

ОҢТҮСТІК-ҚАЗАҚСТАН MEDISINA AKADEMIASY «Оңтүстік Қазақстан медицина академиясы» АҚ	 SKMA -1979-	SOUTH KAZAKHSTAN MEDICAL ACADEMY АО «Южно-Казахстанская медицинская академия»
Кафедра «Морфологические дисциплины»	№81-11-2024	
Методические рекомендации	Стр. 1 из 52	

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

**МЕТОДИЧЕСКИЕ РЕКОМЕНДАЦИИ ДЛЯ
 АУДИТОРНЫХ ЗАНЯТИЙ**

Название дисциплины: «Медицинская биология и основы медицинской генетики»

Специальность: 09110100 «Стоматология»

Квалификация: 4S09110102 «Дантист»

Форма обучения: очная

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

Индекс дисциплины: ОПД 04

Курс: 1, 2 курс

Семестр: I, III семестр

Дисциплина: «Медицинская биология и основы медицинской генетики»

Форма контроля: диф. зачет

Общая трудоемкость всего часов/кредитов KZ – 24 часов/1 кредитов

Аудиторные – 16

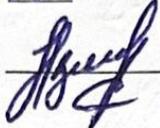
Симуляция – 8

Шымкент, 2024 г.

ОҢТҮСТІК-ҚАЗАҚСТАН 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. 2 из 52

Обсужден на заседании кафедры «Морфологические дисциплины»

Протокол № 1 «27» 08 2024 г.

Заведующий кафедрой:  Ералхан А.К.

OŃTÚSTIK-QAZAQSTAN MEDISINA AKADEMIASY «Оңтүстік Қазақстан медицина академиясы» АҚ	 SKMA -1979-	SOUTH KAZAKHSTAN MEDICAL ACADEMY АО «Южно-Казахстанская медицинская академия»
Кафедра «Морфологические дисциплины»	№81-11-2024	
Методические рекомендации	Стр. 3 из 52	

№1 Занятие

5.1. Тема: Введение. Молекулярная биология клетки.

Количество часов: 2 часа 90 мин

5.2. Цель: Обучающиеся должны знать функции молекулярной биологии клетки, ее многообразие и строение живых организмов.

5.3. Учебные задачи: Обучающимся знать историю, цели и задачи, методы развития молекулярной биологии.

Организационный период: 5 мин.

Проверка посещаемости занятий обучающимися.

Проверка готовности обучающихся к занятиям.

Проверка знаний обучающихся по пройденной теме: 30 мин.

Новый урок объяснение: 30мин.

5.4. тезис лекции. Молекулярная биология-это область исследований, которая занимается молекулами в живой системе. В настоящее время молекулярная биология в основном сосредоточена на изучении генетического материала и белков. Молекулярные биологи изучают законы центральной догмы жизни. Это касается изучения генетической структуры, экспрессии мРНК и синтеза белка. Молекулярную биологию называют очень надежной областью исследований для анализа поведения клетки или организма. Молекулярная биология использовалась для подтверждения многих метаболических и структурных состояний организмов. Кроме того, методы молекулярной биологии широко используются в диагностике. В настоящее время в генетической диагностике широко используются такие методы , как электрофорез, полимеразная цепная реакция и последовательность генов и белков. Кроме того, они являются надежными методами выявления различных биомаркеров и патологических состояний. клеточная биология это раздел биологии, который изучает все аспекты, связанные с жизнью клеток. То есть со строением, функцией, эволюцией и поведением клеток, образующих земные существа; другими словами, все, что присуще его рождению, жизни и смерти.Это наука, которая объединяет огромное количество знаний, среди которых особенно выделяются биохимия, биофизика, молекулярная биология, вычислительные науки, биология развития и поведения и эволюционная биология, каждая из которых имеет свой собственный подход и свои собственные экспериментальные стратегии для ответа на конкретные вопросы. Поскольку клеточная теория утверждает, что все живые существа состоят из клеток, клеточная биология не различает животных, растения, бактерии, археи, водоросли или грибы и может фокусироваться на отдельных клетках или клетках, принадлежащих тканям и органам. та же многосторонняя личность. Таким образом, поскольку это экспериментальная наука (не описательная), исследования в этой области биологии зависят от методов исследования ультраструктуры клеток и ее функций (микроскопия, центрифугирование, культура). *in vitro* т.д.)

История клеточной биологии. Некоторые авторы считают, что рождение клеточной биологии произошло с появлением клеточной теории, предложенной Шлейденом и Шваном в 1839 году. Тем не менее, важно отметить, что эти клетки были описаны и исследованы много лет назад, с первых выводов Роберта Гука, который впервые увидел клетки, образующие мертвую ткань пробкового листа в 1665 году; и продолжил с Антониом ван Ливенгуком, который спустя годы заметил пробы с различными микроорганизмами в микроскопе. После работ Гука, Ливенгука Шлейдена и Шванна многие авторы посвятили себя задаче исследования клеток, с помощью которой уточняются данные, касающиеся их внутреннего строения и функционирования: ядра эукариотических клеток, ДНК и хромосом, митохондрий, эндоплазматической сети, комплекса Гольджи и др. 20 в середине века отрасль молекулярной биологии заметила значительное продвижение. Это также повлияло на значительный рост клеточной биологии в течение 1950-х годов, поскольку в те годы клетки были изолированы от *in vitro*, живых организмов, которые

O'NTUSTIK-QAZAQSTAN MEDISINA AKADEMIASY «Оңтүстік Қазақстан медицина академиясы» АҚ	 SKMA -1979-	SOUTH KAZAKHSTAN MEDICAL ACADEMY АО «Южно-Казахстанская медицинская академия»
Кафедра «Морфологические дисциплины»	№81-11-2024	
Методические рекомендации	Стр. 4 из 52	

могли поддерживать и размножаться. Достижения в микроскопии, центрифугирование, формирование питательных сред, очистка белка, обнаружение и манипулирование мутантными клеточными линиями, эксперименты с хромосомами и нуклеиновыми кислотами, среди прочего, послужили примером быстрого продвижения клеточной биологии в современная эпоха.

Закрепление новой темы: 15мин.

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 БҒМ. - Алматы : Дәуір, 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. Ньюсбаум, Р. Л. Медициналық генетика [Текст] : оқу құралы / Р. Л. Ньюсбаум, 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: 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 :

ОҢТҮСТІК-ҚАЗАҚСТАН MEDISINA AKADEMIASY «Оңтүстік Қазақстан медицина академиясы» АҚ	 SKMA -1979-	SOUTH KAZAKHSTAN MEDICAL ACADEMY АО «Южно-Казахстанская медицинская академия»
Кафедра «Морфологические дисциплины»		№81-11-2024
Методические рекомендации		Стр. 5 из 52

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: 10 мин

5.7. Контрольные вопросы (обратная связь)

1. понятие науки молекулярной биологии.
2. Что такое клеточная биология?
3. основные принципы науки молекулярной биологии.

№ 2 Занятие

5.1. Тема: Геном и ген. Классификация генов. Генные, геномные, хромосомные мутации. Организация генома митохондрий. Организация генома человека.

Количество часов: 2 часа 90 мин

5.2. Цель: Механизмы транскрипции и интерпретация факторов транскрипции. Знать механизмы и этапы трансляции.

5.3. Учебные задачи: Обучающимся знать историю, цели и задачи, методы развития медицинской генетики.

Организационный период: 5 мин.

Проверка посещаемости занятий обучающимися.

Проверка готовности обучающихся к занятиям.

Проверка знаний обучающихся по пройденной теме: 30 мин.

Новый урок объяснение: 30 мин.

5.4. Тезис лекции: Геном (от англ. genome, греч. genos — происхождение, только) - объединение генов, сосредоточенных в гаплоидном (генном) 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 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

OŃTÚSTIK-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. 6 из 52

генами. Эта стабильность нарушается, и изменение числа хромосом (например, увеличивается или уменьшается) под воздействием определенных факторов называется геномной мутацией. У живых организмов количество хромосом стабильно. Например, у человека—46, у обезьяны — 48, у огурца — 14, у кукурузы — 20, у твердой пшеницы — 28, у мягкой пшеницы — 42, у мух дрозофилы — 8 и т.д. Чем выше в эволюционном развитии находится Организм, тем больше ДНК в их г.

Хромосомы представляют собой единичные структуры генетического аппарата ядра эукариот, которые на стадии клеточного деления (митоза), метафазы, после окрашивания специальными красками, хорошо видны под микроскопом. Хромосомы постоянно присутствуют в ядре, но на межфазных стадиях клеточного цикла (G1, S, G2) он остается в состоянии субмикроскопического хроматина и не проявляется. Основным химическим компонентом хромосом являются нити ДНК, общая длина которых составляет 195 см. Нити ДНК связываются с гистоновыми белками (H1, H2A, H2B, H3, H4) и образуют нуклеосомную нить, длина которой в 6,2 раза меньше длины нитей ДНК, а диаметр-10 нм. Нить нуклеосомы далее скручивается, уплотняется и превращается в нить хроматина, длина которой в 18 раз меньше длины нити нуклеосомы, а длина нити ДНК в 100 раз. Диаметр хроматиновой нити 100-200нм. равный. Хроматин находится в состоянии эухроматина и гетрохроматина. Участок, на котором эухроматин плотно скручивается при митозе, а цирация после митоза ослабляется. Хромосомы человека делят по размеру и расположению центромеры - на метацентрические, субметацентрические и акроцентрические. Длина плеч метацентрических (кривошипных) хромосом равна, центромера расположена в самом центре хромосомы. Одно плечо субметацентрических (различных кривошипных) хромосом становится длинным (q), а другое коротким (p), и центромера смещается к одному плечу. Одно плечо (q) акроцентрических хромосом хорошо развито, а другое (p) короткое, плохо развито, центромеры расположены ближе к концу одного плеча. Известны 2 типа классификации кариотипа человека: денверская классификация (1960) и Парижская классификация (1971).

Самый главный недостаток денверской классификации заключается в том, что хромосомы, принадлежащие к одной группе, трудно или даже невозможно спаривать в гомологичные пары. Парижская классификация (1971) основана на выборочной окраске хромосом. Для этого хромосомы окрашивают различными красками (G,R,S). При этом хромосомы окрашиваются выборочно, в каждой хромосоме поочередно располагаются светло-неокрашенные участки, темно-окрашенные участки, различная их длина, интенсивность окраски. На основе этого в 1971 году была составлена карта линейной дифференцировки хромосом человека. Короткое плечо хромосомы обозначается символами Р, длинное-Q, на каждом плече выделяются зоны, сегменты, которые нумеруются арабскими цифрами, например. 2p22-означает 2 сегмента 2 зоны на коротком плече 2-й хромосомы. Селективное (дифференциальное) окрашивание хромосом позволяет определить специфические места (локусы) генов и построить хромосомный Старк.

Ген-материальная единица, ответственная за формирование какого-либо элементарного признака наследственности. Ген содержит генетическую информацию, которая определяет структуру и функцию клетки. Набор генов составляет его генотип. Впервые термин Ген был введен датской наукой В. Йогансенем в 1909 году. Все гены присутствуют не в виде фрагментов молекул ДНК, а в составе крупной структурной единицы, называемой хромосомой. Ген (от древнегреческого: γένος-род, тек) - материальная единица, ответственная за формирование какого-либо элементарного признака наследственности. Ген содержит генетическую информацию, которая определяет структуру и функцию клетки. Набор генов одного организма составляет его генотип. Термин Ген был впервые введен датским ученым В. Йогансенем в 1909 году. Все гены состоят из ДНК, и тысячи таких генов в каждой отдельной клетке находятся в составе крупной структурной единицы, называемой хромосомой, а не в виде фрагмента отдельных молекул ДНК. Во время деления клетки эти хромосомы удваиваются, и только что

OŃTÚSTIK-QAZAQSTAN MEDISINA AKADEMIASY «Оңтүстік Қазақстан медицина академиясы» АҚ	 SKMA -1979-	SOUTH KAZAKHSTAN MEDICAL ACADEMY АО «Южно-Казахстанская медицинская академия»
Кафедра «Морфологические дисциплины»	№81-11-2024	
Методические рекомендации	Стр. 7 из 52	

сформированные молодые клетки получают копию такого набора родительских генов. В результате все признаки (свойства) клетки передаются из поколения в поколение, то есть передаются по наследству. Можно считать, что средняя длина Гена в различных органах складывается из пары 1000 нуклеотидных оснований. Медь., длина ДНК вируса SV-40, обнаруженной у животных, составляет 5000 нуклеотидов, то есть она состоит из 5 генов; бактериофаг T4 — 200, кишечная бактерия — 4600, а гаплоидная клетка человека — 100000-500000 генов. В 1865 г. чешский ученый Г. Мендель установил, что признаки организма наследуются индивидуально и сохраняются без потерь в потомстве при скрещивании (гибридизации).

Геномика человека является основой молекулярной медицины и играет важную роль в формировании методов выявления, лечения и профилактики, профилактики наследственных и не наследственных заболеваний. Основные разделы геномики: структурная, функциональная, сравнительная, эволюционная и медицинская геномика. или кольцевые хромосомные элементы, которые к нему присоединяются. Наиболее хорошо изучена эписома, которая является Ф-фактором (фертильным фактором). Он определяет половой процесс бактерий и встречается в клетках-отцах (г+клетки). Некоторые из эписом являются инфекционными. Если эписомы содержат гены, которые формируют устойчивость к антибиотикам, то они легко проникают в клетки бактерий и создают большие проблемы для медицины. В геноме бактерии присутствуют подвижные генетические элементы.

Плаزمид-кольцевой хромосомный элемент, который реплицируется независимо от бактериальной хромосомы, размер которой составляет около 10-20% бактериальной хромосомы, содержащей 1-3 гена. К основным плазмидам относятся факторы, вызывающие резистентность, формирующие устойчивость бактерий к действию антибиотиков, которые встречаются в 10-15% случаев. Эписомы-отдельный от бактериальной хромосомы, автономно встречающийся геном прокариот-у кишечной бактерии-*E.coli*, хорошо изучен. Бактериальная хромосома представляет собой кольцевую длинную ДНК, состоящую из 3, 2x10⁶ н. э. Гены бактерий расположены линейно. Репликация ДНК начинается с точки *ori* с типом репликации тета. Хромосома-это молекула-репликон, которая самопроизвольно реплицируется вместе с участком инициации. Геном бактерии содержит около 2500 генов. Активность генов (экспрессия) регулируется так же, как и тип оперона, потому что бактерии имеют опероновую структуру генов. У кишечной бактерии (*E.coli*) помимо репликона хромосомы бактерии встречаются и другие репликоны, такие как эписомы и плазмиды.

Под генетическим старением хромосом понимается схема последовательности расположения генов, особенно генов, определяющих наследственные заболевания.

Физическая карта хромосом представляет собой схему, изображающую расстояние между генами в хромосомах. Расстояние между генами измеряется через сантиметр (сМ). 1 см. расстояние равно расстоянию между двумя генами, чтобы между ними было 1% кроссинговера.

Закрепление новой темы: 15мин.

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

OҢTҮСТІК-QAZAQSTAN MEDISINA АКАДЕМИАСЫ «Оңтүстік Қазақстан медицина академиясы» АҚ	 SKMA -1979-	SOUTH KAZAKHSTAN MEDICAL ACADEMY АО «Южно-Казахстанская медицинская академия»
Кафедра «Морфологические дисциплины»		№81-11-2024
Методические рекомендации		Стр. 8 из 52

4. Бурунбетова, Қ. Қ. Генетика негіздері [Мәтін] : оқулық / Қ. Қ. Бурунбетова ; ҚР БҒМ. - Алматы : Дәуір, 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. Ньюсбаум, Р. Л. Медициналық генетика [Текст] : оқу құралы / Р. Л. Ньюсбаум, 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: 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>
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: 10 мин.

OŃTÚSTIK-QAZAQSTAN MEDISINA AKADEMIASY «Оңтүстік Қазақстан медицина академиясы» АҚ	 SKMA -1979-	SOUTH KAZAKHSTAN MEDICAL ACADEMY АО «Южно-Казахстанская медицинская академия»
Кафедра «Морфологические дисциплины»		№81-11-2024
Методические рекомендации		Стр. 9 из 52

5.7. Контрольные вопросы (обратная связь)

1. Что такое Геном?
2. Что такое Ген?

№ 3 Занятие

5.1. Тема: Хромосомы. Уровень структурной организации хромосомы. Понятие о кариотипе человека.

Количество часов: 2 часа 90 мин

5.2. Цель: Дать общий обзор генетических процессов в организме человека и его закономерностей.

5.3. Учебные задачи: Объяснять обучающимся строение хромосомы.

Организационный период: 5 мин.

Проверка посещаемости занятий обучающимися.

Проверка готовности обучающихся к занятиям.

Проверка знаний обучающихся по пройденной теме: 30 мин.

Объяснение нового урока: 30 мин.

5.4. Тезис лекции: Хромосомы (хромосомы и греч. soma-тело) - органоиды, присутствующие в ядре клетки, переносящие гены и определяющие наследственные свойства организмов и клеток. Хромосомы могут размножаться самопроизвольно, имеют свою функцию и особую структуру и могут сохранять ее в следующем поколении. Термин хромосомы был впервые открыт немецким ученым В. Вальдейером (1888). Он назвал хромосомы плотным телом, которое интенсивно окрашивается основными красителями. Но внешняя форма хромосом меняется на разных стадиях клеточного цикла. В метафазном периоде митозных и мейозных процессов морфология хромосом проникает в четко видимую структуру с помощью светового микроскопа. Хромосомы в клетках тела многих растений и животных процесс оплодотворения состоит из двух хроматид (продолговатых нитей), которые получили одну от самки, а другую от самца. Такие хромосомы называются гомологичными. Половые клетки, прошедшие процесс мейоза, имеют только одну из гомологичных хромосом. Полный набор хромосом в клетке называется кариотипом. Прокариоты и вирусы не имеют хромосом. Они обычно содержат однониточную или кольцевую дезоксирибонуклеиновую кислоту или рибонуклеиновую кислоту в качестве основы для размножения, и они не изолированы от цитоплазмы оболочкой ядра. Изменение внешнего вида хромосом в ходе клеточного и жизненного циклов обусловлено особенностями их деятельности. А общая структура хромосом, различная в зависимости от биологического вида и непрерывно передаваемая потомству, не претерпевает изменений. Сюда относятся генетические, цитольные хромосомы различных организмов. и результаты биохимических исследований являются доказательствами, и они составляют основу хромосомной теории наследственности. В 1928 г. был создан первый молек хромосом. модель предложена русским ученым Н.К. Кольцовым (1872 — 1940). Молекула ДНК эукариот в хромосомах связывается с гистоновыми и не гистоновыми белками и образует комплекс. Указанные белки обеспечивают накопление ДНК в хромосомах в упакованном состоянии и регулируют способность к синтезу РНК в клетке (Черная Транскрипция). запись наследственной информации на хромосомы осуществляется структурой молекулы ДНК. Хромосомы в клетке содержат около 99% молекулы ДНК, в то время как остальные 1% находятся в других клеточных органоидах (хлоропласты, митохондрии). Хромосомы имеют очень сложную структуру в клетке и выполняют очень важные функции. Изучение структуры и функции хромосом относится к одной из актуальных проблем современной биологии. Особенно в 60 — 70-е годы 20 века. понимание основы достигнуто в связи с развитием молекулярной генетики. Эти новшества позволяют доказать и дальше

OŃTÚSTIK-QAZAQSTAN MEDISINA AKADEMIASY «Оңтүстік Қазақстан медицина академиясы» АҚ	 SKMA -1979-	SOUTH KAZAKHSTAN MEDICAL ACADEMY АО «Южно-Казахстанская медицинская академия»
Кафедра «Морфологические дисциплины»	№81-11-2024	
Методические рекомендации	Стр. 10 из 52	

развивать основные закономерности хромосомной теории наследственности. Классификация хромосом. Денверская и Парижская номенклатура хромосом. Определение кариотипа, медико-генетическое значение определение количества х-хроматина в клетках человека позволяет поставить первоначальный диагноз наследственных заболеваний, вызванных изменением числа половых хромосом. Изучение молекулярно-генетических основ митотических хромосом в медицине имеет важное значение для понимания причин хромосомных заболеваний человека, вызванных нарушением строения и функции хромосомы. Впервые в 1956 году французские цитогенетики Тийо и Леван определили точное число хромосом человека, 46. Сложность определения количества хромосом у человека (а также других видов) была обусловлена их хаотическим расположением в исследуемых препаратах, выпадением отдельных хромосом и другими техническими трудностями. Классификация хромосом гладко окрашенного человека была впервые принята на международной конференции в Денвере, США, в 1960 году. Впоследствии был внесен ряд изменений и поправок (в 1963 году в Лондоне и в 1966 году в Чикаго). По денверской классификации все хромосомы человека делятся на 7 групп по центромерному индексу (отношение длины короткого плеча к длине хромосомы, рассчитанное в процентах) и длине. Группы обозначаются английскими буквами от А до G. Принято обозначать пары хромосом арабскими цифрами. Организмы имеют фиксированный набор хромосом, характерный для каждого отдельного вида. Это называется карио-тип. При изучении метафазных хромосом в клетках организма растений и животных установлено, что они имеют постоянное количество и свою структуру, характерную для каждого вида. Например, в клетке тела человека 46, у обезьяны 48, у коровы 60, у гидры 32, у дождевого червя 36, у огурца 14, у кукурузы 20, у сосны 24 и т.д. кариотип организмов не зависит от того, на какой эволюционной стадии они находятся. Некоторые простейшие имеют большее число хромосом, чем те, которые находятся на более высокой стадии. В ряде случаев число хромосом и его строение могут свидетельствовать о филогенетическом родстве видов, на основе которого и строится кариосистематика. Характерной особенностью ядер клеток организма большинства видов является то, что хромосомы являются парами. Каждая отдельная хромосома имеет свой гомолог. 46 хромосом человека составляют 23 пары, 8 хромосом дрозофила составляют 4 пары и т.д. Причина, по которой хромосомы становятся парами, заключается в том, что один из них организм получает от матери, а другой - от отца. Гомологичные хромосомы представляют собой пары хромосом с одинаковой формой и наследственной информацией. Гомологичные хромосомы встречаются только в диплоидных клетках. Они отсутствуют в половых клетках эукариот (гамет) и прокариот. Изображения хромосом значительно изменяются в течение клеточного цикла. Т. е. хромосомы, как правило, внутри интерфазы, содержат деспирализованные соединения, недоступные для контроля в ядре, поэтому для выявления кариотипа используют сеточки на одном из этапов их деления - он реализуется в метафазе митоза. Здесь, говоря о делении кариотипа, следует отметить еще один митоз и его фазу деления ядра метафазной клетки. В результате исследований было доказано, что хромосомная оболочка образуется из ядерных веществ. Хром в метафазе

Закрепление новой темы: 15 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; казак 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.

O'NTUSTIK-QAZAQSTAN MEDISINA AKADEMIASY «Оңтүстік Қазақстан медицина академиясы» АҚ	 SKMA -1979-	SOUTH KAZAKHSTAN MEDICAL ACADEMY АО «Южно-Казахстанская медицинская академия»
Кафедра «Морфологические дисциплины»	Методические рекомендации	№81-11-2024 Стр. 11 из 52

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 БҒМ. - Алматы : Дәуір, 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, 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: 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. Махроva. — 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>

OǑTÚSTIK-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. 12 из 52

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: 10 мин

5.7. Контрольные вопросы (обратная связь)

1. Геном. Ген.
2. Классификация генов

№4 Занятие

5.1. Тема: Хромосомные заболевания. Наследственные заболевания. Мультифакторные заболевания.

Количество часов: 2 ч 90 мин

5.2. Цель: Различать мультифакторные и хромосомные заболевания.

5.3. Учебные задачи: Обучающиеся должны знать о наследственных заболеваниях, мультифакторных заболеваниях, хромосомных заболеваниях.

Организационный период: 5 мин.

Проверка посещаемости занятий обучающимися.

Проверка готовности обучающихся к занятиям.

Проверка знаний обучающихся по пройденной теме: 30 мин.

Объяснение нового урока: 30 мин.

5.4. Тезис лекции: Изучение генетических механизмов наиболее распространенных заболеваний (атеросклероз, эссенциальная гипертензия, сахарный диабет), астма - бронхиальная (воздушно-сосудистая) астма, некоторые виды рака, врожденные пороки развития и др.), которые вносят значительный вклад в состав заболеваемости и смертности людей в последние годы большое внимание стало уделяться исследованию.

В развитии этих заболеваний вместе с генетическими факторами влияют и факторы среды. Такие заболевания называются мультифакторными или наследственными заболеваниями.

В настоящее время данная группа патологий человека играет важную роль в Медико – генетическом консультировании и здоровьесберегающей практике, так как 10% проживающих страдают различными мультифакторными заболеваниями, а при общей наследственной патологии человека на их долю приходится 50%. Из более чем 30 000 генов в геноме человека 89% контролируют развитие полигенных, мультифакторных заболеваний.

Наследственная предрасположенность формируется в результате специфической комбинации аллелей нескольких генов, способствующих развитию заболевания либо модификации его клинического наблюдения. Контроль за развитием заболевания заключается в том, что они действуют аддитивно (каждый ген вносит незначительный вклад в развитие заболевания, и все вместе развивают единый признак (болезнь)) либо один из многих генов играет ключевую, значимую роль, а остальные могут оказывать модифицирующее действие, например, роль генов BRCA 1 и BRCA 2 в развитии рака молочной железы.

Механизмы заболевания, развивающиеся в результате аддитивного воздействия генов, могут быть объяснены моделью полигенной наследственности, ограниченной определенным порогом. По этой модели должны быть измеримые непрерывные ряды признаков здоровых или больных особей популяций. Многие особи этого ряда здоровы и имеют различные мутационные аллели. Если в генотипе особей количество мутантных аллелей переходит определенный порог, то в организме наблюдаются клинические симптомы заболевания, то есть развивается заболевание. В

O'NTUSTIK-QAZAQSTAN MEDISINA AKADEMIASY «Оңтүстік Қазақстан медицина академиясы» АҚ	 SKMA -1979-	SOUTH KAZAKHSTAN MEDICAL ACADEMY АО «Южно-Казахстанская медицинская академия»
Кафедра «Морфологические дисциплины»	№81-11-2024	
Методические рекомендации	Стр. 13 из 52	

этом случае термин «порог » указывает на определенную границу предрасположенности к заболеванию, то есть органы, которые находятся до этой границы, здоровы, а те, которые прошли дальше, являются болями.

Понятно, что величина порога предрасположенности людей к тому или иному заболеванию различна у разных полов, возрастов, национальностей и национальностей.

Формируется в условиях повышенной предрасположенности к заболеванию, приводящей к переходу» крайности", нарушению гомеостаза, совокупности воздействий факторов среды с наследственностью.

Под хромосомными заболеваниями мы подразумеваем большую группу патологий людей, отличающихся по клиническим характеристикам. Причины у всех одна-это разные хромосомные мутации. Особенность хромосомных заболеваний от других наследственных заболеваний заключается в том, 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 версии этого заболевания, а мутации, возникающие в половых клетках, - смешанной (мозаичной) формы. В некоторых клетках организмов смешанной формы может встречаться нормальный кариотип.

Общее количество хромосомных аномалий, обнаруженных в гаметах людей, составляет около 750, а 700 из них приходится на долю нарушений структуры хромосом (абберации). Хромосомные 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;
- 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 аббераций (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 организмов 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 (абберации).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 организмов обусловлены

O'NTUSTIK-QAZAQSTAN MEDISINA AKADEMIASY «Оңтүстік Қазақстан медицина академиясы» АҚ	 SKMA -1979-	SOUTH KAZAKHSTAN MEDICAL ACADEMY АО «Южно-Казахстанская медицинская академия»
Кафедра «Морфологические дисциплины»	№81-11-2024	
Методические рекомендации	Стр. 14 из 52	

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 абортующих, 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 X-хромосома находится в состоянии очень плотно скрученного гетерохроматина, и ее гены неактивны. Однако дополнительные X-хромосомы в гетерохроматиновом состоянии практически полностью инертны. Они влияют на клетки, клеточный метаболизм и развитие организма. Гетерохроматизированные дополнительные X-хромосомы 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 полублетальными (сублетальными), и дети либо мертворождаются, либо умирают уже в детстве. Аномалий половых хромосом (XO, XXV, XXXV и т. д.) и некоторых аутосомных трисомий (13+, 18+, 21+) жизнеспособность может быть в значительной степени. 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, XXV).

Под синдромом мы подразумеваем одновременное появление у одного человека нескольких симптомов заболевания, не относящихся к конкретному заболеванию. Синдром Дауна-хромосомная патология, характеризующаяся наличием полных (за счет трисомии) или частичных (за счет транслокации) дополнительных копий генетического материала в 21-й паре хромосом. Впервые эта болезнь была описана Джоном Лэнгдоном Дауном в 1855 году, но ее причины были обнаружены Жеромом 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 рождаются женщинами 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

O'NTUSTIK-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. 15 из 52

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 этого заболевания можно отнести: невысокий рост, плоский череп, мелкие трахицефальные черепа, развитый эпикант, глаза выпуклые, низ носа 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, Xю+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. 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. К основным характеристикам этого заболевания относятся: младенцы имеют очень легкий вес, имеют небольшой рост, подбородок плоский, челюсти слабо развиты, череп маленький, уши маленькие, и они расположены на черепе с выпячиванием, клювы выпуклые. Развиты Птоз, экзофтальм, эпикант, выражена тугоухость 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 тугоухость сердечно-сосудистой системы, почек. Было замечено, что дети, достигшие совершеннолетия, 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 семи 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 Д имеется избыток 1 хромосомы. Клинические особенности этого синдрома заключаются в том, что дети имеют легкий вес, короткий 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 — микрофтальмические боли различной степени выраженности. У них наблюдается врожденная катаракта, ангиома лица, полидактилия, синдактилия и изменения стоп. Нарушаются функции

O'NTUSTIK-QAZAQSTAN MEDISINA AKADEMIASY «Оңтүстік Қазақстан медицина академиясы» АҚ	 SKMA -1979-	SOUTH KAZAKHSTAN MEDICAL ACADEMY АО «Южно-Казахстанская медицинская академия»
Кафедра «Морфологические дисциплины»	№81-11-2024	
Методические рекомендации	Стр. 16 из 52	

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, XXЮ) 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 (раскroенного 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. Дерматоглифика людей, страдающих синдромом Клайнфельтера, изменена — в узоре пальцев рук часто встречаются дуги, уменьшается количество граней - (гребень).

Синдром Шершевского-Тернера (XO) является единственной формой моносомии живорожденных. Половые формы хромосомных аномалий во всех клетках истинной моносомии (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 встречается только в айдцере, что особенно часто наблюдается среди невысоких девушек. Синдром Шерешевского-Тернера наиболее выражен у новорожденных девочек, так как моносомия X (XO) 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 (XO). 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 " (делеция 5p).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.

O'NTUSTIK-QAZAQSTAN MEDISINA AKADEMIASY «Оңтүстік Қазақстан медицина академиясы» АҚ	 SKMA -1979-	SOUTH KAZAKHSTAN MEDICAL ACADEMY АО «Южно-Казахстанская медицинская академия»
Кафедра «Морфологические дисциплины»	№81-11-2024	
Методические рекомендации	Стр. 17 из 52	

Основные фенотипические признаки-лицо округлое, развито эпикантное, ярко выражена микроцефалия и пороки сердца.

Таким образом, хромосомные заболевания могут наблюдаться в любом возрасте и длиться 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: 15мин.

5.5. средства наглядности: 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 БҒМ. - Алматы : Дәуір, 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, 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: 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/>

ОҢТҮСТІК-ҚАЗАҚСТАН MEDISINA AKADEMIASY «Оңтүстік Қазақстан медицина академиясы» АҚ	 SKMA —1979—	SOUTH KAZAKHSTAN MEDICAL ACADEMY АО «Южно-Казахстанская медицинская академия»
Кафедра «Морфологические дисциплины»		№81-11-2024
Методические рекомендации		Стр. 18 из 52

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: 10мин.

5.7. Контрольные вопросы: (обратная связь)

1. Чем отличается синдром Дауна от синдрома кошачьего мяуканья?
2. назовите пути лечения и профилактики хромосомных заболеваний?

№5 Занятие

5.1. Тема: Механизм развития онтогенеза. Генетика развития.

Количество часов: 2 часа 90 мин

5.2. Цель Полное понимание этапов онтогенеза человека.

5.3. Учебные задачи: Обучающиеся должны в полной мере знать этапы онтогенеза человека.

Организационный период: 5 мин.

Проверка посещаемости занятий обучающимися.

Проверка готовности обучающихся к занятиям.

Проверка знаний обучающихся по пройденной теме: 30 мин.

Объяснение нового урока: 30 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 полиферации клеток).

ОҢТҮСТІК-ҚАЗАҚСТАН MEDISINA AKADEMIASY «Оңтүстік Қазақстан медицина академиясы» АҚ	 SKMA -1979-	SOUTH KAZAKHSTAN MEDICAL ACADEMY АО «Южно-Казахстанская медицинская академия»
Кафедра «Морфологические дисциплины»		№81-11-2024
Методические рекомендации		Стр. 19 из 52

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) управляется 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 времен 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-анималкулистах (Гартсокер, 1694), другие-в яйцеклетке-овистерях (А. Галлер, Ш. Боннэ). По подсчетам А. Галлера, в яичнике Хауаны должно быть около 200 миллиардов человеческих сперматозоидов.

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. Развитие организма состоит из 3 процессов: детерминация, классификация известно, что организм многоклеточных организмов состоит из множества клеток разных типов, например, в организме взрослого человека встречается около 3 миллиардов клеток, сгруппированных в 200 типов. Каждый из них, во-первых, выполняет свои функции, присущие только ему, во-вторых, формирует особенности ткани, в-третьих, на уровне единого организма, формирует истинную адаптацию к изменяющимся факторам внутренней и внешней среды, обеспечивает длительное нормальное существование. Межклеточная сигнализация-это обмен клетками организма между собой различной информацией и адекватный ответ на них. Известно множество способов восприятия информации и ее обработки в клетках млекопитающих.

До недавнего времени список межклеточных сигнальных веществ ограничивался гормонами крупных эндокринных (внутренних серозных) желез и несколькими нейромедиаторами. Но позже выяснилось следующее:

OŃTÚSTIK-QAZAQSTAN MEDISINA AKADEMIASY «Оңтүстік Қазақстан медицина академиясы» АҚ	 SKMA -1979-	SOUTH KAZAKHSTAN MEDICAL ACADEMY АО «Южно-Казахстанская медицинская академия»
Кафедра «Морфологические дисциплины»	№81-11-2024	
Методические рекомендации	Стр. 20 из 52	

а) наличие некоторых отдельных эндокринных клеток (в эпителии пищеварительного и дыхательного каналов) и выделение ими различных гормонов;

б) несколько большее число нейромедиаторов;

в) обнаруживается, что» обычные " (не эндокринные)клетки также выделяют большое количество биологически активных веществ (гистогормонов), которые действуют на соседние клетки.

Клеточная мишень содержит высокоспецифические рецепторы для большого количества сигнальных молекул. Они расположены либо на поверхностях плазмолеммы (для полярных веществ), либо в цитоплазме или ядре клетки (для неполярных молекул).Как будто это мало, каждый раз, когда есть несколько рецепторов, а не один для сигнальных объектов, и они реагируют на один сигнал по-разному.

Наиболее сложными явлениями межклеточной сигнализации являются внутриклеточные процессы, начинающиеся после контакта сигнальной молекулы с рецептором. Эти процессы происходят при контакте веществ – внутриклеточных медиаторов, которые передают сигнал от плазмолеммы к специальным регуляторным белкам. Регуляторные белки в дальнейшем воздействуют на метаболические ферменты либо на гены, осуществляя активацию или ингибирование одного конкретного явления. Таким образом, сам поверхностный обзор феномена межклеточной сигнализации показывает, что это очень сложное, масштабное и очень важное явление.

Общая схема этого явления включает следующие 5 этапов: в любой из этих этапов передача сигнала может быть нарушена, что приводит к различным патологиям.

Межклеточные сигнальные вещества. Все межклеточные сигнальные вещества можно сгруппировать в 3 группы:

Гормоны являются регуляторами, которые вырабатываются эндокринными клетками и доставляются клетками через кровь;

Нейромедиаторы-соединения, передающие сигнал от пресинаптических концов синапса к постсинаптической мембране.

Гистгормоны (т. е. цитокины и факторы роста) – регуляторы не эндокринных клеток, выделяющие их в межсосудистое пространство и, следовательно, оказывающие местное действие. Все гормонопроизводящие структуры делят на 4 группы: центральные эндокринные органы: гипоталамус, гипофиз, эпифиз.

Периферические эндокринные железы: Щитовидная железа, надпочечники;

Смешанные железы: Поджелудочная железа, почки, тимус, гормоны, барабанная перепонка, сердце

Отдельные гормонопроизводящие клетки (разрозненные (диффузные));

Эндокринная система: эндокринные клетки в различных отделах нервной, пищеварительной и дыхательной систем. Гормоны-по своей химической природе в основном: белки или пептиды, продукты аминокислот; могут быть стероиды. А по полярности гормоны можно сгруппировать в 2 группы;

Неполярные или гидрофильные гормоны-белки, пептиды и аминокислотные продукты; неполярные или гидрофобные гормоны – стероиды. Известны два разных рода клеточно-целевого действия гормонов обеих групп:

а) гидрофильные гормоны не могут проходить через плазмолемму, поэтому необходимо иметь специальные механизмы (механизмы), которые принимают сигнал и передают его эффекторным структурам.

б) гидрофобные гормоны проходят через клеточную мембрану и доставляются в определенную область хромосомов, как правило, непосредственно на регулирующем объекте, с помощью специальных рецепторных белков, расположенных в цитоплазме или ядре.

ОҢТҮСТІК-ҚАЗАҚСТАН MEDISINA AKADEMIASY «Оңтүстік Қазақстан медицина академиясы» АҚ	 SKMA -1979-	SOUTH KAZAKHSTAN MEDICAL ACADEMY АО «Южно-Казахстанская медицинская академия»
Кафедра «Морфологические дисциплины»	№81-11-2024	
Методические рекомендации	Стр. 21 из 52	

Закрепление новой темы: 15мин.

5.5. Средства наглядности: 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 БҒМ. - Алматы : Дәуір, 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, 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: 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>

ОҢТҮСТІК-ҚАЗАҚСТАН MEDISINA AKADEMIASY «Оңтүстік Қазақстан медицина академиясы» АҚ	 SKMA -1979-	SOUTH KAZAKHSTAN MEDICAL ACADEMY АО «Южно-Казахстанская медицинская академия»
Кафедра «Морфологические дисциплины»		№81-11-2024
Методические рекомендации		Стр. 22 из 52

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: 10мин.

5.7. Контрольные вопросы (обратная связь)

1. перечислите этапы и этапы онтогенеза.
2. что вы знаете о явлениях фаз?

№6 Занятие

5.1. Тема: Тератогенез.Клеточный механизм врожденных пороков развития. Стволовые клетки.

Количество часов: 2часа 90мин

5.2. Цель: Дать определение и объяснение врожденных пороков развития.

5.3. Учебные задачи: Обучающиеся должны знать врожденные пороки развития.

Организационный период: 5 мин.

Проверка посещаемости занятий обучающимися.

Проверка готовности обучающихся к занятиям.

Проверка знаний обучающихся по пройденной теме: 30 мин.

Объяснение нового урока: 30 мин.

5.4. Тезис лекции: Нарушение протекания феномена эмбриогенеза приводит к различным дефектам, которые называются врожденными пороками развития (бакс). Под врожденными пороками развития или 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 являетсябакс. 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-гипотрофия, обусловленная относительным увеличением веса (или размера) органа-наличие небольшой (небольшой) массы тела ребенка или ребенка в утробе матери;

Макросомия-более длинное тело ребенка;

O'NTUSTIK-QAZAQSTAN MEDISINA AKADEMIASY «Оңтүстік Қазақстан медицина академиясы» АҚ	 SKMA -1979-	SOUTH KAZAKHSTAN MEDICAL ACADEMY АО «Южно-Казахстанская медицинская академия»
Кафедра «Морфологические дисциплины»	Методические рекомендации	№81-11-2024 Стр. 23 из 52

Гетероплазия-нарушение классификации некоторых тканей;
 Эктопия-смещение места члена, т. е. его расположение в несвойственных 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 акаулитов в органах организма.

В зависимости от предмета воздействия тератогенных факторов различают: 1) гаметопатия — поражение гамет. В это время появляются неполадки с двойней, циклопией (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, крипторхизм).

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 ассамблеей 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;

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: 15мин.

5.5. Средства наглядности: 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; казак 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 ; казак тіліне ауд. Қ. А. Естемесова. - М. : ГЭОТАР - Медиа, 2016. - 416 бет с

ОҢТҮСТІК-ҚАЗАҚСТАН MEDISINA AKADEMIASY «Оңтүстік Қазақстан медицина академиясы» АҚ	 SKMA -1979-	SOUTH KAZAKHSTAN MEDICAL ACADEMY АО «Южно-Казахстанская медицинская академия»
Кафедра «Морфологические дисциплины»		№81-11-2024
Методические рекомендации		Стр. 24 из 52

4. Бурунбетова, Қ. Қ. Генетика негіздері [Мәтін] : оқулық / Қ. Қ. Бурунбетова ; ҚР БҒМ. - Алматы : Дәуір, 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. Ньюсбаум, Р. Л. Медициналық генетика [Текст] : оқу құралы / Р. Л. Ньюсбаум, 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: 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>
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: 10 мин.

ОҢТҮСТІК-ҚАЗАҚСТАН MEDISINA AKADEMIASY «Оңтүстік Қазақстан медицина академиясы» АҚ	 SKMA -1979-	SOUTH KAZAKHSTAN MEDICAL ACADEMY АО «Южно-Казахстанская медицинская академия»
Кафедра «Морфологические дисциплины»		№81-11-2024
Методические рекомендации		Стр. 25 из 52

5.7. Контрольные вопросы (обратная связь)

1. Что такое тератогенные факторы?
2. Какие изменения мы знаем ВБАКС?
3. Дайте понятие Тератологической науки?

Вопросы промежуточного контроля №1

1. строение и функции белков.
2. строение и функции нуклеиновых кислот.
3. молекулярная биология клетки
4. этапы онтогенеза.
5. медицинская арахноэтномология.
6. особенности структурно-функционального строения эукариотической клетки.
7. деление клеток. Митоз.
8. мембранные органоиды клетки.
9. генетическая информация клетки. Генетический гомеостаз.
10. эмбриональное развитие. Гистоорганогенез.
11. понятие гомеостаза.
12. Молекулярная генетика. Основы общей генетики. Законы Менделя.
13. основы медицинской генетики .
14. генные мутации и пути их предупреждения.
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 клеточных органелл.
20. механизмы регуляции экспрессии прокариотических и эукариотических генов.
21. строение, классификация хромосом.
22. механизмы регуляции экспрессии генов.
23. перемещение веществ через мембрану.
24. Проэмбриональное развитие. Гаметогенез.
25. Постэмбриональное развитие.
26. нарушение генетического гомеостаза.
27. клеточный цикл и его регуляция.
28. основы медицинской паразитологии.
29. Мутагенез и мутагенные факторы.
30. строение и функции молекулы ДНК.

№7 Занятие

5.1. Тема: Основы медицинской генетики. Наследственные типы признаков. Моногенное, полигенное словосочетание.

Количество часов: 2 часа 90 мин

5.2. Цель: Владение методами исследования генетики человека.

5.3. Учебные задачи: Обучающимся знать историю, цели и задачи, методы развития медицинской генетики.

Организационный период: 5 мин.

Проверка посещаемости занятий обучающимися.

Проверка готовности обучающихся к занятиям.

Проверка знаний обучающихся по пройденной теме: 30 мин.

OŃTÚSTIK-QAZAQSTAN MEDISINA AKADEMIASY «Оңтүстік Қазақстан медицина академиясы» АҚ	 SKMA -1979-	SOUTH KAZAKHSTAN MEDICAL ACADEMY АО «Южно-Казахстанская медицинская академия»
Кафедра «Морфологические дисциплины»	Методические рекомендации	№81-11-2024 Стр. 26 из 52

Объяснение нового урока: 30 мин.

5.4. Тезис лекции: Медицинская генетика-важнейший раздел общей генетической науки, изучающий роль генетических факторов в патологии человека.

Наследственность, как и другие живые организмы, характерна для человека. Многие признаки человека наследуются по законам г. Менделя, которые называются менделеевскими знаками. В настоящее время выявлено более 12 000 наследственных заболеваний людей, из них: кожные заболевания-250; глазные болезни – более 200, нервные заболевания, Болезни внутренних органов и т.д.

Область генетической науки, которая изучает наследственность людей, называется медицинской генетикой. Он начал развиваться с ранних времен, с конца девятнадцатого века в результате работ Ф. Гальтона, А. Гэррода.

После повторного открытия Законов г. Менделя английский врач А. Гэррод, изучив болезнь людей алкаптонурия (алькаптонурия потемнение цвета мочи в воздухе), обнаружил, что она развивается в результате нарушения обмена гомогентезиновой кислоты и, согласно законам г. Менделя,-наследственная, как известно, рецессивная. Кроме того, А. Гэррод предположил, что гены контролируют многие химические процессы, и сказал, что в организме человека кроме алкаптонурии может быть множество наследственных заболеваний, приводящих к нарушению обмена веществ. Таким образом, А. Гэррод первым выдвинул гипотезу о механизмах действия генов, но его важный, окончательный вывод долгое время оставался незамеченным. наследственность-это передача характерной структурно-функциональной структуры, отдельных признаков и свойств у потомков конкретных биологических видов. Известны два вида наследственности: Моногенная и полигенная.

Моногенные типы размножения имеют характерные особенности, которые включают в себя:

1.аутосомно-доминантная наследственность: а) признак наблюдается у особей не менее 50% от первого поколения; б) у самцов и самок наблюдается одинаково; в) родители могут передавать признак своим детям одинаково.

Классификация патологий человека является одной из самых сложных проблем медицинской генетики, поэтому до сих пор не существует окончательно разработанной системы классификации наследственных заболеваний, которая удовлетворяет всех специалистов. Вероятно, это связано со многими трудностями, возникающими при выборе критериев, используемых для разграничения групп и форм наследственных патологий.

В настоящее время наследственные заболевания человека делятся на 4 группы:

- 1) хромосомные синдромы-заболевания человека, развивающиеся вследствие изменения состава и количества хромосом;
- 2) моногенные болезни-болезни человека, развивающиеся вследствие мутаций, возникших в одном гене и наследственные по законам Менделя;
- 3) наследственные заболевания, отличные от законов Менделя.
- 4) мультифакторные заболевания-заболевания, развивающиеся в результате совместных действий факторов среды и наследственности;

В рамках этих 4 групп различают множество мелких подгрупп, основанных на различных принципах; например: по принципу членства (наследственные заболевания нервной системы, скелета, глаз и др.); По типу наследственности (аутосомно-доминантные, х-сочетанные рецессивные заболевания); по принципу сходства механизмов (механизмов) патогенеза и др.....

Закрепление новой темы: 15мин.

5.5. Средства наглядности: мультимедийный проектор (презентация).

5.6. Основная литература:

O'NTUSTIK-QAZAQSTAN MEDISINA AKADEMIASY «Оңтүстік Қазақстан медицина академиясы» АҚ	 SKMA -1979-	SOUTH KAZAKHSTAN MEDICAL ACADEMY АО «Южно-Казахстанская медицинская академия»
Кафедра «Морфологические дисциплины»		№81-11-2024
Методические рекомендации		Стр. 27 из 52

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 БҒМ. - Алматы : Дәуір, 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. Ньюсбаум, Р. Л. Медициналық генетика [Текст] : оқу құралы / Р. Л. Ньюсбаум, 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: 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>

ОҢТҮСТІК-ҚАЗАҚСТАН 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. 28 из 52

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: 10мин.

5.7. Контрольные вопросы: (обратная связь)

1. на сколько групп делятся наследственные заболевания человека, родители?
2. Что такое мультифакторные заболевания?

№8 Занятие

5.1. Тема: Цитоплазматическая наследственность. Порода при общемедицинской патологии

Количество часов: 2 часа 90 мин

5.2. Цель: Объяснить сложное деление клеток и редукционное деление.

5.3. Учебные задачи: Обучающиеся должны знать:

Организационный период: 5 мин.

Проверка посещаемости занятий обучающимися.

Проверка готовности обучающихся к занятиям.

Проверка знаний обучающихся по пройденной теме: 30 мин.

Объяснение нового урока: 30 мин.

5.4. Тезис лекции: Цитоплазматическая наследственность-это - наследственность,происходящая за пределами хромосом, присутствующих в ядре клетки, через гены, содержащиеся в органоидах, расположенных в ее цитоплазме.На ранних этапах становления генетики как науки стали появляться данные, свидетельствующие о том, что наследование некоторых признаков-свойств зависит от не хромосомных компонентов в клетке и не подчиняется законам Менделя.Таким образом, сложилось мнение о генах, которые находятся вне хромосомы в ядре.Впоследствии она получила название цитоплазматическая наследственность.Наследственность является одним из основных ее компонентов, осуществляемых в процессе деления клеток является.В наследственности важную роль играет только ядро,а цитоплазму нельзя рассматривать как малозначимую.Это связано с тем, что все механизмы действующей единой системы также имеют значение для жизнедеятельности клеток.В целом ядро можно рассматривать как место хранения наследственной информации,а цитоплазму-как ее реализующую.О том, что Ядро и цитоплазма отличаются друг от друга по строению и функции, рассмотрено в разделе цитология.В целом, будь то растения или животные,материнская половая клетка имеет больший размер цитоплазмы, тогда как родительская половая клетка имеет больший размер почти отрицательная.Следовательно, цитоплазматическое наследование происходит по материнскому пути, а не по ядерному (хромосомному) наследованию.Основу исследования цитоплазматической наследственности заложили немецкие ученые К. Корренс и Э. Баур.К. Корренс исследовал наследственность растения "Мисс ночь", а Э. Баур-наличие алых листьев у казтамака и намазшамгула.В результате они обнаружили, что наследование такого признака происходит через пластиды, содержащиеся в цитоплазме.

Пластидная наследственность.Пластиды, в том числе хлоропласты, имеют непосредственное отношение к протеканию процесса фотосинтеза у зеленых растений.Сами пластиды состоят из специальных питательных веществ и РНК и ДНК.Количество пластид в расчете на одну клетку находится у растений высокой и низкой стадии,примерно от одного до ста.Виды, имеющие в

O'NTUSTIK-QAZAQSTAN MEDISINA AKADEMIASY «Оңтүстік Қазақстан медицина академиясы» АҚ	 SKMA -1979-	SOUTH KAZAKHSTAN MEDICAL ACADEMY АО «Южно-Казахстанская медицинская академия»
Кафедра «Морфологические дисциплины»	№81-11-2024	
Методические рекомендации		Стр. 29 из 52

своей клетке только один пластид, встречаются в двухатомных водорослях. Пластиды содержат РНК и ДНК, но со стороны азотистых оснований ДНК пластидов отличается от ДНК в хромосоме, так же как РНК отличается от рибосомной РНК. Итак, проведенные результаты исследований показали, что пластиды имеют отношение к наследственности и что генетическая информация не хранится в их ДНК.

Митохондрии-оргоноиды, имеющие непосредственное отношение к клеточному дыханию. При делении клеток они распадаются на вновь образовавшиеся молодые клетки, примерно в одинаковом количестве. Из состава тех же митохондрий длиной более 5 мкм (животных), 20 - Обнаружена ДНК, которая может достигать 32 мкм (в растении). Он отличается по своему химическому составу от ядерной ДНК. Митохондриальные гены (ДНК) в основном идентифицируют две группы. К первым относятся симптомы, связанные с работой дыхательной системы, ко вторым - антибиотики и клеточный яд. Генетически митохондрии дрожжевой бактерии были более изучены. Они содержат 10-20 % ДНК во всей клетке. У некоторых из таких бактерий выявлен респираторный дефект. Такой дефект обусловлен наследственными изменениями их митохондрий. Ученый Б. Эфрусси обнаружил штамм дрожжевой бактерии, образующий очень мелкую колонию с дыхательной недостаточностью, возникшую мутационным путем. Такие мутантные штаммы растут очень медленно. Они страдали дыхательной недостаточностью из-за недостатка фермента цитохромоксидазы и лишены способности к спорообразованию. При извлечении ДНК в митохондриях таких мутантных бактерий было установлено, что генетическая информация, содержащаяся в изменении ее состава и связанная с этим, утратила способность к кодированию. Эти обобщенные данные свидетельствуют о том, что наследственность данного аспекта, присутствующего у бродильной бактерии, зависит от цитоплазмы. : Различные состояния, наблюдаемые при консультировании по моногенным заболеваниям, в основном можно разделить на 3 группы: 1) генотип родителей известен; 2) генотип родителей может быть точно предсказан; 3) генотип родителей неизвестен.

Родители определяют генетический риск в соответствии со вторым законом Менделя, генотип которого известен, или, если его можно точно предсказать. Для этого необходимо перечислить генотипы родителей и их возможного потомства в соответствии с типами гамет. В процессе консультирования основной проблемой является определение наследственного типа заболевания. Его вполне можно определить на основании некоторых признаков, анализируя родословную семьи. Например, аутосомно-доминантное наследование: 1) Если признак передается из поколения в поколение; 2) если количество больных поколений в суставах составляет около 50 процентов; 3) Если заболевание передается от отца к сыну; 4) если оба пола потомства (мальчики и девочки) страдают одинаково. В этом случае один из двух их детей рождается больным, если родители присоединяются к больному, а сам болеющий индивид - к здоровому. А его здоровые братья или сестры считаются здоровыми по генотипу и фенотипу и не могут передать болезнь потомству. Это, конечно, правила, характерные для полных пенетрантных доминантных заболеваний.

Ну а при выявлении риска неполных пенетрантных аутосомно - доминантных заболеваний его показатель будет совсем другим. При этом частота возникновения заболеваний в семье и потомстве будет меньше, чем теоретически ожидалось. Если обозначить пенетрантность K , то рождение больного потомства в первом поколении будет равно $\frac{1}{2} K$. С большой уверенностью можно сказать, что если у здоровых супругов родился больной ребенок, а кто - то из родителей или близких родственников супругов заболел этим же заболеванием, его генотип будет гетерозиготным, но следует предположить, что в одной семье произошли две идентичные мутации, и это состояние даже невозможно. Одной из главных причин аутосомно - доминантных заболеваний является наличие у одного из супругов заболевания. Допустим, мужчина,

O'NTUSTIK-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. 30 из 52

страдающий нейрофиброматозом, попросил дать совет, чтобы предсказать здоровье своего потомства. 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. Мейоз у животных при появлении половых клеток (гаметогенез), а у растений более высокой стадии, когда начинают образовываться споры. У некоторых низкорослых растений мейоз начинает протекать при образовании гамет. Мейоз происходит одинаково во всех органах. Если оплодотворение происходит в диплоидных клетках, то плоидность 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: профазы, метафазы, анафазы и телофазы. Профаза 1-мейоза состоит из пяти подэтапов, таких как лептотена, зиготена, пахитена, диплотена и диакинез. Для лептотены (стадии тонких 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 (кроссинговер). 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 профазы 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 мембраны за пределами двух гаплоидных ядер. В результате последовательного деления мейоза из одной диплоидной клетки образуются четыре гаплоидные клетки. Биологическое значение мейоза очень велико. Мейоз обеспечивает стабильность хромосомного числа потомков, размножающихся половым путем, и позволяет геномным комбинациям появляться в гаметах. Этот процесс состоит из двух основных этапов: деление ядра-митоз (кариокинез), деление цитоплазмы— цитокинез. Клетка испытывает шесть стадий, чередующихся в своем жизненном цикле: интерфазу, профазу, прометафазу, метафазу, анафазу и телефазу (табл. I, А). 6% этих стадий образуют митоз, цикл бір, который классифицируется как интерфаза и митоза. Между делением клетки на две части ядро находится в стадии интерфазы. В интерфазе образуются вещества, необходимые для клеточного, специфического и клеточного деления. В это время хорошо просматривается сетчатое строение, образованное мелкими, нитями — хромосомами, из ядра. В профазе-митоза первый период хромосомы спирально, как две двойные нити, свет, как видно из микроскопа, при интерфазе наблюдается двойственность хромосомы или ее воспроизводимость. При этом первичные хромосомы, как всегда, образуют новую хромосому: эти половинки, называемые сестринскими хроматидами, не отделяются во время профазы, их объединяет общая часть, называемая центромерой (кинетохором). В профазе хромосомы далее спирализуются по длине, 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 телефазном, делении центриоли дублируются, после чего в профазе молодые центриоли разъединяются и начинают разделяться к полюсу клетки. Между центриолами образуются тонкие нити зародыша деления одного пара, этот набор называется

OŃTÝSTIK-QAZAQSTAN MEDISINA AKADEMIASY «Оңтүстік Қазақстан медицина академиясы» АҚ	 SKMA -1979-	SOUTH KAZAKHSTAN MEDICAL ACADEMY АО «Южно-Казахстанская медицинская академия»
Кафедра «Морфологические дисциплины»	№81-11-2024	
Методические рекомендации	Стр. 31 из 52	

ахроминовым 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 очетафазой 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. В отличие от остальной массы 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 в первую очередь центромерные участки хромосомы расходятся друг от друга, после чего сначала центромеры, а затем сами хромосомы расходятся к полюсам. В анафазе расщепление хромосомы — » 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 телефазе 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 клеточного деления.

Закрепление новой темы: 15мин.

5.5. Средства наглядности: мультимедийный проектор (презентация).

5.6. Основная литература:

O'NTUSTIK-QAZAQSTAN MEDISINA AKADEMIASY «Оңтүстік Қазақстан медицина академиясы» АҚ	 SKMA -1979-	SOUTH KAZAKHSTAN MEDICAL ACADEMY АО «Южно-Казахстанская медицинская академия»
Кафедра «Морфологические дисциплины»	№81-11-2024	
Методические рекомендации	Стр. 32 из 52	

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 БҒМ. - Алматы : Дәуір, 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, 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: 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>

ОҢТҮСТІК-ҚАЗАҚСТАН MEDISINA AKADEMIASY «Оңтүстік Қазақстан медицина академиясы» АҚ	 SKMA -1979-	SOUTH KAZAKHSTAN MEDICAL ACADEMY АО «Южно-Казахстанская медицинская академия»
Кафедра «Морфологические дисциплины»	№81-11-2024	
Методические рекомендации	Стр. 33 из 52	

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: 10мин.

5.7. Контрольные вопросы: (обратная связь)

1. Что такое Мейоз?
2. фазы мейоза.

№ 9 Занятие

5.1. Тема: Явления регенерации организма. Регенерация и трансплантация органов и тканей.

Количество часов: 2 часа 90мин

5.2. Цель: Иметь представление о гомеостазе как живом свойстве организма, обеспечивающем его устойчивость к самовосстановлению. Знать основные виды гомеостаза и механизмы его поддержания. Знать биологическое значение трансплантации и ее практическое значение.

5.3. Учебные задачи: Обучающимся знать основные закономерности физиологической и репаративной ии и факторы, ее стимулирующие, сущность регенерации в практической медицине.

Организационный период: 5 мин.

Проверка посещаемости занятий обучающимися.

Проверка готовности обучающихся к занятиям.

Проверка знаний обучающихся по пройденной теме: 30 мин.

Новый урок объяснение: 30мин.

5.4. Тезис лекции: Гомеостаз (гр. homoios-равный, stasis-состояние) - свойство организма сохранять устойчивость внутренней среды и характерные для нее основные черты, независимо от изменчивости параметров внешней среды и действия внутренних раздражителей. факторы. Гомеостаз каждого отдельного человека специфичен и определяется его генотипом. Тело - открытая динамическая система. Поток веществ и энергии, наблюдаемый в организме, определяет самосовершенствование и самовоспроизводство на всех уровнях, от молекулярного до организменного и популяционного. В процессе обмена пищей, водой, при газообмене в организм из внешней среды поступают различные химические соединения, которые после трансформации напоминают химический состав организма и входят в его морфологические структуры. По истечении определенного времени поглощенные вещества разрушаются, энергия выделяется, и разрушенная молекула заменяется новой, не нарушая целостности структурных компонентов организма. Организмы находятся в постоянно меняющейся среде, тем не менее основные физиологические показатели находятся в определенных параметрах и благодаря процессам саморегуляции организм в течение длительного времени сохраняет стабильное состояние здоровья. Таким образом, понятие гомеостаза не связано со стабильностью процессов. В ответ на действие внутренних и внешних факторов происходят некоторые изменения физиологических параметров, а включение регуляторных систем обеспечивает относительную устойчивость внутренней среды. Регуляторные гомеостатические механизмы функционируют на клеточном, членском,

O'NTUSTIK-QAZAQSTAN MEDISINA AKADEMIASY «Оңтүстік Қазақстан медицина академиясы» АҚ	 SKMA -1979-	SOUTH KAZAKHSTAN MEDICAL ACADEMY АО «Южно-Казахстанская медицинская академия»
Кафедра «Морфологические дисциплины»		№81-11-2024
Методические рекомендации		Стр. 34 из 52

организменном и надорганном уровнях.С эволюционной точки зрения гомеостаз-это наследственная устойчивая адаптация организма к условиям нормальной среды.

Существуют следующие основные виды гомеостаза:

- 1) генетические
- 2) структурная
- 3) гомеостаз жидкой части внутренней среды (кровь, лимфа, интерстициальная жидкость)
- 4) иммунологические.

Генетический гомеостаз-сохранение генетической стабильности (репарация ДНК) в зависимости от прочности физико-химических связей ДНК и ее способности восстанавливаться после повреждения. Самовоспроизводство является основным свойством живого организма, которое основано на процессе редупликации ДНК. Механизм этого процесса, при котором новая цепь ДНК жестко дополняется вокруг каждой из составляющих молекул двух старых цепей, является оптимальным для точной передачи информации. Точность этого процесса высока, но ошибки повторения все еще могут иметь место. Нарушение структуры молекул ДНК может происходить и в ее первичных цепях, несмотря на редупликацию под действием мутагенных факторов. В большинстве случаев восстанавливается геном клетки, исправляются повреждения, связанные с починкой. Когда механизмы восстановления нарушаются, генетический гомеостаз нарушается как на клеточном уровне, так и на организменном. Важным механизмом поддержания генетического гомеостаза является диплоидное состояние соматических клеток эукариот. Диплоидные клетки работают стабильно, так как наличие в них двух генетических программ повышает надежность генотипа. Стабилизация сложной системы генотипа обеспечивается явлениями полимеризации и другими видами взаимодействия генов. Регуляторные гены, контролирующие активность оперонов, играют важную роль в процессе гомеостаза. Структурный гомеостаз-это устойчивость морфологической организации на всех уровнях биологических систем. Следует выделить гомеостаз клеток, тканей, органов, систем организма. Гомеостаз основных структур обеспечивает морфологическую устойчивость высших структур и является основой их жизнедеятельности. Клетка как сложная биологическая система характерна для саморегуляции. Установление гомеостаза клеточной среды обеспечивается биоэнергетическими процессами и мембранными системами, связанными с регулированием транспорта веществ внутри и вне клетки. В клетке непрерывно протекают процессы трансформации и восстановления органоидов, разрушаются и восстанавливаются сами клетки. В процессе жизнедеятельности организма восстановление внутриклеточных структур, клеток, тканей, органов происходит за счет физиологической регенерации. Восстановление структур после повреждения-репаративная регенерация. Гомеостаз жидкой части внутренней среды-стабильность состава крови, лимфы, тканевой жидкости, осмотическое давление, общая концентрация электролитов и концентрация отдельных ионов, содержание питательных веществ в крови и др. Эти показатели, даже при значительных изменениях условий окружающей среды, сохраняются на определенном уровне благодаря сложным механизмам. Например, одним из важнейших физико-химических показателей внутренней среды организма является кислотно-щелочной баланс. Соотношение водорода и гидроксид-ионов во внутренней среде зависит от состава кислот – протонных доноров и буферных оснований – акцепторов протонов в жидкостях организма (кровь, лимфа, тканевая жидкость). Обычно активная реакция среды оценивается Ионом H⁺. Значение PH (концентрация ионов водорода в крови) является одним из стабильных физиологических показателей и варьируется у человека в узких пределах - от 7,32 до 7,45. Активность ряда ферментов, проницаемость мембран, процессы синтеза белка и т.д. Во многом зависит от соотношения водорода и гидроксильных ионов. В организме существуют различные механизмы, обеспечивающие поддержание кислотно-щелочного баланса. Во-первых, это буферные системы крови и тканей (карбонатные, фосфатные буферы, тканевые белки).

O'NTUSTIK-QAZAQSTAN MEDISINA AKADEMIASY «Оңтүстік Қазақстан медицина академиясы» АҚ	 SKMA -1979-	SOUTH KAZAKHSTAN MEDICAL ACADEMY АО «Южно-Казахстанская медицинская академия»
Кафедра «Морфологические дисциплины»		№81-11-2024
Методические рекомендации		Стр. 35 из 52

Гемоглобин также имеет буферное свойство, которое связывает углекислый газ и предотвращает его накопление в крови. Активность почек также способствует поддержанию нормальной концентрации ионов водорода, так как значительное количество кислых метаболитов выводится с мочой. При недостаточности этих механизмов концентрация углекислого газа в крови повышается, наблюдается некоторое смещение рН в кислую сторону. При этом возбуждается дыхательный центр, усиливается вентиляция легких, что приводит к снижению количества углекислого газа и нормализации концентрации ионов водорода. Чувствительность тканей к изменениям внутренней среды различна. Так, смещение рН 0,1 в ту или иную сторону от нормы приводит к значительному нарушению сердечной деятельности, а отклонение 0,3 представляет опасность для жизни. Нервная система особенно чувствительна к низкому уровню кислорода. Для млекопитающих опасны колебания концентрации ионов кальция более чем на 30% и т. иммунологический гомеостаз-поддержание стабильности внутренней среды организма за счет сохранения антигенной индивидуальности индивида. Иммуитет понимается как способ защиты организма от живых организмов и веществ, обладающих генетически чуждыми информационными признаками (Петров, 1968). Чужеродную генетическую информацию переносят бактерии, вирусы, простейшие, гельминты, белки, клетки, в том числе измененные клетки организма. Все эти факторы являются антигенами. Антигены-это вещества, способные вызывать антитела или другой тип иммунного ответа при введении в организм. Антигены очень разнообразны, в основном это белки, но это также большие молекулы липополисахаридов, нуклеиновых кислот. Неорганические соединения (соли, кислоты), простые органические соединения (углеводы, аминокислоты) не могут быть антигенами, так как не имеют специфичности. Австралийский ученый Ф. Бернет (1961) сформулировал позицию, согласно которой основным значением иммунной системы является признание «своего» и «чужого», т. в поддержании стабильности внутренней среды-гомеостаз. Иммунная система имеет центральную (красный костный мозг, вилочковая железа) и периферическую (селезенка, лимфатические узлы) связь. Защитную реакцию осуществляют лимфоциты, образующиеся в этих органах. Лимфоциты типа В дифференцируются в плазматические клетки, которые при встрече с чужеродными антигенами выделяют в кровь специальные белки, иммуноглобулины (антитела). Эти антитела связываются с антигеном и нейтрализуют их. Эта реакция называется гуморальным иммунитетом. Лимфоциты Т-типа обеспечивают клеточный иммунитет, уничтожая чужеродные клетки, такие как отказ от трансплантации и мутировавшие клетки собственного организма. По расчетам, данным Ф. Бернетом (1971), в каждом генетическом изменении деления клеток человека за сутки накапливается около 10 - 6 спонтанных мутаций, т. на клеточном и молекулярном уровнях процессы, нарушающие гомеостаз, протекают непрерывно. Т-лимфоциты распознают и уничтожают мутантные клетки собственного организма, обеспечивая тем самым функцию иммунного контроля. Иммунная система контролирует генетическую стабильность организма. Эта система, состоящая из анатомически отделенных органов, представляет собой функциональное единство. Свойство иммунной защиты достигло своего наивысшего развития у птиц и млекопитающих. регуляция гомеостаза осуществляется органами и системами (рис. 91):

- 1) центральная нервная система; 2) нейроэндокринная система, в которую входят гипоталамус, гипофиз, периферические железы внутренней секреции;
- 3) диффузная эндокринная система (ДЭС), представленная эндокринными клетками, расположенными практически во всех тканях и органах (сердце, легкие, желудочно-кишечный тракт, почки, печень, кожа и др.). Основная часть клеток DES (75%) сосредоточена в эпителии пищеварительной системы. В настоящее время известно, что ряд гормонов одновременно присутствует в центральных нервных структурах и эндокринных клетках желудочно-кишечного тракта. Так, энкефалины и гормоны эндорфины содержатся в нервных клетках и эндокринных клетках поджелудочной железы и желудка. В мозге и двенадцатиперстной кишке выявлен

O'NTUSTIK-QAZAQSTAN MEDISINA AKADEMIASY «Оңтүстік Қазақстан медицина академиясы» АҚ	 SKMA -1979-	SOUTH KAZAKHSTAN MEDICAL ACADEMY АО «Южно-Казахстанская медицинская академия»
Кафедра «Морфологические дисциплины»		№81-11-2024
Методические рекомендации		Стр. 36 из 52

холецистокинин. Такие факты послужили основой для построения гипотезы о существовании в организме единой системы клеток химической информации. Особенностью нервной регуляции является скорость начала реакции и ее влияние проявляется непосредственно в том месте, где сигнал поступает по соответствующему нерву; реакция короткая. Регуляторные эффекты в эндокринной системе связаны с действием гормонов, переносимых кровью по всему организму; действие действия длится долго и не носит локального характера. Слияние механизмов нервной и эндокринной регуляции происходит в гипоталамусе. Общая нейроэндокринная система допускает сложные гомеостатические реакции, связанные с регуляцией висцеральных функций организма. Гипоталамус также обладает железистыми функциями, которые продуцируют нейрогормоны. Нейрогормоны проникают в переднюю часть гипофиза с кровью и регулируют выделение тропических гормонов гипофиза. Тропические гормоны напрямую регулируют работу желез внутренней секреции. Например, гормон, стимулирующий щитовидную железу из гипофиза, стимулирует щитовидную железу, повышая уровень гормонов щитовидной железы в крови. Когда концентрация гормона повышается выше нормы для конкретного организма, угнетается стимулирующая щитовидную железу функция гипофиза и ослабляется функция щитовидной железы. Таким образом, для поддержания гомеостаза необходимо сбалансировать функциональную активность железы с концентрацией гормона в циркулирующей крови. Этот пример показывает общий принцип гомеостатических реакций: отклонение от исходного уровня - - - сигнал - - - срабатывание регуляторных механизмов по принципу обратной связи - - - коррекция (нормирование) изменения. Некоторые железы внутренней секреции не имеют прямой зависимости от гипофиза. Это островки поджелудочной железы, надпочечники, эпифиз, тимус и щитовидная железа, которые вырабатывают инсулин и глюкагон. Особое место Тимус занимает в эндокринной системе. Он производит гормоноподобные вещества, которые стимулируют образование Т-лимфоцитов, и устанавливается связь между иммунным и эндокринным механизмами. Способность поддерживать гомеостаз является одним из важнейших свойств живой системы, которая находится в состоянии динамического равновесия с условиями окружающей среды. Способность поддерживать гомеостаз неодинакова у разных видов, она выше у животных и людей более высокой стадии со сложными нервными, эндокринными и иммунными механизмами регуляции. В онтогенезе каждый возрастной период характеризуется особенностями метаболизма, энергии и механизмами гомеостаза. В детском организме процессы ассимиляции преобладают над диссимиляцией, что вызывает рост, увеличение массы тела, механизмы гомеостаза еще не выработаны, что накладывает отпечаток на протекание физиологических и патологических процессов. С возрастом происходит улучшение обменных процессов, механизмов регуляции. В зрелом возрасте процессы ассимиляции и диссимиляции, система нормализации гомеостаза обеспечивают компенсацию. При старении снижается интенсивность обменных процессов, ослабляется надежность механизмов регуляции, ослабляется деятельность ряда органов, одновременно развиваются новые специфические механизмы, обеспечивающие поддержание относительного гомеостаза. Это проявляется, в частности, в повышении чувствительности тканей к действию гормонов в сочетании с ослаблением нервных воздействий. В этот период особенности адаптации ослабевают, поэтому повышенная нагрузка и стрессовые ситуации легко нарушают гомеостатические механизмы и часто становятся причиной патологических состояний. Знание этих закономерностей необходимо будущему врачу, так как заболевание является следствием нарушения механизмов и способов восстановления гомеостаза у человека.

гомеостаз (от греч. - сходный, тождественный + состояние, неподвижность) - относительная динамическая устойчивость состава и свойств внутренней среды и устойчивость основных физиологических функций живого организма; сохранение устойчивости видового состава и численности особей в биоценозах; способность поддерживать динамический баланс

O'NTUSTIK-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. 37 из 52

генетического состава, обеспечивающий максимальную жизнеспособность популяции. (TSB)гомеостаз-стабильность характеристик, необходимых для существования системы при наличии возмущений во внешней среде; состояние относительной устойчивости; относительная независимость внутренней среды от внешних условий. (Новосельцев В. Н.) Гомеостаз-способность открытой системы сохранять стабильность своего внутреннего состояния посредством скоординированных реакций, направленных на поддержание динамического равновесия. Американский физиолог Уолтер Б. Кеннон в своей книге «мудрость тела» в 1932 году предложил этот термин как название «гармонизированных физиологических процессов, которые поддерживают большинство устойчивых состояний организма».

Экологический гомеостаз наблюдается в сообществах кульминации с максимально доступным биоразнообразием в благоприятных экологических условиях. В разрушенных экосистемах или биологических сообществах суб-климакса - например, на острове Кракатоа, после сильного извержения вулкана в 1883 году - состояние гомеостаза бывшей экосистемы лесного кульминации, как и всей жизни на этом острове, было разрушено. Кракатоа пережила цепь экологических изменений в годы после извержения, когда новые виды растений и животных сменяли друг друга, что привело к биоразнообразию и, как следствие, к кульминации. Экологическая сукцессия в кракато прошла в несколько этапов. Полная сукцессионная цепь, ведущая к климаксу, называется прессией. На примере Кракатоа этот остров развил кульминационное сообщество из 8000 различных видов, зарегистрированное в 1983 году, спустя сто лет после того, как извержение уничтожило жизнь на нем. Данные подтверждают, что положение сохраняется в гомеостазе в течение некоторого времени, а появление новых видов очень быстро приводит к быстрому исчезновению старых.

Биологический гомеостаз действует как фундаментальная характеристика организмов и понимается как поддержание внутренней среды в приемлемых пределах.

Внутренняя среда организма включает жидкости организма-плазму крови, лимфу, межклеточное вещество и спинномозговую жидкость. Поддержание стабильности этих жидкостей очень важно для организмов, а его отсутствие приводит к разрушению генетического материала.

По отношению к любому параметру организмы подразделяются на конформационные и регулятивные. Регулирующие организмы сохраняют параметр на постоянном уровне независимо от того, что происходит в окружающей среде. Конформационные организмы позволяют определить параметр окружающей среды. Например, теплокровные животные поддерживают постоянную температуру тела, в то время как хладнокровные животные демонстрируют широкий диапазон температур.

Мы не говорим об отсутствии у конформационных организмов поведенческих адаптаций, позволяющих в определенной степени регулировать заданный параметр. Например, рептилии часто сидят на раскаленных камнях по утрам, чтобы повысить температуру тела.

Преимущество гомеостатической регуляции в том, что она позволяет организму функционировать более эффективно. Например, хладнокровные животные становятся вялыми при холодной температуре, тогда как теплокровные животные почти так же активны, как и раньше. С другой стороны, регулирование требует энергии. Причина, по которой некоторые змеи могут есть только один раз в неделю, заключается в том, что они потребляют гораздо меньше энергии для поддержания гомеостаза, чем млекопитающие.

Гомеостаз в организме человека

На жизнеобеспечивающую способность жидкостей организма влияют различные факторы, в том числе температура, соленость, кислотность и концентрация питательных веществ - глюкозы, различных ионов, кислорода и отходов - углекислого газа и мочи. Поскольку эти параметры влияют на химические реакции, обеспечивающие жизнедеятельность организма, существуют встроенные физиологические механизмы для поддержания их на необходимом уровне.

O'NTUSTIK-QAZAQSTAN MEDISINA AKADEMIASY «Оңтүстік Қазақстан медицина академиясы» АҚ	 SKMA -1979-	SOUTH KAZAKHSTAN MEDICAL ACADEMY АО «Южно-Казахстанская медицинская академия»
Кафедра «Морфологические дисциплины»	№81-11-2024	
Методические рекомендации	Стр. 38 из 52	

Гомеостаз нельзя считать причиной этих бессознательных адаптационных процессов. Это должно восприниматься не как их основная причина, а как общая характеристика многих нормальных процессов, действующих вместе. Более того, есть много биологических явлений, которые не соответствуют этой модели - например, анаболизм.

Закрепление новой темы: 15мин.

5.5. Средства наглядности: 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 БҒМ. - Алматы : Дәуір, 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. Ньюсбаум, Р. Л. Медициналық генетика [Текст] : оқу құралы / Р. Л. Ньюсбаум, 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: 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 :

ОҢТҮСТІК-ҚАЗАҚСТАН MEDISINA AKADEMIASY «Оңтүстік Қазақстан медицина академиясы» АҚ	 SKMA -1979-	SOUTH KAZAKHSTAN MEDICAL ACADEMY АО «Южно-Казахстанская медицинская академия»
Кафедра «Морфологические дисциплины»		№81-11-2024
Методические рекомендации		Стр. 39 из 52

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: 10мин.

5.7. Контрольные вопросы (обратная связь)

1. Понятие о гомеостазе и генетическом гомеостазе.
- 2.используя материалы учебника и лекции, заполните таблицу, определив биологическую сущность видов гомеостаза на различных уровнях организации биологических систем.

№10 Занятие

5.1. тема: Механизмы репликации молекул ДНК.

Количество часов: 2 часа 90 мин

5.2. Цель: Обучающиеся должны знать функции молекулярной биологии клетки, ее многообразие и строение живых организмов.

5.3. Учебные задачи: Объяснять обучающимся этапы биосинтеза белка.

Организационный период: 5 мин.

Проверка посещаемости занятий обучающимися.

Проверка готовности обучающихся к занятиям.

Проверка знаний обучающихся по пройденной теме: 30 мин.

Объяснение нового урока: 30 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

ОҢТҮСТІК-ҚАЗАҚСТАН MEDISINA AKADEMIASY «Оңтүстік Қазақстан медицина академиясы» АҚ	 SKMA -1979-	SOUTH KAZAKHSTAN MEDICAL ACADEMY АО «Южно-Казахстанская медицинская академия»
Кафедра «Морфологические дисциплины»		№81-11-2024
Методические рекомендации		Стр. 40 из 52

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 (А), тиминотом (Т), цитозинотом (С) и гуанинотом (G), которые образуют пары между двумя нитями. Только пары аденинотом связываются с тиминотом и цитозинотом только с гуанинотом. Чтобы освободить ДНК, это взаимодействие между базовыми парами должно быть нарушено. Это выполняется ферментотом, называемым спиралью ДНК. Спираль ДНК означает, что водородные связи между основными парами закреплены как вилка репликации нитей. На конце 5' находится фосфатная (Р) 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 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 протеротом, связывают в 3 - й пояс. Праймер всегда связывается в качестве отправной точки для репликации. Праймеры создаются ферментотом 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 ферментотом, 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 экзонуклеаз - 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

O'NTUSTIK-QAZAQSTAN MEDISINA AKADEMIASY «Оңтүстік Қазақстан медицина академиясы» АҚ	 SKMA -1979-	SOUTH KAZAKHSTAN MEDICAL ACADEMY АО «Южно-Казахстанская медицинская академия»
Кафедра «Морфологические дисциплины»	№81-11-2024	
Методические рекомендации	Стр. 41 из 52	

знает. Наконец, репликация производит две молекулы ДНК с одной последовательностью родительской молекулы и новой последовательностью.

Ферменты репликации

Репликация ДНК не содержит ферментов, катализирующих различные этапы процесса. Ферменты, участвующие в процессе репликации эукариотической ДНК: спираль ДНК-при перемещении по ДНК двухсторонняя ДНК расщепляется и расщепляется. Это разрушает водородные связи между ДНК-нуклеотидными парами и образует дугу репликации. ДНК-праймер-это тип РНК-полимеразы, которая генерирует РНК-праймеры. Праймеры представляют собой короткие молекулы РНК, которые действуют как образцы для начальной точки репликации ДНК. ДНК-полимераза-соединяет ведущие и отстающие нуклеотиды ДНК, синтезируя новые молекулы ДНК. Топоизомераза или ДНК Гирази - размораживают и реверсируют ДНК, чтобы предотвратить смешивание или суперкубление ДНК. Эконуклеазы-это группа ферментов, которые удаляют нуклеотидные основания из конца последовательности ДНК. Лига ДНК-объединяет фрагменты ДНК путем связывания фосфодистов между нуклеотидами.

Краткая характеристика репликации ДНК. Репликация ДНК-это производство одной и той же ДНК-спирали молекулы ДНК. Каждая молекула состоит из исходной молекулы и вновь образованных шипов. Перед репликацией ДНК не расщепляется, а нити разделяются. Для репликации создается формат репликации, который служит шаблоном. Праймеры связываются с ДНК, и ДНК-полимераза добавляет от 5 до 3 новых нуклеотидных цепей. Это приложение прерывается на непрерывной и прерывистой линии в ведущей цепи. После завершения удлинения последовательностей ДНК полоски проверяются на ошибки, ремонтируются, и к концу ДНК добавляются теломерные последовательности. Реакции матричного синтеза включают репликацию ДНК, синтез а-РНК в ДНК (транскрипция) и синтез белка в а-РНК (трансляция), а также синтез РНК или ДНК в РНК-вирусы. Биосинтез белка-это тип пластического обмена, при котором наследственная информация, закодированная в генах ДНК, входит в определенную последовательность аминокислот в белковых молекулах. В биосинтезе белка выделяют два основных этапа: транскрипция и трансляция. Репликация ДНК. В 1953 году Дж. Структура молекулы ДНК, обнаруженная Уотсоном и Ф. криком, отвечала требованиям к молекуле и передатчику, хранящему наследственную информацию. Молекула ДНК состоит из двух дополнительных цепей. Эти цепи удерживаются слабыми водородными связями, способными разрываться под действием ферментов. Процесс удвоения ДНК происходит полуконсервативно: молекула ДНК распространяется, и в каждой цепи синтезируется новая цепь по принципу комплементарности. Процесс самовоспроизводства молекулы ДНК обеспечивает точную копию наследственной информации и передачу ее из поколения в поколение, и это называется репликацией. Передача информации и синтез белка происходит по матричному принципу, сравнимому с работой типографии в типографии. Информация многократно копируется из ДНК. Если при копировании происходят ошибки, то они повторяются во всех последующих копиях. Правда, некоторые ошибки в копировании информации молекулой ДНК могут быть исправлены. Процесс устранения этих ошибок называется репарацией. Первая из реакций в процессе передачи информации-это репликация молекулы ДНК и синтез новой последовательности ДНК. Репликация-это процесс удвоения самой молекулы ДНК, который осуществляется под контролем ферментов. В каждой из последовательностей ДНК, образованных после разрыва водородной связи, синтезируется материнская цепь ДНК в присутствии фермента ДНК-полимеразы. Синтезирующим материалом являются свободные нуклеотиды, присутствующие в цитоплазме клетки. Биологический смысл репликации заключается в точной передаче наследственной информации от материнской молекулы к следующей, которая в нормальных условиях сопровождается делением соматических клеток. В биосинтезе белка выделяют два основных этапа: транскрипция и трансляция.

O'NTUSTIK-QAZAQSTAN MEDISINA AKADEMIASY «Оңтүстік Қазақстан медицина академиясы» АҚ	 SKMA -1979-	SOUTH KAZAKHSTAN MEDICAL ACADEMY АО «Южно-Казахстанская медицинская академия»
Кафедра «Морфологические дисциплины»	№81-11-2024	
Методические рекомендации	Стр. 42 из 52	

Транскрипция-это биосинтез молекул а-РНК в соответствующих частях ДНК. Транскрипция происходит только в одной последовательности ДНК, называемой кодировкой, в отличие от другой-некодирующей или кодогенной. Специальный фермент РНК-полимеразы обеспечивает процесс рециркуляции, который выбирает нуклеотиды РНК по принципу комплементарности. В процессе транскрипции в ядре синтезированные молекулы а-РНК покидают его через ядерные поры, а митохондриальная и пластидная а-РНК остаются внутри органоидов. После транскрипции происходит процесс активации аминокислот, в коде которой аминокислота присоединяется к соответствующей свободной Т-РНК. Трансляция-это биосинтез полипептидной цепи в молекуле а-РНК, при котором генетическая информация передается в аминокислотную цепь полипептидной цепи. Вторая стадия синтеза белка часто присутствует в цитоплазме, например, в шероховатой ЭПТ. Для его прохождения необходимо наличие рибосом, активация тРНК, в ходе которой они добавляют соответствующие аминокислоты, наличие ионов Mg^{2+} , а также оптимальные условия окружающей среды (температура, рН, давление и др.). Для начала транскрипции (инициации) к молекуле а-РНК присоединяется субъединица рибосомы, а затем по принципу комплементарности выбирается первый кодон АУГ тРНК, содержащий аминокислоту метионин. После этого добавляется большая часть рибосомы. Внутри собранной рибосомы находятся два а-РНК-кодона, первый из которых уже занят. К соседнему с ним кодону присоединяется вторая тРНК, несущая аминокислоту, после чего с помощью ферментов образуется пептидная связь между аминокислотными остатками. Когда Рибосома переходит в один а-РНК-кодон, первый из высвобожденных из аминокислоты тРНК возвращается в цитоплазму после следующей аминокислоты, а фрагмент будущей полипептидной цепи подвешивается к оставшейся тРНК. К новому кодону, образованному внутри рибосомы, добавляется следующая тРНК, процесс повторяется, и полипептидная цепь постепенно растягивается, то есть происходит ее элонгация. Завершение синтеза белка (терминация) происходит, когда в молекуле а-РНК встречается определенная последовательность нуклеотидов, которые не кодируют аминокислоту (стоп-кодон). После этого рибосома, а-РНК и полипептидная цепь расщепляются, и вновь синтезированный белок приобретает соответствующую структуру и транспортируется в ту часть клетки, которая выполняет свои функции. Трансляция является очень энергозатратным процессом, потому что энергия одной молекулы АТФ расходуется для добавления одной аминокислоты в тРНК, а некоторые используются для перемещения рибосомы через молекулу а-РНК. Репликация ДНК и синтез белка в клетке происходят по принципу матричного синтеза, потому что новые молекулы нуклеиновых кислот и белков синтезируются в соответствии с программой, введенной в структуру уже существующих молекул тех же нуклеиновых кислот (ДНК или РНК).

Закрепление новой темы: 15 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; казак 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 ; казак тіліне ауд. Қ. А. Естемесова. - М. : ГЭОТАР - Медиа, 2016. - 416 бет с
4. Бурунбетова, Қ. Қ. Генетика негіздері [Мәтін] : оқулық / Қ. Қ. Бурунбетова ; ҚР БҒМ. - Алматы : Дәуір, 2013. - 264 бет. с.

OŃTÚSTIK-QAZAQSTAN MEDISINA AKADEMIASY «Оңтүстік Қазақстан медицина академиясы» АҚ	 SKMA -1979-	SOUTH KAZAKHSTAN MEDICAL ACADEMY АО «Южно-Казахстанская медицинская академия»
Кафедра «Морфологические дисциплины»	№81-11-2024	
Методические рекомендации	Стр. 43 из 52	

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] : 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: 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>
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: 10мин.

5.7. контрольные вопросы (обратная связь)

1. Трансляция.

ОҢТҮСТІК-ҚАЗАҚСТАН MEDISINA AKADEMIASY «Оңтүстік Қазақстан медицина академиясы» АҚ	 SKMA -1979-	SOUTH KAZAKHSTAN MEDICAL ACADEMY АО «Южно-Казахстанская медицинская академия»
Кафедра «Морфологические дисциплины»		№81-11-2024
Методические рекомендации		Стр. 44 из 52

2. Транскрипция.

№11 Занятие

5.1. Тема: Теория старения. Канцерогенез.

Количество часов: 2 часа 90 мин

5.2. Цель: Дать полную интерпретацию процесса старения.

5.3. Учебные задачи: Обучающиеся узнают об изменении процесса старения.

Организационный период: 5 мин.

Проверка посещаемости занятий обучающимися.

Проверка готовности обучающихся к занятиям.

Проверка знаний обучающихся по пройденной теме: 30 мин.

Объяснение нового урока: 30 мин.

5.4. Тезис лекции: 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. При старении уменьшается сила сердцебиения, увеличивается объем кровообращения. Вследствие утолщения стенок кровеносных сосудов (капилляров) в периферических тканях нарушается газообмен. Это приводит к развитию гипоксии. Эластичность кровеносных сосудов снижается, в них развивается атеросклероз. В зависимости от возраста человека изменяется функциональная и гуморальная регуляция сердца и сосудов. Старение: умеренное или умеренное. Различают старение и преждевременное старение. Физиологическое старение-это состояние, при котором человек, несмотря на преклонный возраст, может быть здоров, бодр, заботиться о себе, проявлять внимание и активность. При раннем старении признаки старости проявляются преждевременно. Это вызвано хроническим заболеванием человека или неблагоприятным воздействием окружающей среды. Старение современные теории трактуют как нарушение синтеза белка за счет возрастного увеличения. А само по себе 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 прогерией. Это наблюдается при редких наследственных синдромах. Одним из них является синдром Гетчинсона –Гильфорда-заболевание детей, передаваемое из поколения в поколение аутосомно – рецессивным путем. Первое проявление этого заболевания наблюдается у ребенка в годовалом возрасте, развивается в быстром темпе и в 10 – 20 лет приводит к смерти от сердечного приступа. Рост ребенка замедляется, волосы начинают белеть и выпадать, кожа истончается и становится шелушащейся. Развивается помутнение хрусталика (катаракта),

O'NTUSTIK-QAZAQSTAN MEDISINA AKADEMIASY «Оңтүстік Қазақстан медицина академиясы» АҚ	 SKMA -1979-	SOUTH KAZAKHSTAN MEDICAL ACADEMY АО «Южно-Казахстанская медицинская академия»
Кафедра «Морфологические дисциплины»		№81-11-2024
Методические рекомендации		Стр. 45 из 52

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). Благодаря старению в организме происходит процесс обмена веществ, поэтому снижается и потребность в мощных 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 в пище жиров и углеводов должно быть минимальным. Учение, изучающее законы старения, называется геронтологией, а учение, изучающее болезни людей старшего возраста и пожилых людей, называется гериатрией

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 их клетки распространяются по лимфе или кровеносным сосудам в другие органы, ткани, и в этих местах появляются новые опухоли.

Любые клетки органов, способные к делению, могут перерасти 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.

Старение и смерть

Старение-это общая биологическая закономерность « старения» человеческого организма, присущая всем живым существам.Старость-окончательная естественная стадия онтогенеза, заканчивающаяся смертью. Геронтология-это наука о старости, которая изучает основные закономерности старения. Гератрия-изучает особенности развития ,течения, лечение и профилактические меры заболевания у пожилых людей. Главной задачей геронтологии, помимо продления жизни человека, является предоставление пожилым людям возможности активно участвовать в трудовой и общественной деятельности.

В процессе старения закономерно происходят возрастные изменения, которые начинаются задолго до старения и приводят к постепенному ограничению возможностей функциональной адаптации. Старость-это не болезнь, которая лечит, это индивидуальная стадия развития каждого человека. Изменения, возникающие в связи со старением, зависят не только от календарного возраста, но и от социальных факторов.

Старческие изменения начинают проявляться, прежде всего, в внешности человека: меняется осанка и форма тела, появляются белые волосы, теряются упругие свойства кожи, ухудшается зрение и слух, снижается память.

O'NTUSTIK-QAZAQSTAN MEDISINA AKADEMIASY «Оңтүстік Қазақстан медицина академиясы» АҚ	 SKMA -1979-	SOUTH KAZAKHSTAN MEDICAL ACADEMY АО «Южно-Казахстанская медицинская академия»
Кафедра «Морфологические дисциплины»	№81-11-2024	
Методические рекомендации	Стр. 46 из 52	

На уровне органов у пожилых людей снижается жизненная емкость легких, повышается артериальное давление, развивается атеросклероз. Происходит обратное развитие инволюции половых желез, снижается выработка половых и тиреоидных гормонов, снижается основной обмен веществ, ослабляется работа органов пищеварения.

В клетках уменьшается содержание воды, активизируется ионный транспорт ионов, репликация ДНК, активизируется система ферментов и окислительно-восстановительные реакции, а-РНК образуется, репарация ДНК, под влиянием чего накапливаются генные и хромосомные мутации. проникновение.

Закрепление новой темы: 15мин.

5.5. Средства наглядности: 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 БҒМ. - Алматы : Дәуір, 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 : ЖІПС "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. 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/>
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-

ОҢТҮСТІК-ҚАЗАҚСТАН MEDISINA AKADEMIASY «Оңтүстік Қазақстан медицина академиясы» АҚ	 SKMA —1979—	SOUTH KAZAKHSTAN MEDICAL ACADEMY АО «Южно-Казахстанская медицинская академия»
Кафедра «Морфологические дисциплины»		№81-11-2024
Методические рекомендации		Стр. 47 из 52

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: 10 мин.

5.7. Контрольные вопросы (обратная связь)

1. Что такое Канцерогенез?
2. объясните теорию старения.

№12 Занятие

5.1. Тема Изменения в экспрессии генов.

Количество часов: 2 часа 90 мин

5.2. Цель: Изменения в экспрессии генов.

5.3. Учебные задачи: Обучающимся знать историю, цели и задачи, методы развития медицинской генетики.

Организационный период: 5 мин.

Проверка посещаемости занятий обучающимися.

Проверка готовности обучающихся к занятиям.

Проверка знаний обучающихся по пройденной теме: 30 мин.

Объяснение нового урока: 30 мин.

5.4. тезис лекции: Геном—это объединение генов, сосредоточенных в совокупности. 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 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

O'NTUSTIK-QAZAQSTAN MEDISINA AKADEMIASY «Оңтүстік Қазақстан медицина академиясы» АҚ	 SKMA -1979-	SOUTH KAZAKHSTAN MEDICAL ACADEMY АО «Южно-Казахстанская медицинская академия»
Кафедра «Морфологические дисциплины»	№81-11-2024	
Методические рекомендации	Стр. 48 из 52	

между всеми или несколькими геномами. Эта стабильность нарушается, и изменение числа хромосом (например, увеличивается или уменьшается) под воздействием определенных факторов называется геномной мутацией.

У живых организмов количество хромосом стабильно. Например, у человека-46, у обезьяны — 48, у огурца — 14, у кукурузы — 20, у твердой пшеницы — 28, у мягкой пшеницы — 42, у мух дрозофилы — 8 и т.д. Чем выше в эволюционном развитии находится Организм, тем больше ДНК в их г.

Хромосомы представляют собой единичные структуры генетического аппарата ядра эукариот, которые на стадии клеточного деления (митоза), метафазы, после окрашивания специальными красками, хорошо видны под микроскопом. Хромосомы постоянно присутствуют в ядре, но на межфазных стадиях клеточного цикла (G1, S, G2) он остается в состоянии субмикроскопического хроматина и не проявляется. Основным химическим компонентом хромосом являются нити ДНК, общая длина которых составляет 195 см. Нити ДНК связываются с гистоновыми белками (H1, H2A, H2B, H3, H4) и образуют нуклеосомную нить, длина которой в 6,2 раза меньше длины нитей ДНК, а диаметр-10 нм. Нить нуклеосомы далее скручивается, уплотняется и превращается в нить хроматина, длина которой в 18 раз меньше длины нити нуклеосомы, а длина нити ДНК в 100 раз. Диаметр хроматиновой нити 100-200нм. равный. Хроматин находится в состоянии эухроматина и гетрехроматина. Участок, на котором эухроматин плотно скручивается при митозе, а щирация после митоза ослабляется. Хромосомы человека делят по размеру и расположению центромеры - на метацентрические, субметацентрические и акроцентрические. Длина плеч метацентрических (кривошипных) хромосом равна, центромера расположена в самом центре хромосомы. Одно плечо субметацентрических (различных кривошипных) хромосом становится длинным (q), а другое коротким (p), и центромера смещается к одному плечу. Одно плечо (q) акроцентрических хромосом хорошо развито, а другое (p) короткое, плохо развито, центромеры расположены ближе к концу одного плеча. Известны 2 типа классификации кариотипа человека: денверская классификация (1960) и Парижская классификация (1971)самым основным недостатком Денверской классификации является трудность и даже невозможность спаривания хромосом, принадлежащих к одной группе, в гомологичные пары. Парижская классификация (1971) основана на выборочной окраске хромосом. Для этого хромосомы окрашивают различными красками (G,R,S). При этом хромосомы окрашиваются выборочно, в каждой хромосоме поочередно располагаются светло-неокрашенные участки, темно-окрашенные участки, различная их длина, интенсивность окраски. На основе этого в 1971 году была составлена карта линейной дифференцировки хромосом человека. Короткое плечо хромосомы обозначается символами Р, длинное-Q, на каждом плече выделяются зоны, сегменты, которые нумеруются арабскими цифрами, например. 2p22-означает 2 сегмента 2 зоны на коротком плече 2-й хромосомы. Селективное (дифференциальное) окрашивание хромосом позволяет определить специфические места (локусы) генов и построить хромосомный Старк.

Под генетическим старением хромосом понимается схема последовательности расположения генов, особенно генов, определяющих наследственные заболевания. Физическая карта хромосом представляет собой схему, изображающую расстояние между генами в хромосомах. Расстояние между генами измеряется через сантиметр. 1 см. расстояние равно расстоянию между двумя генами, чтобы между ними было 1% кроссинговера.

Гомеостаз в организме человека

На жизнеобеспечивающую способность жидкостей организма влияют различные факторы, в том числе температура, соленость, кислотность и концентрация питательных веществ - глюкозы, различных ионов, кислорода и отходов - углекислого газа и мочи. Поскольку эти параметры влияют на химические реакции, обеспечивающие жизнедеятельность организма, существуют встроенные физиологические механизмы для поддержания их на необходимом уровне.

O'NTUSTIK-QAZAQSTAN MEDISINA AKADEMIASY «Оңтүстік Қазақстан медицина академиясы» АҚ	 SKMA -1979-	SOUTH KAZAKHSTAN MEDICAL ACADEMY АО «Южно-Казахстанская медицинская академия»
Кафедра «Морфологические дисциплины»	№81-11-2024	
Методические рекомендации		Стр. 49 из 52

Гомеостаз нельзя считать причиной этих бессознательных адаптационных процессов. Это должно восприниматься не как их основная причина, а как общая характеристика многих нормальных процессов, действующих вместе. Более того, есть много биологических явлений, которые не соответствуют этой модели - например, анаболизм. Ген-это морфологический объект, который является единицей генетической информации, ответственной за синтез одной полипептидной цепи, называемой отрезком молекулы ДНК.

Все живые организмы делятся на эукариот и прокариот в зависимости от типа клеток, которые они содержат. В эукариотических клетках ДНК генома окружена ядерной оболочкой, т. е. эукариотические клетки имеют ядро, а прокариоты не имеют видимого ядра (в переводе с греческого эу – по суффиксу «я» («с ядром»), ПРО – по суффиксу» без " (без ядра), а кариос – по ядру.

Геном представляет собой полный набор молекул ДНК, в которых записана вся генетическая информация, необходимая для жизни и развития клетки, организма, т. е. совокупность всех генов и межгенных участков ядерной и цитоплазматической ДНК клетки.

Прокариотическая клетка-простейший вид живой клетки. Одной из особенностей, определяющих прокариотическую клетку, является наличие прямого контакта (контакта) между их цитоплазмой с хромосомой. В эукариотической клетке, напротив, хромосомы находятся в мембранной структуре-ядре.

Эукариотическая клетка – гораздо более сложная организация по сравнению с ними, учитывая вероятность выхода из прокариотической клетки. Разница между эукариотическими клетками по сравнению с прокариотами заключается в том, что они имеют ядро. Регуляция экспрессии генов у прокариот.

Структура белка и информация записаны в структурных генах. Гены, расположенные рядом вдоль одной хромосомы, называются сцепленными генами. Активность этих генов находилась под контролем другого регуляторного гена. Под контролем регуляторного белка белковые ферменты синтезируются только тогда, когда это необходимо, а не синтезируются в ненужное время. Регуляторный ген находится в отдалении от структурного гена. В регуляторном гене сохраняется информация о репрессоре, которая препятствует функционированию структурного гена. Репрессорный белок воздействует на структурный ген через ген оператора. То есть запуск и остановка структурного гена осуществляется через ген оператора. Все структурные гены соединяются с геном оператора и называются опероном. Репрессоры бывают 2-х видов: активные и неактивные. Если он активирован, он перестает работать структурный ген, соединенный с геном оператора. В это время транскрипция не происходит. Полипептидный синтез останавливается и оперон выходит из строя. А если репрессор активизируется, ген оператора освобождается от него, активизируется оперон, и в структурных генах происходит транскрипция и-РНК, в рибосомах начинает синтезироваться полипептидная цепь. Репрессор имеет 2 участка: один из которых связан с индуктором, а другой необходим для подключения к оператору. По дополнениям, внесенным в прогноз оперона, предложенный Якобом и Моно, между операторами и регуляторными генами находится промотр. Функция промотора указывает место начала транскрипции и зависит от состава промотора. Какая последовательность ДНК определяет матрицу для образования и-РНК.

Регуляция экспрессии генов у эукариот

Эукариоты механизм регуляции генов в организме является более сложным процессом по сравнению с прокариотами. Дело в том, что наличие оболочки ядра у эукариот связано с большим количеством хромосом, взаимодействием генов, увеличением количества гена-оператора, а также участием гормонов и нервной системы в качестве индукторов в транскрипции структурных генов усложняет регуляцию работы гена. По схеме, предложенной Григорьевым в 1972 году, зона с каждой опероновой информацией состоит из структурных генов и акцепторной

ОҢТҮСТІК-ҚАЗАҚСТАН 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. 50 из 52

зоны без информации. Активность генов зависит от конкретных условий жизни клеток (организмов) и контролируется различными механизмами на всех этапах реализации наследственной информации. Действие или активность генов проявляются в конце реального развития организма. Большинство генов обеспечивают биосинтез важных белков, необходимых для жизнедеятельности, поддерживая стабильную, непрерывную деятельность во всех клетках. Регуляция экспрессии генов у прокариот-структура белка и информация записаны в структурных генах. Гены, расположенные рядом вдоль одной хромосомы, называются сцепленными генами. Активность этих генов находилась под контролем другого регуляторного гена. Под контролем регуляторного белка белковые ферменты синтезируются только тогда, когда это необходимо, а не синтезируются в ненужное время. Регуляторный ген находится в отдалении от структурного гена. В регуляторном гене сохраняется информация о репрессоре, которая препятствует функционированию структурного гена. Репрессорный белок воздействует на структурный ген через ген оператора.

Регуляция экспрессии генов у эукариот механизм регуляции генов в организме эукариот является сложным процессом по сравнению с прокариотами. Дело в том, что наличие оболочки ядра у эукариот связано с большим количеством хромосом, взаимодействием генов, увеличением количества гена-оператора, а также участием гормонов и нервной системы в качестве индукторов в транскрипции структурных генов усложняет регуляцию работы гена. По схеме, предложенной Григорьевым в 1972 году, зона с каждой опероновой информацией состоит из структурных генов и акцепторной зоны без информации.

Закрепление новой темы: 10мин.

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 БҒМ. - Алматы : Дәуір, 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. Ньюсбаум, Р. Л. Медициналық генетика [Текст] : оқу құралы / Р. Л. Ньюсбаум, 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: КарГТУ, 2015.
<http://rmebrk.kz/>

ОҢТҮСТІК-ҚАЗАҚСТАН MEDISINA AKADEMIASY «Оңтүстік Қазақстан медицина академиясы» АҚ	 SKMA -1979-	SOUTH KAZAKHSTAN MEDICAL ACADEMY АО «Южно-Казахстанская медицинская академия»
Кафедра «Морфологические дисциплины»		№81-11-2024
Методические рекомендации		Стр. 51 из 52

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. Махроva. — 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: 15мин.

5.7. контрольные вопросы: (обратная связь)

1. Что такое генетическая информация клетки?
2. генетическая гомеостаза.
3. Экспрессионные механизмы Прокариот и эукариот.

№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.

ОҢТҮСТІК-ҚАЗАҚСТАН MEDISINA AKADEMIASY «Оңтүстік Қазақстан медицина академиясы» АҚ	 SOUTH KAZAKHSTAN MEDICAL ACADEMY АО «Южно-Казахстанская медицинская академия»
Кафедра «Морфологические дисциплины» Методические рекомендации	№81-11-2024 Стр. 52 из 52

10. Генетический код и его свойства.
11. Многофакторные заболевания.
12. Медицинская протозология.
13. Роль мембраны 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.
29. Основные компоненты клетки. Ядро и цитоплазма.
30. Деление клеток. Мейоз и его фазы.