦ "Регулярная и хаотическая динамика", Ин-т компьютерных исследований, 2013. - 808 с. <http://rmebrk.kz/>
3. Здоровье и генофонд нации в современном мире. Превентивная профилактика [Текст] : межд. научно-прак. конференция "Современные аспекты медицины и фармации: образование, наука и практика" посв. 40-летию со дня образования ЮКМА 11-12 октября 2019г. / Ю. М. Мусаев, Ж. К. Жумабеков [и др.] // Вестник ЮКМА = ОҚМА хабаршысы. - 2019. - Т.1, №3(87). - С. 47-49. ГРНТИ 76.03.39 <https://lib.ukma.kz/ru/>
4. Рубан, Э. Д. Генетика человека с основами медицинской генетики : учебник / Э. Д. Рубан. — Ростов-на-Дону : Феникс, 2024. — 319 с. — ISBN 978-5-222-35268-7. — Текст : электронный // Цифровой образовательный ресурс IPR SMART : [сайт]. — URL: <https://www.iprbookshop.ru/137101.html>
5. Никитина, Е. А. Генетика пола человека : учебное пособие / Е. А. Никитина, А. Ф. Сайфитдинова, Т. Г. Зачепило. — Санкт-Петербург : Издательство РГПУ им. А. И. Герцена, 2022. — 140 с. — ISBN 978-5-

<b>ОҢТҮСТИК-ҚАЗАҚСТАН</b> <b>MEDISINA</b> <b>AKADEMIASY</b> <b>«Оңтүстік Қазақстан медицина академиясы» АҚ</b>		<b>SOUTH KAZAKHSTAN</b> <b>MEDICAL</b> <b>ACADEMY</b> <b>АО «Южно-Казахстанская медицинская академия»</b>
Кафедра «Морфологические дисциплины»		№81-11-2024
Методические рекомендации		Стр. 74 из 80

8064-3235-4. — Текст : электронный // Цифровой образовательный ресурс IPR SMART : [сайт]. — URL: <https://www.iprbookshop.ru/131697.html>

6. Костерин, О. Э. Основы генетики : учебник / О. Э. Костерин. — 2-е изд. — Новосибирск : Новосибирский государственный университет, 2022. — 650 с. — ISBN 978-5-4437-1323-6. — Текст : электронный // Цифровой образовательный ресурс IPR SMART : [сайт]. — URL: <https://www.iprbookshop.ru/128138.html>

7. Аксенов, П. А. Генетика : учебно-методическое пособие / П. А. Аксенов, В. А. Брынцев, Т. Г. Махрова. — Москва : Московский государственный технический университет имени Н.Э. Баумана, 2021. — 146 с. — ISBN 978-5-7038-5430-3. — Текст : электронный // Цифровой образовательный ресурс IPR SMART : [сайт]. — URL: <https://www.iprbookshop.ru/123690.html>

8. Генетика : учебное пособие / М. Н. Ситников, З. И. Боготова, М. М. Биттуева [и др.]. — Нальчик : Кабардино-Балкарский государственный университет им. Х.М. Бербекова, 2019. — 119 с. — Текст : электронный // Цифровой образовательный ресурс IPR SMART : [сайт]. — URL: <https://www.iprbookshop.ru/110223.html>

9. Антипов, В. Е. Сборник задач по медицинской генетике с решениями / В. Е. Антипов. — Самара : РЕАВИЗ, 2012. — 112 с. — Текст : электронный // Цифровой образовательный ресурс IPR SMART : [сайт]. — URL: <https://www.iprbookshop.ru/18429.html>

**Подведение итогов урока:** 20мин.

### **5.7.Контрольные вопросы: (обратная связь)**

1. Биология паразитизма.
2. Медицинская протозоология.

## **№16 Занятие**

**5.1.Тема:** Медицинская гельминтология.

**Количество часов:** 3 ч. 135мин.

**5.2.Цель:** Рассказать о гельминтах.

**5.3.Задачи обучения:** Знать

**Организационный период:** 5 мин.

Проверка посещаемости занятий обучающимися.

Проверка готовности обучающихся к занятиям.

**Проверка знаний обучающихся по пройденной теме:** 50 мин.

**Объяснение нового урока:** 40 мин.

**5.4.Тезис лекции:** Медицинская гельминтология изучает паразитов человека из группы червей. Черви - это многоклеточные, трехслойные, первичноротые, двустороннесимметричные животные. Их тело имеет удлиненную форму, а кожно-мускульный мешок состоит из гладких или поперечнополосатых мышц и покровных тканей.

Черви-паразиты человека относятся к типам Плоские и Круглые черви. Заболевания, вызываемые гельминтами, называют гельминто-зами. В большинстве случаев при одноразовой инвазии нарастания численности гельминтов в организме хозяина не происходит: для успешного протекания циклов их развития необходима смена сред обитания. Из этого следует, что продолжительность заболевания часто определяется продолжительностью жизни паразита и колеблется от нескольких недель при энтеробиозе до нескольких десятков лет при шистосомозах. Тяжесть заболевания зависит от числа паразитов, попавших в организм хозяина, и его индивидуальной чувствительности.

Гельминты могут обитать у человека практически во всех органах. В соответствии с этим различны пути их проникновения в организм человека, симптоматика заболеваний и методы диагностики.

<b>ОҢТҮСТИК-ҚАЗАҚСТАН MEDISINA АКАДЕМИЯСЫ</b> <b>«Оңтүстік Қазақстан медицина академиясы» АҚ</b>		<b>SOUTH KAZAKHSTAN MEDICAL ACADEMY</b> <b>АО «Южно-Казахстанская медицинская академия»</b>
Кафедра «Морфологические дисциплины»		№81-11-2024
Методические рекомендации		Стр. 75 из 80

На протяжении длительной эволюции при переходе к паразитизму у гельминтов возникли не только признаки общей дегенерации и адаптации к паразитическому образу жизни общего значения (особые покровы, мощная половая система), но и конкретные приспособления к обитанию в определенных органах. Хозяева, в свою очередь, приобрели соответствующие адаптации, обеспечивающие стабильное существование системы хозяин-паразит. Однако во многих случаях для попадания в определенный орган гельминты осуществляют миграцию по кровеносным сосудам или непосредственно через ткани и могут попасть в другие органы. Тогда говорят об атипичной, или эктопической, локализации. Заболевание при этом протекает тяжелее, диагностируется с трудом и часто может заканчиваться гибелью одного из компонентов системы: паразита или хозяина. Сказанное в полной мере относится и к видовой специфики системы паразит-хозяин: гельминты, адаптированные

только к человеческому организму, обусловливают более легкое течение заболевания, чем специфические паразиты животных, попадающие к человеку случайно.

#### ТИП ПЛОСКИЕ ЧЕРВИ PLA THELMINTHES

Плоские черви имеют тело, уплощенное в дорсовентральном направлении. Полость тела отсутствует, внутренние органы погружены в рыхлую соединительную ткань - паренхиму. Кожно-мускульный мешок состоит из покровной ткани - тегумента, который представляет собой многоядерную неклеточную структуру, и трех слоев гладких мышц - продольных, поперечных и дорсовентральных. Движения, осуществляемые ими, медленны и несовершенны. Нервная система состоит из нервных узлов на переднем конце тела, от которых кзади отходят продольные нервные тяжи. Пищеварительная система, если она имеется, построена из глотки и кишечника, который слепо замкнут. Непереваренные остатки пищи выделяются через рот. Половая система гермафродитна и построена очень сложно.

Выделение осуществляется с помощью протонефридиальной системы, состоящей из отдельных выделительных клеток - про-тонефридиев. Они способны захватывать продукты диссимиляции и транспортировать их по внутриклеточным каналам, проходящим в их длинных отростках. Продукты экскреции поступают в собирательные трубочки, а оттуда либо непосредственно, либо через мочевой пузырь - во внешнюю среду.

Виды, имеющие медицинское значение, представлены в двух классах: Сосальщики и Ленточные черви.

#### КЛАСС СОСАЛЬЩИКИ TREMATODA

Класс Сосальщики включает около 4000 видов. Все они паразиты. Форма тела большинства сосальщиков листовидная. В процессе адаптации к паразитизму выработались мощные присоски - органы прикрепления. Многие сосальщики, кроме того, имеют мелкие шипики, покрывающие все тело и облегчающие им прикрепление к хозяину. Мелкие виды имеют пищеварительную систему в форме мешка или двух слепо замкнутых каналов. У крупных видов пищеварительная система сильно разветвлена и наряду с собственно пищеварением выполняет также транспортную функцию, перераспределяя по организму продукты пищеварения. В остальном сосальщики повторяют организацию плоских червей, описанных выше.

Сосальщики резко обособлены от других плоских червей своеобразием жизненного цикла, в котором имеет место закономерное чередование поколений, способов размножения и хозяев. Половозрелая стадия всегда паразитирует в организме позвоночных животных. Выделяемое яйцо для успешного развития обычно должно попасть в воду. Из него выходит личинка - мирадиций, - снабженная светочувствительными глазками и ресничками, с помощью которых она свободно перемещается. Личинка обычно способна активно отыскивать промежуточных хозяев, используя фото-, гео- и хемотаксис.

<p>ОНТҮСТИК-ҚАЗАҚСТАН MEDISINA AKADEMIASY</p> <p>«Оңтүстік Қазақстан медицина академиясы» АҚ</p>	<p>SOUTH KAZAKHSTAN MEDICAL ACADEMY АО «Южно-Казахстанская медицинская академия»</p>
<p>Кафедра «Морфологические дисциплины»</p>	<p>№81-11-2024</p>
<p>Методические рекомендации</p>	<p>Стр. 76 из 80</p>

В ряде случаев мириацидий развивается в яйце и выходит из него только тогда, когда яйцо оказывается проглоченным первым промежуточным хозяином - моллюском. Эта особенность цикла развития повышает вероятность выживания личинки паразита, развивающейся под яйцевыми оболочками, по сравнению с теми личинками, которые активно плавают в поисках подходящих хозяев и рискуют либо не найти их и погибнуть, либо быть проглоченными хищниками.

**Закрепление новой темы:** 20мин.

**5.5. Наглядные пособия:** мультимедийный проектор (презентация).

**5.6.Основная литература:**

- 1.Медициналық генетика : мед, училищелер мен колледждерге арналған оқулық = Медицинская генетика : учебник для мед. училищ и колледжей / ред. Н. П. Бочков; қазақ тіліне ауд. Б. Н. Дюсенбекова. - М. : ГЭОТАР - Медиа, 2015
2. Пехов, А. П. Биология. Медицинская биология, генетика и паразитология [Текст] : учебник для вузов / А. П. Пехов. - М. : ГЭОТАР - Медиа, 2012. - 656 с.
3. Акуленко, Л. В. Биология медициналық генетика негіздерімен [Текст] : мед. училищелер мен колледждерге арналған оқулық / Л. В. Акуленко, И. В. Угаров ; қазақ тіліне ауд. К. А. Естемесова. - М. : ГЭОТАР - Медиа, 2016. - 416 бет с
4. Бурунбетова, Қ. Қ. Генетика негіздері [Мәтін] : оқулық / Қ. Қ. Бурунбетова ; ҚР БФМ. - Алматы : Дәүір, 2013. - 264 бет. с.
5. Қоштаева С.К., Шынпейсова Г.П., Исмаилова А.А. Молекулалық биология, медициналық генетика. Оқу құралы. , 2019
6. Қазымбет, П. Медициналық және биологиялық терминдердің түсіндірме сөздігі. Т. 1 [Мәтін] : сөздік / П. Қазымбет, Даленов, А. Жақанов. - Астана : ЖШС "Медициналық Радиобиология Ғылыми Орталығы" ; Алматы : Эверо, 2014. - 220 бет. С
7. Ньюссбаум, Р. Л. Медициналық генетика [Текст] : оқу құралы / Р. Л. Ньюссбаум, Р. Р. Мак-Иннес, Х. Ф. Виллард; орыс тіліндегі ред. Н. П. Бочков ; Қазақ тіліне ауд. А. А. Төребеков. - М. : ГЭОТАР - Медиа, 2014. - 528 бет. +әл. опт. диск (CD-ROM)
8. Бегімқұл Б.Генетика. Практикум.Издательство "Фолиант",2011

**Интернет-ресурс:**

1. Ивлева, Л.П. Молекулярная биология: Электронный учебник. - Караганда: Караганда: КарГТУ, 2015. <http://rmebrk.kz/>
2. Молекулярная биология клетки : В 3- томах: Пер. с англ.. Т. 1 / Б. Альбертс, Д. Брей, Дж. Льюис, М. Рэффи, К. Роберте, Дж. Д. Уотсон. - М.-Ижевск: НИЦ "Регулярная и хаотическая динамика", Ин-т компьютерных исследований, 2013. - 808 с. <http://rmebrk.kz/>
3. Здоровье и генофонд нации в современном мире. Превентивная профилактика [Текст] : межд. научно-прак. конференция "Современные аспекты медицины и фармации: образование, наука и практика" посв. 40-летию со дня образования ЮКМА 11-12 октября 2019г. / Ю. М. Мусаев, Ж. К. Жумабеков [и др.] // Вестник ЮКМА = ОҚМА хабаршысы. - 2019. - Т.1, №3(87). - С. 47-49. ГРНТИ 76.03.39 <https://lib.ukma.kz/ru/>
4. Рубан, Э. Д. Генетика человека с основами медицинской генетики : учебник / Э. Д. Рубан. — Ростов-на-Дону : Феникс, 2024. — 319 с. — ISBN 978-5-222-35268-7. — Текст : электронный // Цифровой образовательный ресурс IPR SMART : [сайт]. — URL: <https://www.iprbookshop.ru/137101.html>
5. Никитина, Е. А. Генетика пола человека : учебное пособие / Е. А. Никитина, А. Ф. Сайфитдинова, Т. Г. Зачепило. — Санкт-Петербург : Издательство РГПУ им. А. И. Герцена, 2022. — 140 с. — ISBN 978-5-8064-3235-4. — Текст : электронный // Цифровой образовательный ресурс IPR SMART : [сайт]. — URL: <https://www.iprbookshop.ru/131697.html>
6. Костерин, О. Э. Основы генетики : учебник / О. Э. Костерин. — 2-е изд. — Новосибирск : Новосибирский государственный университет, 2022. — 650 с. — ISBN 978-5-4437-1323-6. — Текст :

<b>ОҢТҮСТІК-ҚАЗАҚСТАН MEDISINA AKADEMIASY</b> <b>«Оңтүстік Қазақстан медицина академиясы» АҚ</b>		<b>SOUTH KAZAKHSTAN MEDICAL ACADEMY</b> <b>АО «Южно-Казахстанская медицинская академия»</b>
Кафедра «Морфологические дисциплины»		№81-11-2024
Методические рекомендации		Стр. 77 из 80

электронный // Цифровой образовательный ресурс IPR SMART : [сайт]. — URL: <https://www.iprbookshop.ru/128138.html>

7. Аксенов, П. А. Генетика : учебно-методическое пособие / П. А. Аксенов, В. А. Брынцев, Т. Г. Махрова. — Москва : Московский государственный технический университет имени Н.Э. Баумана, 2021. — 146 с. — ISBN 978-5-7038-5430-3. — Текст : электронный // Цифровой образовательный ресурс IPR SMART : [сайт]. — URL: <https://www.iprbookshop.ru/123690.html>

8. Генетика : учебное пособие / М. Н. Ситников, З. И. Боготова, М. М. Биттуева [и др.]. — Нальчик : Кабардино-Балкарский государственный университет им. Х.М. Бербекова, 2019. — 119 с. — Текст : электронный // Цифровой образовательный ресурс IPR SMART : [сайт]. — URL: <https://www.iprbookshop.ru/110223.html>

9. Антипов, В. Е. Сборник задач по медицинской генетике с решениями / В. Е. Антипов. — Самара : РЕАВИЗ, 2012. — 112 с. — Текст : электронный // Цифровой образовательный ресурс IPR SMART : [сайт]. — URL: <https://www.iprbookshop.ru/18429.html>

**Подведение итогов урока:** 20мин.

### **5.7. Контрольные вопросы: (обратная связь)**

1. Тип плоские черви.
2. Медицинская гельминтология.

### **№2 Рубежный контроль**

1. Клеточный цикл. Этапы клеточного цикла.
2. Этапы цитогенетики.
3. Размножения. Половые клетки.
4. Митоз. Апоптоз.
5. Мутация. Типы мутаций.
6. Методы молекулярно-генетических исследований и их значение в медицине.
7. Первичная, вторичная и третичная структура белка.
8. Строение и функции молекулы РНК.
9. Понятие о геноме.
10. Генетический код и его свойства.
11. Многофакторные заболевания.
12. Медицинская протозоология.
13. Роль мембранны в жизни клетки.
14. Роль цитоскелета. Регуляция клеточного цикла.
15. Методы лабораторных исследований наследственных болезней.
16. Типы наследственных признаков.
17. Генетический код и его свойства.
18. Строение и функции хромосомы.
19. Хромосомные болезни и способы их профилактики.
20. Геномные мутации.
21. Классификация хромосом.
22. Классификация Парижа и Денвера.
23. Амниоцентез и кордоцентез.
24. Немембранные органеллы клетки.
25. Медицинская гельминтология.
26. Теория старения, канцерогенез.
27. Роль цитоскелета.
28. Типы размножения. Половое и бесполое размножение.

OÝNTUSTIK-QAZAQSTAN MEDISINA AKADEMIASY		SOUTH KAZAKHSTAN MEDICAL ACADEMY АО «Южно-Казахстанская медицинская академия»
«Оңтүстік Қазақстан медицина академиясы» АҚ	Кафедра «Морфологические дисциплины»	№81-11-2024
	Методические рекомендации	Стр. 78 из 80

29. Основные компоненты клетки. Ядро и цитоплазма.

30. Деление клеток. Мейоз и его фазы.

OÝNTÜSTIK-QAZAQSTAN

MEDISINA

AKADEMIASY

«Оңтүстік Қазақстан медицина академиясы» АҚ



SOUTH KAZAKHSTAN

MEDICAL

ACADEMY

АО «Южно-Казахстанская медицинская академия»

Кафедра «Морфологические дисциплины»

№81-11-2024

Методические рекомендации

Стр. 79 из 80

OÝNTÜSTIK-QAZAQSTAN

MEDISINA

AKADEMIASY

«Оңтүстік Қазақстан медицина академиясы» АҚ



SOUTH KAZAKHSTAN

MEDICAL

ACADEMY

АО «Южно-Казахстанская медицинская академия»

Кафедра «Морфологические дисциплины»

№81-11-2024

Методические рекомендации

Стр. 80 из 80