

ОҢТҮСТІК ҚАЗАҚСТАН MEDISINA AKADEMIASY «Оңтүстік Қазақстан медицина академиясы» АҚ		 SOUTH KAZAKHSTAN MEDICAL ACADEMY АО «Южно-Казахстанская медицинская академия»
Жалпы білім беретін пәндер кафедрасы		044-73/11-277
Әдістемелік өңдеу		76 беттің 1 беті

**«Оңтүстік Қазақстан Медицина академиясы» АҚ
жанындағы медицина колледжі**

Жалпы білім беретін пәндер кафедрасы

**АУДИТОРИЯЛЫҚ САБАҚҚА АРНАЛҒАН
ӘДІСТЕМЕЛІК ӨНДЕУ**

Пән коды: ЖКП 05

Пәні: Генетикамен медициналық биология

Мамандықтары: 09130100 «Мейіргер ісі»

Біліктілігі: 4S09130103 «Жалпы практикадағы мейіргер»

Оқу сағатының/кредит көлемі: 48/2

Аудиториялық: 48 с.

Курс: 2

Оқу семестрі: 1

Бақылау түрі: диф.сынақ

Шымкент, 2023 ж.

ОҢТҮСТІК ҚАЗАҚСТАН MEDISINA AKADEMIASY «Оңтүстік Қазақстан медицина академиясы» АҚ		 SOUTH KAZAKHSTAN MEDICAL ACADEMY АО «Южно-Казахстанская медицинская академия»
Жалпы білім беретін пәндер кафедрасы		044-73/11-277
Әдістемелік өңдеу		76 беттің 2 беті

«Жалпы білім беретін пәндер» кафедрасының мәжілісінде қаралды.

Хаттама № 13 «27» 06 2023 ж.

Кафедра меңгерушісі:  А.Т. Сатаев

ОҢТҮСТІК QAZAQSTAN MEDISINA AKADEMIASY «Оңтүстік Қазақстан медицина академиясы» АҚ		SOUTH KAZAKHSTAN MEDICAL ACADEMY АО «Южно-Казахстанская медицинская академия»
Жалпы білім беретін пәндер кафедрасы	044-73/11-277	
Әдістемелік өңдеу	76 беттің 3 беті	

№1 Сабақ

5.1.Тақырыбы: Тірі ағзаның құрылымдық деңгейлері. Тірі ағзаның түпкілікті қасиеттері. Жасушалық құрылымның типтері.

Сағат саны: 3сағ. 135 мин.

5.2.Мақсаты: Эукариотты және прокариотты жасушалардың айырмашылығын түсіндіру.

5.3.Оқу міндеттері: Білім алушылар тірі ағзалардың даму тарихын, мақсаты мен міндетін, әдістерін білуі қажет.

Ұйымдастыру кезеңі: 5 мин.

Білім алушылардың сабаққа қатысуын тексеру.

Білім алушылардың сабаққа дайындығын тексеру.

Білім алушылардың өтілген тақырып бойынша білімін тексеру: 50 мин.

Жаңа сабақ түсіндіру: 40 мин.

5.4. Дәріс тезісі: Жасушалардың әрқайсысы органоидтардан құралатын күрделі биологиялық жүйе болып саналады. Жасушалардың барлық органоидтарының құрылысы күрделі, бірімен-бірі өзара әсерлеседі және белгілі мүлтіксіз қызмет атқарады. Тек бір ғана органоид қызметінің өзгеруінен жасуша ішіндегі тепе-теңдік бұзылады, тіпті жасуша тіршілігін жояды. Жасушалардан, ұлпалардан, мүшелерден, мүшелер жүйесінен тұратын көпжасушалы ағзаның да жоғары деңгейлі жаралымы болады. Ағзаның барлық мүшелерінің құрылысы күрделі және өздеріне тән қызметті өзге мүшелерге мүлтіксіз үйлесімдікте орындайды. Бір мүше қызметіндегі өзгеріс біртұтас мүшелер жүйесінің бұзылуына әкеледі, тіпті ағзаның тіршілігі жойылады. Тіршілік иелерінің химиялық құрылымының бірлігі. Тірі ағзалар органикалық және бейорганикалық заттардан түзілген. Жасуша ағзалық заттарының негізгі массасы нәруыздардан, майлардан, көмірсулардан, нуклеин қышқылдарынан, АТФ және өзге заттардан құралады. Жасушаның бейағзалық заттары - су және минералды тұздар. Органикалық зат молекулалары жасушаның органоидтарын түзеді. Еріген заттары бар су жасушаның ішкі ортасын құрайды.

Зат және энергия алмасу - бұл тіршілікті қолдау негізіне жататын барлық тірілік атаулының жалпы қасиеті. Тірі ағзалар қоршаған ортадан белгілі заттарды сіңіре алады. Оларды басқа түрге айналдырады да, солардың өзгеруі есебінен энергия алады. Осы заттардың қажетсіз қалдықтарын қоршаған ортаға бөліп шығара алады. Зат алмасу энергетикалық (катаболизм, диссимиляция – заттардың ыдырауы) және икемді (анаболизм, ассимиляция - синтез, қор заттары) алмасу болып бөлінеді. Оның үстіне тірі ағзалар денесін құрайтын өзіне тиесілі заттар синтезінде энергия шығындайды. Ол икемді алмасудың (анаболизм) бөлігі болып табылады.

Физиологиялық ұғым ретіндегі зат алмасуға бір қарағанда байланысы шамалы үдерістер қосылады. Олар: жануарлардың қоректенуі және асқорыту; өсімдіктегі фотосинтез, тынысалу және зәр шығару (сүтқоректілерде тер бөлу де қосылады). Атап айтқанда осы үдерістер барысында ағзалар өздерін қажетті заттармен ғана емес, энергиямен де қамтамасыз етеді. Адамда зат алмасу және өзге үдерістер жүйке және сұйықтық (гуморалды) жолымен бақыланады. Бұл - тіршіліктің келесі қасиетінің негізі.

Өзін-өзі реттеу - тірі жүйелердің өз көрсеткіштерін (физиологиялық, т. б.) белгілі деңгейде автоматты түрде орнықтырып, қолдай алуы. Тек тірі нәрсе ғана қоршаған ортаның өзгерісін сезіне алады, мұндайда ішкі орта көрсеткіштері өзгермей, тұрақты қалпында қалады. Мәселен, инсулин гормоны көбейіп кетсе, қандағы глюкоза мөлшері төмендейді, ал глюкоза жеткіліксіз болса, глюкагон және адреналин оның мөлшерін арттырады.

Жылықанды жануарларда жылу реттеу тетіктері өте көп: дене температурасын қоршаған орта температурасына тәуелсіз белгілі деңгейде тұрақты сақтайды. Бұл қарқынды тер бөлу, салқындату үшін терідегі қаптарату тамырларын кеңейту, сондай-ақ тері қылтамырларын тарылту және жылыну үшін тітіркену болып саналады.

ОҢТҮСТІК ҚАЗАҚСТАН MEDISINA AKADEMIASY «Оңтүстік Қазақстан медицина академиясы» АҚ		 SOUTH KAZAKHSTAN MEDICAL ACADEMY АО «Южно-Казахстанская медицинская академия»
Жалпы білім беретін пәндер кафедрасы		044-73/11-277
Әдістемелік өңдеу		76 беттің 4 беті

Өсімдіктер мен жануарлардың табиғи бірлестігі олардың санына қарай өзінен-өзі реттеледі. Мысалы, жыртқыштардың саны олар аулайтын олжаларының санына тәуелді болады. Егер жыртқыштар көбейіп кетсе олар қорегін көп аулайды. Шамадан тыс көп аулау салдарынан қорек мөлшері азайып, өздері аштан өледі. Сөйтіп аман-есен қалған олжаларының қалыпты деңгейге дейін көбеюіне мүмкіндік жасайды.

Бұл тетіктер жылыстауға кедергі келтіріп, түрлерді сақтап қалады. Алайда қоршаған ортаның өзгеруіне дұрыс жауап қайтару үшін бұл өзгерістерді дәл кезінде сезініп, танып айыра білу керек. Бұл үшін тірі нәрсеге тағы бір қасиет - тітіркенгіштік қажет.

Тітіркенгіштік - тірі жүйелердің сыртқы және ішкі әсерге (өзгерістерге) жауап қайтара алу қасиеті. Адам ағзасындағы тітіркенгіштік көбінесе жүйке, бұлшықет және безді ұлпалардың қасиеттеріне байланысты болады. Бұлар жүйке серпілісі, бұлшықет жиырылуы немесе заттар секрециясы (сілекей, гормондар, т. б.) түріндегі әрекетке жауап қайтару арқылы жүзеге асады. Жүйке жүйесі жоқ тірі ағзаларда тітіркенгіштік қозғалыс кезінде көрініс береді. Мәселен, амебалар немесе домаланғылар (вольвокс) концентрациясы жоғары тұзды қолайсыз ерітіндіден кетіп қалады. Ал өсімдіктер жарықты молырақ сіңіру үшін өркенінің қалпын өзгертеді (жарыққа ұмтылады).

Қозғыштық - тірі жүйелердің тітіркенгіш әрекетке жауап қайтара алу қасиеті. Ал қозу - тітіркендіру және қозғыштық әсерінен пайда болатын нақтылы қайтарылған жауап. Жүйке, бұлшықет және безді ұлпалар - қозатын ұлпалар, ал сүйек ұлпасы қозбайды. Сүйек жасушалары жарғақша зарядының өзгеру әсеріне, дереу болған синтезге және заттардың бөлініп шығуына немесе жиырылуға жауап қайтармайды. Тітіркендіргіштік пен қозғыштықтың қисынды аяқталуының бірі - кеңістіктегі қимыл (қозғалыс). **Қозғалыс** (қимыл) - орын ауыстыра алу қасиеті. Бұл да тірі нәрсеге ортақ қасиет, дегенмен бір қарағанда бекініп орныққан ағзалар қозғала алмайтын тәрізді болып көрінеді. Кез келген тірі ядролы (эукариотты) жасушада цитоплазма қозғалыста болады. Тіпті бекініп орныққан жануарлар әдетте аздап қозғалыс жасайды. Өсімдіктерге «өсу» қимылы тән қасиет, ол жасушалар саны мен мөлшерінің ұлғаюы есебінен жүзеге асады.

Көбею - тірі ағзаларға ортақ қасиет, ол тіршіліктің ұрпақтар қатарында, яғни тарихи ұласуын қамтамасыз етеді. Бұл өзін-өзі көшірмелеудің қарапайым ғана қасиеті емес. Көбею барысында бастапқы аналық (ататек) ағзаның қасиеттері мен белгілері сақталады. Сонымен бірге өзгергіштік те пайда болады. Көпжасушалы ағзада жасушалар өсу негізінде көбейеді. Біржасушалылар зат алмасу, сондай-ақ цитоплазмалар көлемі мен органоидтар санын арттыру есебінен өседі. **Даму** - жаратылым (организация) деңгейінің барлығына тән қасиет. Тірі жүйелер - молекулалық және жасушалық жүйеден биосфераға дейін ғаламшарымыздағы ағзаларды біртұтас алғанда - өз кезінде өзгере, дами және әбден жетіле алады. Бұл өзгерістер белгілі заңдылық сипатта болады. Өлі жүйелер де дамиды. Мысалы, тау жүйелері түзіледі, өседі, «ескіреді», бүлінеді. Тек тірі нәрсе ғана жаратылым деңгейін арттырып, дами алады. Мұны жасушалы деңгейден де бақылап отыруға болады

Жаңа тақырыпты бекіту: 20 мин.

5.5. Көрнекілік құралдар: мультимедиялық проектор (презентация).

5.6. Негізгі әдебиеттер:

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. Қуандықов, Е. Ө. Медициналық биология және генетика [Мәтін] : оқулық / Е. Ө. Қуандықов. - Алматы : Эверо, 2014. - 312 б. 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		 SOUTH KAZAKHSTAN MEDICAL ACADEMY АО «Южно-Казахстанская медицинская академия»
Жалпы білім беретін пәндер кафедрасы		044-73/11-277
Әдістемелік өңдеу		76 беттің 5 беті

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. Жеке микробиология. 1-2 бөлім [Электронный ресурс] : оқу құралы / Ғ. Т. Алимжанова. - Электрон. текстовые дан. (60.9Мб). - Алматы : Эверо, 2016. - 380 бет. эл. опт. диск (CD-ROM). - б/ц. Тг.
9. Биология медициналық генетика негіздерімен [Электронный ресурс] : мед. училищелер мен колледждерге арн. оқулық / Л. В. Акуленко, И. В. Угаров ; қазақ тіл. ауд. Қ. А. Естемесова. - Электрон. текстовые дан. (43.6Мб). - М. : ГЭОТАР - Медиа, 2016. - 416 б. с. - ISBN 978-5-9704-3463-5 : 9031. 68 Тг
10. Микробиология пәні бойынша лабораториялық жұмыстар. Нарымбетова Ұ.М. , 2016
11. Медициналық микробиология. 1-том. Арықпаева Ұ.Т., Саржанова А.Н., Нуриев Э.Х. , 2019
12. Медициналық микробиология. 2-том. Арықпаева Ұ.Т., Саржанова А.Н., Нуриев Э.Х. , 2019
13. Молекулярная биология: Электронный учебник. - Караганда: КарГТУ, 2015.

Электронды басылымдар.

1. Биология медициналық генетика негіздерімен [Электронный ресурс] : мед. училищелер мен колледждерге арн. оқулық / Л. В. Акуленко, И. В. Угаров ; қазақ тіл. ауд. Қ. А. Естемесова. - Электрон. текстовые дан. (43.6Мб). - М. : ГЭОТАР - Медиа, 2016. - 416 б. с. - ISBN 978-5-9704-3463-5 :
2. Медициналық биология, генетика және радиобиология. Шынпейсова Г.П. , 2019
<https://aknurpress.kz/login>
3. Медициналық биология және генетика. Уалшеров А.Н., Исмаилова А.А. , 2019
<https://aknurpress.kz/login>
4. Генетика негіздері: Оқулық. / ҚР Білім және ғылым министрлігі, ҚР Жоғары оқу орындарының қауымдастығы. - Алматы: Дәуір, 2013. - 264б. <http://rmebrk.kz/>
5. Қуандықов Е.Ө. Медициналық биология және генетика. Оқулық. - Алматы: Эверо , 2020. - 312 бет. https://www.elib.kz/ru/search/read_book/882/

Сабақты қорытындылау: 20 мин.

5.7. Бақылау сұрақтары (кері байланыс)

1. Жасушалық құрылымның типтері.
2. Зат алмасу. Көбею. Өсу.
3. Тірі ағзаның түпкілікті қасиеттері.

№2 Сабақ

5.1. Тақырыбы: Генетикалық ақпаратты кодтау принциптері және жүзеге асыру жолдары.

Сағат саны: 3 сағ. 135 мин.

5.2. Мақсаты: Генетикалық код, ген және геном туралы түсіндіру.

5.3. Оқу міндеттері: Білім алушылар генетикалық ақпаратты кодтау принциптерін білу қажет.

Ұйымдастыру кезеңі: 5 мин.

Білім алушылардың сабаққа қатысуын тексеру.

Білім алушылардың сабаққа дайындығын тексеру.

Білім алушылардың өтілген тақырып бойынша білімін тексеру: 50 мин.

Жаңа сабақ түсіндіру: 40 мин.

ОҢТҮСТІК ҚАЗАҚСТАН MEDISINA AKADEMIASY «Оңтүстік Қазақстан медицина академиясы» АҚ		 SOUTH KAZAKHSTAN MEDICAL ACADEMY АО «Южно-Казахстанская медицинская академия»
Жалпы білім беретін пәндер кафедрасы		044-73/11-277
Әдістемелік өңдеу		76 беттің 6 беті

5.4. Дәріс тезісі: Генетикалық ақпарат-организмдердің ұрпаққа беретін қасиеттері жөніндегі ақпарат. Генетикалық ақпарат нуклеин қышқылында оның негіздерінің кезегі түріндегі жазылған. ДНҚ - әрбір жасушаны анықтайтын генетикалық материал. Жасушаның көшірмелері мен митоз немесе миоз арқылы жаңа жасушаға бөлінгенге дейін, биомолекулалар мен органеллалар жасушалар арасында таратылатын көшірілуі керек. Ядрода табылған ДНҚ әр жаңа жасушаның хромосомалардың клеткалары және өсімдік жасушалары секілді эукариоттық жасушаларда ДНҚ-ның репликациясы жасуша циклі кезінде интерфаза S фазасында болады. ДНҚ-ның репликация процесі жасушалардың өсуі, қалпына келтірілуі және ағзаларда көбеюі үшін өте маңызды. **ДНҚ құрылымы**

ДНҚ немесе дезоксирибонуклеин көміртекті дезоксирибоздық қышқылы - нуклеин қышқылы деп аталатын молекуланың түрі. Ол 5- қанттан, фосфаттан және азотты негізден тұрады. Екі еселенген ДНҚ екі спиральдық нуклеин қышқылының тізбегінен тұрады, олар қос спираль формасына айналдырылады. Бұл бұралу ДНҚ-ның ықшамды болуына мүмкіндік береді. Ядронның ішінде орналасу үшін ДНҚ хроматин деп аталатын тығыздалған беткі құрылымдарға толтырылады. Хроматин хромосомаларды жасуша бөлу кезінде қалыптастырады. ДНҚ-ны репликациялаудан бұрын, хроматин ДНҚ-ның жіптеріне жасушалық репликалау техникасын беруді босатады.

1-қадам: репликация пішінін қалыптастыру

ДНҚ-ны қайталамас бұрын, екі жолақты молекула екі жіпке бөлінетін болуы керек. ДНҚ-ның құрамында аденин (А), тимин (Т), цитозин (С) және гуанин (G) деп аталатын төрт негіз бар, олар екі жіп арасындағы жұпты құрады. Тек аденин жұптары тиминмен және цитозинмен ғана гуанинмен байланысады. ДНҚ-ны босату үшін, базалық жұптар арасындағы бұл өзара әрекеттесуі бұзылуы керек. Бұл ДНҚ спиралі деп аталатын ферментпен орындалады. ДНҚ спиралі негізгі жұптар арасындағы сутегі байланыстарын жіптерді репликалау шанышы деп магистральды бекітілгенін білдіреді. 5 'аяғында фосфат (Р) тобы бар, ал 3' аяғында гидроксил бағдарлық айырмашылықты аталатын Y пішіміне бөлу үшін бұзады. Бұл аймақ басталатын репликалау үлгісі болады. ДНҚ екеуінде де 5 'және 3' аяғымен белгіленеді. Бұл белгілер қандай жанама топтың ДНҚ-ның орналастыру үшін екі түрлі процесте қайталанып отырады.

Репликация басталады

2-қадам: Бастапқы байланыстыру. Жетекші тізбек - көбінесе қайталауға арналған. ДНҚ шоғырлары бөлінгеннен кейін, протерменшік деп аталатын қысқа рНҚ-ны 3-ші белдеуге байлайды. Праймер әрдайым репликация үшін бастапқы нүкте ретінде байланысады. Праймерлер ДНҚ примазының ферменті арқылы жасалады.

ДНҚ репликациясы: ұзарту

3-қадам: Ұзарту. (ОН) тобы бар. Бұл бағыттылық тек қана 5 '-ден 3-ге дейінгі бағытта дамып келе жатқандықтан, репликация үшін маңызды. Дегенмен, репликация форты екі жақты; бір жол 3 '-5' бағытта (жетекші сызық), ал екіншісі 5 '-ден 3' -ке дейін (лақтыру сызығы) бағытталған. Осылайша, екі жағы ДНҚ полимераздары деп аталатын энзимдер созылмалы деп аталатын процесс арқылы жаңа тізбекті құруға жауапты. Бактериялар мен адам жасушаларында бес түрлі белгілі ДНҚ полимеразы түрлері бар. E. coli сияқты бактерияларда полимераз II негізгі идентификациялық фермент болып табылады, ал полимераз I, II, IV және V қателерді тексеру және жөндеу үшін жауап береді. ДНҚ полимеразы III праймердің учаскесінде тізбекті байланыстырады және репликация кезінде тізбекті толтыратын жаңа базалық жұптарды қосады. Эукариоттық жасушаларда Альфа, Дельта және Эпсилон полимераздары ДНҚ-ның репликациясына қатысатын негізгі полимераздар болып табылады. Себебі репликация алдыңғы қатардағы 5-тен 3-ге дейінгі бағытта жалғасса, жаңадан қалыптасқан жол үздіксіз болып табылады. Ұзындығы артуы бірнеше праймерлермен байланыстыру арқылы репликациядан басталады. Әрбір праймер тек бірнеше негіздерден тұрады. ДНҚ полимеразы кейін Okazaki

ОҢТҮСТІК ҚАЗАҚСТАН MEDISINA AKADEMIASY «Оңтүстік Қазақстан медицина академиясы» АҚ		SOUTH KAZAKHSTAN MEDICAL ACADEMY АО «Южно-Казахстанская медицинская академия»
Жалпы білім беретін пәндер кафедрасы		044-73/11-277
Әдістемелік өңдеу		76 беттің 7 беті

үзінділері деп аталатын ДНҚ бөліктерін праймерлер арасындағы тізбеге қосады. Репликалау процесі үзіліссіз, себебі жаңадан құрылған фрагменттер бөлінбейді.

4-қадам: тоқтату. Үздіксіз және үзік сызықтары пайда болғаннан кейін, экзонуклеаз деп аталатын фермент барлық РНҚ праймерлерін түпнұсқалардан алып тастайды. Бұл праймерлер тиісті негіздермен ауыстырылады. Тағы бір экзонуклеаз жаңадан пайда болған ДНҚ-ны тексеру, жою және кез-келген қателерді ауыстырады. ДНҚ лигаз деп аталатын тағы бір ферменттер Оазаки фрагменттерімен біртұтас бірыңғай сызықты қалыптастырады. Сызықтық ДНҚ-ның аяғында ДНҚ полимеразы ретінде проблема бар, тек 5-тен 3-ге дейін нуклеотидтерді қосуға болады. Ата-аналар тізбегінің ұштары теломер деп аталатын бірнеше ДНҚ тізбегінен тұрады. Теломерлер хромосомалардың соңында жақын хромосомалардың термофункциядан қорғауын болдырмау үшін қорғаныс қақпағы ретінде әрекет етеді. Теломераз деп аталатын ДНҚ полимераз ферменттерінің ерекше түрі ДНҚ аяғындағы теломердің дәйектілігі синтезін катализдейді. Аяқталғаннан кейін, ата-ана мен оның қосымша ДНҚ-ны білетін екі жақты спираль формасына айналдырады. Ақыр соңында, репликация ата-аналар молекуласының бір тізбегі және жаңа тізбегі бар екі ДНҚ молекуласын шығарады.

Геном (ағылшынша genome, грекше genos — шығу, тек)—хромосомалардың гаплоидты (сыңар) жиынтығында шоғырланған гендердің бірлестігі. **Геном** терминін 1920 жылы неміс биологы Г. Винклер енгізді. Гаплоидты жиынтық көбінесе жыныс клеткаларына тән, ал сомалық (дене) клеткаларында хромосомалардың диплоидты (екі еселенген) жиынтығы болады. Кейде хромосомалардың саны қалыпты диплоидты жағдайдан артып кетеді. Егер гаплоидты жиынтықтан Геном үш не төрт есе артық болса, триплоидты және тетраплоидты, ал бір Геном организмде бірнеше рет қайталанса, автополиплоидты, ал әр түрлі біріккен организм аллополиплоидты деп аталады. Хромосомалардың жиынтығы еселеніп, артқан сайын Геном саны да өсіп отырады. Әдетте диплоидты клеткада хромосомалар жұп болып келеді. Себебі, ұрықтану кезінде оның бір сыңары аналық гаметадан, екіншісі — аталық гаметадан беріледі, яғни бұл Геномдар сәйкес (гомолоты) болады. Сөйтіп екі гаплоидты клеткадан бір диплоидты клетка түзіліп, жаңа организм қалыптасады. Әр хромосомада тізбектеліп орналасқан гендердің өзара дәл келуін екі Геномның сәйкестігі деп атайды. Туыстығы қашық буындарда барлық немесе бірнеше Геномдар арасында сәйкестік болмайды. Бұл тұрақтылық бұзылып, белгілі бір факторлардың әсерінен хромосома санының өзгеруін (мысалы, артып, не кеміп кетсе) геномдық мутация деп атайды.

Генетикалық код дегеніміз - бұл ДНҚ нуклеотидтерінің көмегімен нәруыздар туралы тұқымқуалау ақпараттарын жазу амалы. Белок мономерлерінің - аминқышқылдарының сан алуан 20 түрлері болады. Ал ДНҚ-дағы нуклеотидтердің түрі 4-еу-ақ, олар: аденин, гуанин, тимин және цитозин нуклеотидтері. Антикодондар т-РНҚ-ға ДНҚ триплетін толық көшірмелей алмайды. Алайда екі бірінші негіз біріне-бір сөзсіз сәйкес келуі керек. Триплеттердің бірнеше нұсқалары бар аминқышқылдардың триплеттері тек қана жалғыз үшінші негізі бойынша жиі ерекшеленеді. Мысалы фенилаланин былай кодталады: AAA, AAG, AAT, AAC. Барлық нұсқалары: AA, TG, GG, CC, AT, AG, AC, TA, TG, TC, CA, CG, CT, GA, GT.

Жаңа тақырыпты бекіту: 20 мин.

5.5. Көрнекілік құралдар: мультимедиялық проектор (презентация).

5.6. Негізгі әдебиеттер:

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. Қуандықов, Е. Ө. Медициналық биология және генетика [Мәтін] : оқулық / Е. Ө. Қуандықов. - Алматы : Эверо, 2014. - 312 б. С

ОҢТҮСТІК ҚАЗАҚСТАН MEDISINA AKADEMIASY «Оңтүстік Қазақстан медицина академиясы» АҚ		 SOUTH KAZAKHSTAN MEDICAL ACADEMY АО «Южно-Казахстанская медицинская академия»
Жалпы білім беретін пәндер кафедрасы		044-73/11-277
Әдістемелік өңдеу		76 беттің 8 беті

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. Жеке микробиология. 1-2 бөлім [Электронный ресурс] : оқу құралы / Ғ. Т. Алимжанова. - Электрон. текстовые дан. (60.9Мб). - Алматы : Эверо, 2016. - 380 бет. эл. опт. диск (CD-ROM). - б/ц. Тг.
9. Биология медициналық генетика негіздерімен [Электронный ресурс] : мед. училищелер мен колледждерге арн. оқулық / Л. В. Акуленко, И. В. Угаров ; қазақ тіл. ауд. Қ. А. Естемесова. - Электрон. текстовые дан. (43.6Мб). - М. : ГЭОТАР - Медиа, 2016. - 416 б. с. - ISBN 978-5-9704-3463-5 : 9031. 68 Тг
10. Микробиология пәні бойынша лабораториялық жұмыстар.

Нарымбетова Ұ.М. , 2016

11. Медициналық микробиология. 1-том.

Арықпаева Ұ.Т., Саржанова А.Н., Нуриев Э.Х. , 2019

12. Медициналық микробиология. 2-том.

Арықпаева Ұ.Т., Саржанова А.Н., Нуриев Э.Х. , 2019

13. Молекулярная биология: Электронный учебник. - Караганда: КарГТУ, 2015.

Электронды басылымдар.

1.Биология медициналық генетика негіздерімен [Электронный ресурс] : мед. училищелер мен колледждерге арн. оқулық / Л. В. Акуленко, И. В. Угаров ; қазақ тіл. ауд. Қ. А. Естемесова. - Электрон. текстовые дан. (43.6Мб). - М. : ГЭОТАР - Медиа, 2016. - 416 б. с. - ISBN 978-5-9704-3463-5 :

2.Медициналық биология, генетика және радиобиология. Шынпейсова Г.П. , 2019
<https://aknurpress.kz/login>

3.Медициналық биология және генетика. Уалшерова А.Н., Исмаилова А.А. , 2019
<https://aknurpress.kz/login>

4.Генетика негіздері: Оқулық. / ҚР Білім және ғылым министрлігі, ҚР Жоғары оқу орындарының қауымдастығы. - Алматы: Дәуір, 2013. - 264б. <http://rmebrk.kz/>

5.ҚуандыковЕ.Ө.Медициналық биология және генетика. Оқулық.- Алматы: Эверо , 2020.- 312 бет. https://www.elib.kz/ru/search/read_book/882/

Сабақты қорытындылау: 20 мин.

5.7. Бақылау сұрақтары (кері байланыс)

1. Генетикалық код дегеніміз?
2. Геном.
3. Генетикалық ақпарат.

№3 Сабақ

5.1.Тақырыбы: Жасушаның биологиялық ақпараттық құрылымы нуклеин қышқылдары және ақуыздар.

Сағат саны: 3 сағ. 135мин.

5.2.Мақсаты: Ақуыздың және нуклеин қышқылының құрылысы, атқаратын қызметі. I, II, III реттік құрылымын түсіндіру.

5.3.Оқу міндеттері: Білім алушылар нуклеин қышқылдарының түрлерін және атқаратын қызметін білу қажет.

Ұйымдастыру кезеңі: 5 мин.

ОҢТҮСТІК ҚАЗАҚСТАН MEDISINA AKADEMIASY «Оңтүстік Қазақстан медицина академиясы» АҚ		SOUTH KAZAKHSTAN MEDICAL ACADEMY АО «Южно-Казахстанская медицинская академия»
Жалпы білім беретін пәндер кафедрасы		044-73/11-277
Әдістемелік өңдеу		76 беттің 9 беті

Білім алушылардың сабаққа қатысуын тексеру.

Білім алушылардың сабаққа дайындығын тексеру.

Білім алушылардың өтілген тақырып бойынша білімін тексеру: 50 мин.

Жаңа сабақ түсіндіру: 40 мин.

5.4. Дәріс тезісі: Нуклеин қышқылдары жасушаның ең маңызды макромолекулалары-ның бірі болып саналады. Нуклеин қышқылының (ДНҚ) молекуласын XIX ғасырдың аяғында-1868 жылы Швейцария ғалымы Ф. Мишер ашқан. Ал олардың қызметтері, молекуласының құрылысы, кейінірек белгілі болды (XX-ғ 50 жылдары).

Қазіргі кездері нуклеин қышқылдарының тұқым қуалаушылықтың материалдық негізі екендігіне ешкім шүбә келтірмейді, бірақ бұл тек 1950 жылы Х. Френкель-Конрат тәжірибелері нәтижесінде ғана үзілді-кесілді дәлелденген. Ал, XX ғасырдың 20 жылдарында (1928ж). тұқым қуалаушылықтың материалдық негізі ретінде ақуыз молекуласы саналып келген (Н.Кольцов).

XX ғасырдың 20 жылдары Т.Морган т.б ғалымдардың еңбектері арқасында тұқым қуалаушылықтың материалдық негізі хромосомалар екені белгілі болды (тұқым қуалаушылықтың хромосомалық теориясы). Сонымен бірге хромосомалар ақуыз және нуклеин қышқылынан (ДНҚ) тұратындығы да анықталды. Ал, осы екі макромолекулалардың - ақуыз және нуклеин қышқылының (ДНҚ) қайсысы тұқым қуалаушылыққа жауапты деген мәселе ғалымдар арасында біршама пікір талас туғызды. 1928 ж. Н.К. Кольцов ген қызметін ақуыз молекуласы атқаруы мүмкін деген болжам жасады және 1940 жылға дейін ғалымдардың көпшілігі осы пікірді қуаттап келген.

1928 ж. Ф. Гриффитс бактериялардың трансформациялау қабілетіне тәжірибе жасап, тұқым қуалаушылыққа ақуыз емес ДНҚ молекуласы жауапты болуы мүмкін деген болжам жасады. Трансформация — дегеніміз бактерияның бір штаммының екінші бір штаммның ДНҚ молекуласының бір бөлігін өзіне қосып алып, оның қасиетіне ие болуы. Ф. Гриффитс тышқандарға вирулентті (патогенді) және вирулентті емес (патогенді емес) пневмококк штаммдарын енгізіп, пневмококк штаммдарының вируленттік қасиеті ДНҚ молекуласының фрагменттері арқылы беріледі деп болжамдаған. 1944 ж. О.Эйвери, К.Мак Леод және М. Мак Карти осы тәжірибені жаңа әдістемелік деңгейде қайталап Ф. Гриффитс болжамын растады. 1952 ж. Н.Циндер және Д. Ледерберг трансдукция құбылысын ашып (трансдукция бактериофагтардың бактерияның бір штаммының ДНҚ фрагментін екінші штаммына көшіре алу қасиеті) ДНҚ молекуласының тұқым қуалаушылықтағы рөлі туралы тағы бір дәлелдемеге қол жеткізді. 1950 жылы Х. Френкель-Конрат темекі өсімдігіне темекі мозайкасы вирусының вируленті және вирулентті емес штаммдарының ақуыз және РНҚ молекулаларын жеке-жеке және бірге енгізіп, тәжірибе жасап, тұқым қуалаушылық ақпарат ақуыз молекуласында емес, нуклеин қышқылдарында болатындығын үзілді-кесілді дәлелдеді.

Х.Френкель-Конрат тәжірибесінің мәні мынада: егер вирулентті вирус штаммының тек ақуыз молекуласын өсімдікке енгізгенде ауру дамымаған, ал вирулентті вирус штаммының РНҚ молекуласын темекі өсімдігіне енгізгенде ауру дамыған. Сол сияқты, вирулентті вирус штаммының ақуыз молекуласын және вирулентті емес РНҚ молекуласын бірге енгізгенде ауру дамымайды, ал вирулентті емес вирус штаммының ақуыз молекуласын және вирулентті вирус штаммының РНҚ-сын бірге енгізгенде ауру дамыған.

ДНҚ-ның химиялық құрамы мен құрылысы. ДНҚ-ның нуклеотидтік құрамының түрлік ерекшелігі.

Нуклеин қышқылдарының екі түрі белгілі: ДНҚ, РНҚ.

Нуклеин қышқылдары—полимерлер, олардың мономерлері болып нуклеотидтер саналады. Нуклеотидтер өз кезегінде 3 бөліктен құралған.

ОҢТҮСТІК ҚАЗАҚСТАН MEDISINA AKADEMIASY «Оңтүстік Қазақстан медицина академиясы» АҚ		SOUTH KAZAKHSTAN MEDICAL ACADEMY АО «Южно-Казахстанская медицинская академия»
Жалпы білім беретін пәндер кафедрасы	044-73/11-277	
Әдістемелік өңдеу	76 беттің 10 беті	

Нуклеотидтер молекуласында азоттық негіздердің пуриндік -Аденин (А) не Гуанин (Г); немесе примидиндік - цитозин (Ц), Тимин (Т) не Урацил (У) деген түрлері, қант ретінде - дезоксирибоза не рибоза, 1 фосфор қышқылының қалдығы (монофосфат) кездеседі.

Дезоксирибонуклеин қышқылының (ДНҚ) құрылысы.

ДНҚ (дезоксирибонуклеин қышқылы) нуклеотидтері-дезоксирибозадан, азоттық негіздерден, 1 фосфаттан (монофосфат) құралған, олардың АМФ, д ГМФ, д ЦМФ, д ТМФ деп атайды.

ДНҚ молекуласы қосширатпалы болып келеді (Ф. Крик, Д.ж. Уотсон). Оның алғашқы, екінші реттік, үшінші реттік құрылыстары белгілі.

ДНҚмолекуласының алғашқы құрылысы-бір жіпшеде нуклеотидгердің (А, Г, Ц, Т) бірізділікпен тізбектеліп орналасуы болып табылады. ДНҚ алғашқы құрылысы фосфодиэфирлік байланыс арқылы тұрақтанады, яғни бір жіпшедегі нуклеотидтер бір-бірімен фосфаттық топ және қанттың гидроксил тобы арқылы байланысқан.

ДНҚ молекуласының екінші реттік құрылысы оның екі жіпшесіндегі азоттық негіздердің бір-бірімен сутектік байланыс арқылы комплиментарлы байланысуы (А-Т; Г-Ц) болып табылады.

ДНҚ жіпшелері полярлы болады, яғни оның 5' және 3' ұштары белгілі. ДНҚ молекуласының қосширатпасы (тізбектері) бір-біріне антипараллель орналасқан;

(51) ... АТТГАЦГГЦ(31)

(31) ... ТААЦТГЦЦГ.....(51)

Қос ширатпаның бір оралымында 10 жұп нуклеотидтер кездеседі, ал оралымның ұзындығы 3,4 нм тең.

Сонымен қатар, А-Т арасында 2 сутектік байланыс болса, Г-Ц арасында 3 сутектік байланыс болады, сондықтан-да Г-Ц байланысы, А-Т байланысына қарағанда әлде қайда мықтылау болып келеді.

ДНҚ молекуласының 3 реттік құрылысы ретінде оның ақуыздармен (гистондық ақуыздармен) байланысын айтуға болады. Хромосома ақуыздарының 60-80 пайызын негіздік және гидрофобтық аминқышқылдар (аргинин, лизин, валин, т.б.) көптеп кездесетін гистондық ақуыздар құрайды. Гистондық ақуыздар ДНҚ-мен негіздік радикалдар көмегі-мен, ал өзара гидрофобтық радикалдар арқылы әрекеттеседі. Хромосомаларда ДНҚ молекуласы гистондық ақуыздармен байланысып нуклеогистон құрайды, ол хроматин жіпшесі ретінде белгілі. Хроматин жіпшесінің тірегін нуклеосома денешіктері құрайды. Ол 4 түрлі гистондық ақуыздардың-гистон Н2А, гистон Н2в, гистон 3, гистон 4-(Н2а, Н,в, Н,, Н4) қос молекуласынан құрылған.

Осындай әр бір денешікті ДНҚ молекуласы екі рет ширатылып оралады және оның ұзындығы 140 н.ж. тең. Нуклеосома денешіктері бір-бірімен тығыз жабысып орналаспай біршама алшақтау орналасқан.

Нуклеосома денешіктерінің араларындағы ДНҚ учаскелерін линкерлік (жалғаушы) учаске деп атайды, ал әрбір линкерлік учаскемен гистондық ақуыздың 5-ші түрі - НІ байланысқан. Хроматин жіпшесінде ДНҚ өте көп, 600.000-ға жуық, нуклеосома денешіктерін түзеді. Ұзындығы 190 см жететін ДНҚ молекуласының өлшемі жағынан микроскопиялық, бірнеше микрометрге -180 мкм. тең, 46 хромосомаларда тығыздалып, ширатылып орналасуына нуклеосома денешіктері мүмкіндік береді.

Жасуша ядросының барлық хромосомаларында орналасқан ДНҚ, ұзындығы 190 см. тең, ал нуклеосома жіпшенің ұзындығы ДНҚ ұзындығынан 6,2 есе кем.

Нуклеосома жіпшелері әрі қарай ширатылып хроматин жіпшелеріне айналады. Хроматин жіпшелерінің ұзындығы нуклеосома жіпшелерінің

ұзындығынан 18 есе кем, ал ДНҚ молекуласының ұзындығынан $6,2 \times 18 = 100$ есеге кем.

Хроматин жіпшелері митоз кезінде әрі қарай ширатылып, қатпарланып, тығыздалып митоздық хромосомаларды туғызады. Митоздық хромосомаларда хроматин жіпшелері хромосоманың

ОҢТҮСТІК ҚАЗАҚСТАН MEDISINA AKADEMIASY «Оңтүстік Қазақстан медицина академиясы» АҚ		SOUTH KAZAKHSTAN MEDICAL ACADEMY АО «Южно-Казахстанская медицинская академия»
Жалпы білім беретін пәндер кафедрасы	044-73/11-277	
Әдістемелік өңдеу	76 беттің 11 беті	

ұзына бойына көптеген рет қатпарлар пайда етеді (кейбір деректер бойынша 100 ретке дейін), осының нәтижесінде барлық хромосомалардың ұзындығы (180 мкм) ДНҚ молекуласының ұзындығынан 100.000 есеге кем болады.

Сонымен қатар нуклеосомалар құрылымдық (хроматин тірегі), реттеуші қызметтерді де атқарады.

ДНҚ молекуласының бойында тұқым қуалаушылық ақпарат жазылған, ол негізінен (95%) ядрода, ал 5% цитоплазмада-митохондрияларда, хлоропласттарда шоғырланған.

4.Репликацияның молекулалық механизмдері. Репликация қателіктерін түзу.

ДНҚ молекуласының ең маңызды қасиеттерінің, бірі — оның өздігінен екі еселенуі (репликациялануы) болып саналады. ДНҚ репликациялануы салдарынан тұқым қуалаушылық ақпарат ұрпақтан - ұрпаққа өзгеріссіз, тепе-тең мөлшерде беріліп, ұрпақтардың жалғасуы қамтамасыз етіледі. ДНҚ репликациясы жасуша циклының S — синтетикалық кезеңінде жүзеге асады.

ДНҚ молекуласының репликациялану қасиеті 1953ж. Дж. Уотсон және Ф.Криктің ДНҚ молекуласының құрылысының қос ширатпалы болатындығын анықтағаннан кейін белгілі болды. Теория күйінде ДНҚ репликациясының 3 түрлі әдісі болжамдалған: 1) консервативті (тұрақты); 2) жартылай консервативті; 3) дисперсті. Көптеген тәжірибелер нәтижесінде ДНҚ молекуласының репликациялануы жартылай консервативті жолмен жүретіндігі дәлелденді. Оны алғашқылардың бірі болып 1958ж. М.Мезельсон және Ф.Сталь Е.соіі жасушасында байқаған.

Қазіргі таңда ДНҚ молекуласының сырт пішінінің 3 түрі белгілі: тұрақты сақиналы (бактериофакторда);

құбылмалы сақиналы (бактериофактарда); сызықты (прокариоттар және эукариоттарда). Осыған сәйкес ДНҚ молекуласының жартылай консервативті репликациялануының 3 түрі белгілі: 1) тета репликация; 2) сигма репликация; 3) У-тәрізді репликация.

Кейбір прокариоттардың және барлық эукариоттардың ДНҚ молекуласы сызықша тәрізді болып келеді және олардың репликациялануы белгілі бір нүктеден, репликативтік ісінудің пайда болуынан басталып, хромосоманың қарама-карсы жағына қарай бағытталады. Эукариоттардың ірі хромосомаларында бір мезгілде жүздеген репликациялық ісінулер пайда болады және олар бір — бірімен қосылып У-торізді аралық құрылым пайда етеді. Мұны У-тәрізді жартылай консервативті репликациялану деп атайды.

ДНҚ молекуласының негізгі бөлімінің репликациялануы.

ДНҚ репликациясының бірнеше ерекшеліктері белгілі:

а) ДНҚ молекуласының жаңа тізбегінің синтезделуіне қажет

заттар - дезоксинуклеозидтрифосфаттар (дНТФ) болып табылады, ал ДНҚ құрамында дезоксинуклеозидмонофосфаттар (дНМФ) кездеседі. Сондықтанда ДНҚ тізбегіне жалғану алдында әрбір нуклеотидтен 2 фосфат қалдығы пирофосфат күйінде бөлініп шығады да тез арада фосфаттарға дейін гидролизденеді. Еркін дНТФ → дНМФ қалдығы + пирофосфат дНТФ-ды құрылыс материалдары ретінде пайдаланудың энергетикалық себептері де бар. Нуклеотидтер арасындағы байланыстардың (фосфодиэфирлік) түзілуі үшін энергия қажет, ал энергия фосфаттараралық байланыстардың үзілуі нәтижесінде бөлінеді.

б) ДНҚ репликациясы матрицалық (қалыптық) үдеріс яғни ДНҚ-ның жаңа тізбегі аналық. ДНҚ молекуласының бір жіпшесі негізінде (матрица) комплиментарлық ұстаныммен (принциппен) синтезделінеді, яғни 4 нуклеотидтен (дАТФ, дГТФ, дЦТФ, дТТФ) жаңа тізбекке тек аналық жіпшедегі нуклеотидке комплиментарлы (А<->Т; Г<^Ц) нуклеотид қана қосылады.

в) ДНҚ синтезі (репликациясы) симметриялы болады, яғни матрица қызметін аналық ДНҚ молекуласының екі тізбегі де атқара береді. Сондықтан оны жартылай консервативті деп те атайды. Себебі, жанадан синтезделген ДНҚ молекуласы жартылай жаңарған болады, яғни оның

ОҢТҮСТІК ҚАЗАҚСТАН MEDISINA AKADEMIASY «Оңтүстік Қазақстан медицина академиясы» АҚ		SOUTH KAZAKHSTAN MEDICAL ACADEMY АО «Южно-Казахстанская медицинская академия»
Жалпы білім беретін пәндер кафедрасы	044-73/11-277	
Әдістемелік өңдеу	76 беттің 12 беті	

бір тізбегі ескі -аналық молекуладан алынған болса (матрица), екіншісі жаңадан синтезделген болады.

г) ДНҚ синтезі (жаңа тізбектің не оның бір бөлімінің синтезделуі) белгілі бір бағытта жүреді, яғни 5' ұшынан 3' ұшына қарай жүреді.

д) ДНҚ репликациясы басталу, жүруі үшін, міндетті түрде аналық ДНҚ молекуласының қос ширатпасы бір бірінен ажырасуы қажет, тек осы жағдайда, яғни бір бірінен ажырасқан аналық молекуланың жіпшелері матрица (қдлып) қызметін атқара алады.

Репликация тетіктері.

а) Репликация үдерісі 15-20 ақуыздардан тұратын күрделі ферменттік жүйенің қатынасуымен жүзеге асады.

Эукариоттар хромосомаларында жоғарыда айтқанымыздай, бір мезгілде көптеген ферменттік кешендер қызмет етеді, яғни хромосомада ДНҚ репликациясының көптеген басталу (инициация) нүктелері болады және ДНҚ синтезі хромосоманың бас жағынан ұшына қарай баяу жүрмей, көптеген жерлерінде бір мезгілде жүзеге асады. Бұл репликация ұзақтығын едәуір қысқартады.

б) репликацияның әр бір нүктесінде 2 ферменттік кешен жұмыс істейді: олар ДНҚ-ның инициация нүктесінен қарама-қарсы бағыттарға қарай жүреді.

в) ДНҚ молекуласының тізбектері бір-біріне антипаралель болғандықтан және ДНҚ синтезі тек 5'→3' бағытында жүретіндіктен, репликативтік ашада аналық ДНҚ-ның бір тізбегі негізінде жаңа ДНҚ тізбегі үзіліссіз синтезделсе, екіншісі негізінде үзіліп-үзіліп синтезделінеді. Біріншісін лверлік тізбек, ал екіншісін артта қалушы (кешігуші) жіпше деп атайды .

Лидерлік тізбек негізінде синтезделген өте ұзын, ұзындығы көршілес екі инициация нүктелерінің ұзындығының жартысына, яғни 1.600.000 нуклеотидке тең, тізбек синтезделсе, артта қдпушы (кешігуші) тізбек негізінде қысқа 1500 нуклеотидтерден тұратын ДНҚ фрагменттері синтезделінеді. Оларды Оказаки фрагменттері деп атайды.

г) ДНҚ синтезі басталуы үшін міндетті түрде 10-15 нуклеотидтерден тұратын «РНҚ-үйытем»-праймер қажет, себебі ДНҚ синтезін жүргізетін фермент ДНҚ - полимераза өз бетінше ДНҚ синтезін бастай алмайды.

ДНҚ репарациясы дегеніміз молекула құрамындағы қателіктердің, бұзылыстардың жөнделуі. Оның бірнеше түрлері белгілі:

а) фотореактивация немесе жарықгық репарация. Оны 1962 жылы К.Руперт ашқан. Ультракүлгін сәулелері ДНҚ молекуласына әсер етіп, овда тиминдік димерлер пайда етеді, яғни 2 көршілес тиминдер-адениндермен байланысын үзіп, өзара байланысады. Бұл кезде фотореактивтеуші ферменттер жарықтың (күн сәулесінің) әсерімен тиминдік димерлерді ыдыратып, ДНҚ молекуласын бұрынғы, қалыпты күйіне келтіреді .

Өсімдіктер мен бактерияларда тиминдік димерлер тікелей фоторепарация арқылы репарацияланады. Бұл жағдайда репарация ферменттері күн сәулесінің энергиясын пайдаланып, тиминдер арасындағы бұрыс байланысты үзеді. Сонымен қатар, бактерияларда тиминдік димерлер басқа да тетіктер (механизмдер) арқылы репарацияланады (жөнделеді):

-тиминдік димерлері бар бұзылған тізбектің фрагменті кесіледі және

-осы фрагмент жаңадан синтезделінеді.

Бұл кезде эксцинуклеаза ферменті (бактерияларда) бұзылған жерді танып, оның екі ұшын (тиминдік димермен қоса) 12-13 нуклеотидтерге кеседі. Эукариоттарда тиминдік димер түзілген фрагмент репарациялық эндонуклеаза II-арқылы 5' ұшынан кесіледі, содан кейін арнайы экзонуклеаза 100-ге жуық нуклеотидтерді бір-бірілеп алып тастайды. Содан кейін ресинтез жүзеге асады. Ресинтез, яғни жаңа синтез, ДНҚ-полимераза - арқылы жүзеге асады. Кейде осы репарациялық жүйенің кемістігі байқалады. Бұл кезде адамдардың тұқым қуалайтын ауруы— пигменттік ксеродерма дамиды, себебі терісі күн сәулесіне өте сезімтал адамдарда УК сәулелену (күнге кую; тиминдік димерлердің түзілуін арандатады. Сол сияқты, осы репарация жүйесінің

ОҢТҮСТІК ҚАЗАҚСТАН MEDISINA AKADEMIASY «Оңтүстік Қазақстан медицина академиясы» АҚ		 SOUTH KAZAKHSTAN MEDICAL ACADEMY АО «Южно-Казахстанская медицинская академия»
Жалпы білім беретін пәндер кафедрасы		044-73/11-277
Әдістемелік өңдеу		76 беттің 13 беті

қызметтік белсенділігінің азаюы - күні бұрын қартаю (синдром вялой кожи) синдромының дамуының да себебі болуы мүмкін. Бұл кезде ДНҚ-ның репарациялану жүйесінің қызметтік белсенділігі айтарлықтай төмендейді, нәтижеде ДНҚ бұзылыстары баяу репарацияланады не мүлдем репарацияланады. Ал, бұл терінің босап, салбырап қалуына алып келеді.

б) эксцизиальық немесе қараңғылық репарацияны-XX ғасырдың 50 жылдары А.Геррен ашқан. Ол жарықтың қатынасынсыз жүреді және 4 сатыдан тұрады:

1. Эндонуклеаза ферменттері пайда болған димерлерді «тауып», оларды «танып» қияды;
2. Кесілген ДНҚ молекулаларының жіпшелерінің ұштарын экзонуклеаза ферменттері «танып» арасын алшақтатады да ығыстырып шығарады;
3. ДНҚ-полимераза ферменті кесіліп алынып тасталған нуклеотидтер орнына ДНҚ-ның үзілмеген екінші жіпшесі негізінде (матрица) комплиментарлық принциппен, қалыпты нуклеотидтерді синтездейді;

4. Лигаза ферменттері синтезделінген нуклеотидтер жі ДНҚ-ның кесілген жіпшесше жалғайды.

в) репликациядан кейінгі репарация. Егер де репарацияның бірінші не екінші жолдары арқылы ДНҚ молекуласындағы қателіктер репликация кезінде жөнделмесе, онда ол келесі репликацияда матрица қызметін толық атқара алмайды. Сондықтан пайда болған қателіктер репликациядан кейін жөнделуі қажет. Мұны репликациядан кейінгірепарация деп атайды.

5. Рибонуклеин қышқылдарының құрылымы, қызметі, түрлері.

РНҚ-да ДНҚ сияқты полимер-сызықты полинуклеотид, ал мономерлері болып рибонуклеотидтер саналады. РНҚ нуклеотидтерінде рибоза, 4 азоттық негіздер - А, Г, Ц, У, бір фосфор қышқылының қалдығы кездеседі, оларды рАМФ, рГМФ, рЦМФ, рУМФ деп бейнелейді. Транскрипция дегеніміз — ДНҚ молекуласындағы генетикалық ақпараттың РНҚ молекуласына көшіріліп жазылуы, яғни РНҚ синтезделуі болып табылады. Транскрипция өнімі болып жетілмеген РНҚ-лар:

пре-аРНҚ, пре-тРНҚ, пре-рРНҚ-лар саналады. Олар ядрода пісіп жетіледі (процессинг).

Транскрипция тетіктері (механизмдері).Транскрипцияның ең алғашқы және маңызды кезеңі-оның инициациясы: РНҚ-полимеразаның промотормен байланысуы және алғашқы нуклеотидтераралық (фосфодиэфирлік) байланыстың түзілуі.

РНҚ полимераза мен промотордың байланысуы қалайша жүзеге асады?

Бактерияларда РНҚ полимераза промотор құрамындағы белгілі бір нуклеотидтер жұптарының бірізділігін тікелей таниды, мыс: Прибнов боксы. Бактерияның РНҚ полимераза ферментінің кооферменті 3 түрлі субъединицадан - α , ρ , ρ' құрылған тетрамер болып табылады. Ол өздігінен промотормен байланыса алмайды, ал егер оған ерекше ақуыз- σ -фактор жалғанса онда σ -фактордың қатынасуымен РНҚ-полимераза ферменті промотордың Прибнов боксын танып, онымен байланысады да транскрипцияны бастайды.

Инициациядан кейінгі кезең - элонгация: синтезделуші пре-РНҚ тізбегінің жайлап ұзаруы терминациялық учаскеге дейін жалғасады. РНҚ синтезінде 1 секундта шамамен 30 нуклеотид жалғанады. Жалпы алғанда транскрипция қателіксіз жүреді, себебі ол матрицалық (қалып), комплиментарлық принциптерге негізделінеді, бірақ кейде 2×10^4 нуклеотидтен біреуі қате жұптасуы мүмкін. Бұл қателіктер мутацияға алып келеді, сондықтан олар дер кезінде эндонуклеазалар арқылы жөнделіп отырады.

Транскрипцияның соңғы кезеңі терминация, немесе транскрипцияның аяқталуы. Терминацияға сигнал болып геннің аяқ жағындағы ГЦ-ға бай учаскелері саналады. Г-Ц байланысы (3 сутектік байланыс) мықты, берік болғандықтан ДНҚ-ның осындай учаскесінің локальды денатурациялануы (екі жіпшесінің ажырасуы) қиындай түседі. Бұл РНҚ-полимераза ферментінің жылжуын баяулатады және транскрипцияның тоқталуына (аяқталуына) алып келеді.

ОҢТҮСТІК ҚАЗАҚСТАН MEDISINA AKADEMIASY «Оңтүстік Қазақстан медицина академиясы» АҚ		SOUTH KAZAKHSTAN MEDICAL ACADEMY АО «Южно-Казахстанская медицинская академия»
Жалпы білім беретін пәндер кафедрасы	044-73/11-277	
Әдістемелік өңдеу	76 беттің 14 беті	

Транскрипция нәтижесінде эукариоттарда жетілмеген пре-РНК (пре-аРНК, пре-тРНК, пре-рРНК) синтезделінеді, себебі эукариоттар генінің құрылысы бактерияларға қарағанда күрделірек, яғни ол экзон-интрондық құрылысқа ие болады және транскрипция кезінде пре-РНК-ларда экзондық-интрондық учаскелері түгел көшіріліп жазылады.

а) пре-аРНК-жетілген а-РНК-ларға қарағанда әлде қайда ұзын болады, себебі олардың құрамына спейсерлер (реттеуші, құрылымдық қызметтер атқаратын ДНҚ учаскелері), мағыналы ДНҚ учаскелері-экзондар, мағынасыз учаскелері-интрондар кіреді. Сондықтан да пре-РНК-ларды кейде гетерогендік ядролық РНК (гя-РНК) деп те атайды.

пре а-РНК-лардың келесі ерекшелігі оның 51 ұшында «қалпақшаның» (КЭП), 31 ұшында-поли (А)-фрагаенттің болмауы.

б) рРНК-ның кластерлі 3 гені біртұтас транскрипцияланады және синтезделген пре-рРНК немесе 45S РНК-құрамында жетілген үш түрлі рРНК-ға 18S, 5.8S, 28S-рРНК-сәйкес келетін бірізділіктер болады. Бұл бірізділіктер спейсерлермен бөлінген, бірақ онда интрондар болмайды. Сонымен қатар, бұл жерде жетілген рРНК-ларда кездесетін модификацияланған нуклеотидтер-де болмайды.

в) Барлық пре-РНК-лардан ерекше пре-тРНК-лар тек жетілген бірізділіктерді қамтиды. пре-тРНК молекуласының сырт пішіні «жөке ағашының жапырағына» («кленовый лист») ұқсас үшқұлақты болады, бірақ оның жетілген тРНК молекуласынан төмендегідей ерекшеліктері белгілі.

пре-РНК молекуласының пісіп жетілуі (процессинг) 3 кезеңге бөлінеді:

кейбір нуклеотидтердің алынып тасталуы;

кейбір нуклеотидтердің жалғануы;

олардың модификациялануы;

Сонымен, пре-РНК молекуласының пісіп жетілуі (процессинг) барысында оларға көптеген нуклеотидтер транскрипциясыз байланысады (жалғанады). пре-аРНК-ның 51 ұшына «қалпақшаның» (КЭП) 7-метилгуанин және басқа да 3-4 нуклеотидтері қосылып жалғанады, ал 3' ұшына 200-дей нуклеотидтерден тұратын поли (А)-фрагмент қосылады. Бұл үдерісті полиаденилатполимераза ферменті катализдейді.

пре-тРНК молекуласының 3' ұшына 3 нуклеотид (Ц, Ц, А) бірінен кейін бірі жалғанып, акцепторлық учаске пайда етеді. пре-РНК-ның пісіп жетілуінің (процессинг) маңызды құбылысы олардың құрамында модификацияланған нуклеотидтердің пайда болуы. пре-аРНК-да «қалпақша» нуклеотидтерінің рибоза қалдықтарының метилденуі байқалады. Пре-т-РНК-да модификациялану көптүрлі болып келеді, мысалы: уридин қалдығы тотықсызданады (дигидроуридин пайда болғанға дейін), басқалары-изомерленеді (псевдоуридин), үшінші біреулері -метилденеді (метилурвдин). Аденозиннің кейбір қалдықтары дезаминденіп инозинге айналады, соңғыларының (инозин) кейбіреулері тағы да метилденеді (метиинозин).

Жоғарыда сипатталған құбылыстар ядрода бірнеше пісіп жетілген РНК молекулаларының пайда болуына алып келеді.

ГяРНК-дан интрон бөліктері алынып тасталғаннан кейін, тек экзондардан құралған және цитоплазмада (рибосомада) трансляция процесінде өз қызметін атқара алатын, жетілген иРНК пайда болады. Бірнеше ферменттік системалар арқылы гяРНК-ның жетілген иРНК-ға айналуын процессинг деп атайды. Ал ондағы интрон бөліктерінің арнайы ферменттік жүйелері арқылы алынып тасталуы сплайсинг деп аталады.

Күрделі эукариоттық геннің экзон мен интрондарының транскрипциясы олардың бір-бірінің артынан орналасу тәртібіне сәйкес өтеді (колинеарлық транскрипция), бұдан соң сплайсинг нәтижесінде интрондық бөліктер кесіліп, экзондар тігіледі. Түзілген иРНК-ның жетекші тізбегінен кейін «трансляцияның ашық жолы» деп аталатын аймаққа одан бастаушы АУГ кодонынан стоп кодонға дейін полипептид тізбегін коделейді. Сплайсинг дәл болуы керек, олай болмаған жағдайда бір нуклеотидтік қателік арқылы «трансляция жолы» бұзылуы мүмкін, мұның

ОҢТҮСТІК ҚАЗАҚСТАН MEDISINA AKADEMIASY «Оңтүстік Қазақстан медицина академиясы» АҚ		SOUTH KAZAKHSTAN MEDICAL ACADEMY АО «Южно-Казахстанская медицинская академия»
Жалпы білім беретін пәндер кафедрасы		044-73/11-277
Әдістемелік өңдеу		76 беттің 15 беті

өзі терминациялаушы триплеттердің түзілуіне, яғни полипептид синтезінің ерте тоқталуына әкеледі. Интрондар тізбегі геномның 5'— ұш жағынан ГТ нуклеотидтерінен басталады және АГ нуклеотидтерімен аяқталады. Осыған сәйкес РНҚ-дағы интрон тізбегі 5'— ұшы жағындағы экзоннан АГ, ал 3'— ұшы жағындағы экзоннан ГУ динуклеотидтерімен бөлінген. Алайда, осыған қарап экзон мен интрон шекараларын толық сеніммен анықтау қиын, өйткені ондай динуклеотидтер комбинациясы гяРНҚ-ының кез келген жерінде қайталануы әбден мүмкін, олар сплайсинг үшін маңызды болып саналады.

Сплайсинг механизмі. Шамасы барлық РНҚ-ларға бірдей сплайсингтің жалпы механизмі жоқ. Бүгінгі күні эукариоттарда сплайсингтің төрт түрлі механизмі белгілі және олардың әрқайсысы әр түрлі үзілмелі гендермен және интрондардың әр қилы кластарымен байланысқан: 1) ашытқының алғашқы транскрипті —тРНҚ-дан интрондардың алынып тасталынуы, үзілуі және тігу ферменттері арқылы жүреді; 2) инфузорияның алғашқы рРНҚ-сынан интронды үзу үшін РНҚ өзінің катализдік активтілігі (аутосплайсингі) керек; 3) ашытқы митохондриясының РНҚ-сынан интронды бөлу, интронның өзінің өнімі арқылы іске асады және 4) жоғарғы сатыдағы эукариоттар интрондарының гя РНҚ-дан үзілуі экзон-интрон шекараларында орналасқан қысқа канонды тізбектерде өтеді.

Жаңа тақырыпты бекіту: 20мин.

5.5. Көрнекілік құралдар: мультимедиялық проектор (презентация).

5.6. Негізгі әдебиеттер:

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. Қуандықов, Е. Ө. Медициналық биология және генетика [Мәтін] : оқулық / Е. Ө. Қуандықов. - Алматы : Эверо, 2014. - 312 б. 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. Жеке микробиология. 1-2 бөлім [Электронный ресурс] : оқу құралы / Ғ. Т. Алимжанова. - Электрон. текстовые дан. (60.9Мб). - Алматы : Эверо, 2016. - 380 бет. эл. опт. диск (CD-ROM). - б/ц. Тг.
9. Биология медициналық генетика негіздерімен [Электронный ресурс] : мед. училищелер мен колледждерге арн. оқулық / Л. В. Акуленко, И. В. Угаров ; қазақ тіл. ауд. Қ. А. Естемесова. - Электрон. текстовые дан. (43.6Мб). - М. : ГЭОТАР - Медиа, 2016. - 416 б. с. - ISBN 978-5-9704-3463-5 : 9031. 68 Тг
10. Микробиология пәні бойынша лабораториялық жұмыстар. Нарымбетова Ұ.М. , 2016
11. Медициналық микробиология. 1-том. Арықпаева Ұ.Т., Саржанова А.Н., Нуриев Э.Х. , 2019
12. Медициналық микробиология. 2-том. Арықпаева Ұ.Т., Саржанова А.Н., Нуриев Э.Х. , 2019
13. Молекулярная биология: Электронный учебник. - Караганда: КарГТУ, 2015.

Электронды басылымдар.

ОҢТҮСТІК ҚАЗАҚСТАН MEDISINA AKADEMIASY «Оңтүстік Қазақстан медицина академиясы» АҚ		SOUTH KAZAKHSTAN MEDICAL ACADEMY АО «Южно-Казахстанская медицинская академия»
Жалпы білім беретін пәндер кафедрасы	044-73/11-277	
Әдістемелік өңдеу	76 беттің 16 беті	

1. Биология медициналық генетика негіздерімен [Электронный ресурс] : мед. училищелер мен колледждерге арн. оқулық / Л. В. Акуленко, И. В. Угаров ; қазақ тіл. ауд. Қ. А. Естемесова. - Электрон. текстовые дан. (43.6Мб). - М. : ГЭОТАР - Медиа, 2016. - 416 б. с. - ISBN 978-5-9704-3463-5 :

2. Медициналық биология, генетика және радиобиология. Шынпейсова Г.П. , 2019
<https://aknurpress.kz/login>

3. Медициналық биология және генетика. Уалшеров А.Н., Исмаилова А.А. , 2019
<https://aknurpress.kz/login>

4. Генетика негіздері: Оқулық. / ҚР Білім және ғылым министрлігі, ҚР Жоғары оқу орындарының қауымдастығы. - Алматы: Дәуір, 2013. - 264б. <http://rmebrk.kz/>

5. Қуандықов Е.Ө. Медициналық биология және генетика. Оқулық. - Алматы: Эверо, 2020. - 312 бет. https://www.elib.kz/ru/search/read_book/882/

5.7. Бақылау сұрақтары: (кері байланыс)

1. Ақуыздың және нуклеин қышқылының құрылысы.
2. ДНҚ және РНҚ.

№4 Сабақ

5.1. Тақырыбы: Жасушалық цикл. Митоз. Апоптоз. Көбею. Мейоз.

Сағат саны: 3 сағ. 135 мин.

5.2. Мақсаты: Мейоздың фазалары және мейоздың биологиялық маңызы туралы түсіндіру.

5.3. Оқу міндеттері: Білім алушылар жасушалық цикл туралы білуі қажет.

Ұйымдастыру кезеңі: 5 мин.

Білім алушылардың сабаққа қатысуын тексеру.

Білім алушылардың сабаққа дайындығын тексеру.

Білім алушылардың өтілген тақырып бойынша білімін тексеру: 50 мин.

Жаңа сабақ түсіндіру: 40 мин.

5.4. Дәріс тезісі: Бүкіл тірі ағзалардың көбеюге бейімділігі ажыратылмас бейімділік болып саналады. Олардың бұл ортақ қасиеті жасушалық бөлінумен қамтамасыз етіледі. Жасушаның жарық дүниеге келуінен келесі еншілес жасушалардың түзілуіне дейінгі тіршілігі жасушалық айналым деп аталады. Жасушалық айналым 2 кезеңге: бөлінуге даярлық - интерфаза және бөліну үдерісі - митоз (немесе өзге амалдарға) бөлінеді. Интерфаза немесе өсу фазасы жасушалық айналымның шамамен 80%-ын алады. Бұл цифр әр түрлі ағзаларға тиесі сан алуан жасуша типтерінде барынша өзгерісте болады. Интерфаза кезінде жасушалар өсіп, энергия АТФ және жұғымды заттар түрінде жинақталады, органоидтар саны артады. Пісіп жетілген, бөлінуге даяр жасушаның әдетте ядросы ірі болады. Көптеген жасуша типтерінде бөлінуге даярлық сигналы ядро көлеміне цитоплазма көлемінің қатысы қызмет етеді. Онсыз келесі бөлінудің мүмкіндігі болмайтын маңызды оқиға – еселену (репликация). Егер еселену болмаса, еншілес жасушаларға хромосома жетпей қалады да, қырғынға ұшырайды. Еселену үдерісі шамамен интерфазаның ортасында өтеді. Интерфазаның соңында және бөліне бастаған кезде жасушада хромосомалар болады, олардың әрқайсысында екі-екіден ДНҚ молекулалары орналасады. Бұл молекулалар бірінің-бірі көшірмесі болып есептеледі. Бұл молекулалар кермелену орнында (центромер) қосылып, оны ортақ нәруыз қабықшасы қаптайды. ДНҚ-ның мұндай еселенген молекулалар типі хроматидтер деп аталады. Жасуша бөліне бастаған кезде хромосоманың әрқайсысы екі жартыдан - екі хроматидтен тұрады.

Көп жасушалы ағзада жасушалар белгілі бір нақты құрылыс пен функцияға ие болады. Соған қарай жасушалардың тіршілік ету ұзақтығы да әр түрлі. Мысалы, жүйке және бұлшықет жасушаларында эмбриондық даму кезеңі аяқталған соң, жасушалар бөлінуді тоқтатып әрі қарай тіршілік барысында өз қызметін атқарады. Ми жасушалары эпидермис, тоқ ішек эпителийлері сияқты басқа жасушалар өздерінің арнайы функциясы барысында тез тіршілігін жояды. Сондықтан да бұл ұлпаларда үздіксіз жасушалық көбею процестері жүріп отырады.

ОҢТҮСТІК ҚАЗАҚСТАН MEDISINA AKADEMIASY «Оңтүстік Қазақстан медицина академиясы» АҚ		SOUTH KAZAKHSTAN MEDICAL ACADEMY АО «Южно-Казахстанская медицинская академия»
Жалпы білім беретін пәндер кафедрасы		044-73/11-277
Әдістемелік өңдеу		76 беттің 17 беті

Жасушалардың бөлінуге дайындық кезеңінде, сонымен қатар митоз барысында бірінен соң бірі жүретін және өзара байланысты процестер жиынтығын митоздық цикл деп атайды, ол тіршілік циклінің бір бөлігін құрайды.

Жасушаның тіршілік циклінің кезеңдері

Жасушаның ДНҚ синтезіне дайындық кезеңі (Gt)

Ол G символымен белгіленеді. Бұл кезеңде жасушада РНҚ мен нәруыздардың синтезі жедел түрде жүріп, ДНҚ биосинтезіне қатысушы ферменттердің белсенділігі жоғарылайды. G_{Gj} фазасы аяқталған соң, жасушада ДНҚ синтезі жүреді; ДНҚ молекуласының редупликациялануы белгілі бір тәртіппен жүреді. Жаңа молекула абсолютті түрде ескі молекулаға ұқсас болады. Әр түрлі жасушалардағы ДНҚ синтезінің ұзақтығы бірдей емес: бактерияларда бірнеше минут, ал сүтқоректілер жасушаларында 6—12 сағат; ДНҚ аштезінің аяқталуы мен митоздың басталу кезеңі (G₂) ДНҚ синтезінің аяқталуы мен митоздың басталу кезеңі G₂ фазасы деп аталады. Бұл кезеңде жасушаның митозға дайындығы толық аяқталады. Митоздық бөліну жүзеге асу үшін жасушаға басқа да дайындық процестері қажет, яғни жасуша орталығының 2 еселенуі және нәруыздар синтезі, олардан жасушаның өсуін аяқтайтын ахроматин жіпшелері құралады. Жасушада митоз процесі басталғанда, жасушаның функционалдық белсенділігі өзгереді. Мысалы, карапайымдылардағы және жоғары сатыдағы жануарлар лейкоциттерінің қозғалыстары мен сұйықты сіңіру қызметі, амёбалардағы вакуольдерінің жиырылғыштығы тоқталады. Жасушаның арнайы құрылымдары жойылады. Мысалы, эпителий жасушалары кірпікшелері. Митоздық цикл Митоздық цикл — жасушалардың эмбриондық дамуын, өсуін, түзілуін және жас жасушалар арасында тұқым қуалау ақпараттарының көлемі мен құрамы жағынан тең берілуін қамтамасыз етеді. Сонымен қатар зақымданған мүшелер мен ұлпалардың қайта қалпына келуі сияқты тіршілік үшін маңызды құбылыстарды да қамтамасыз етеді. Мұны митоздық циклде — аналық жасушадағы тұқым қуалау материалының редупликациясы (екі еселенуі) мен осы материалдың жаңа ұрпақ жасушаларының арасында тең бөлінуінен көруімізге болады. Мұнда терең биологиялық мағына жатыр, өйткені ДНҚ құрылымының бұзылуы генетикалық кодтың өзгеруіне әкеледі және ол ағза үшін пайдалы белгілердің дамуын қамтамасыз ететін генетикалық ақпараттардың сақталуы мен тұқым қуалау белгілерінің берілуіне кедергі келтірген болар еді. Әрбір ағза жасушалардан тұрады. Организмнің тіршілік етуі мен дамуы жасушалардың көбеюін қамтамасыз етеді. Жасушаның бөлінуі деп бір аналық жасушадан екі немесе бірнеше жасушалардың түзілу процесін айтады.

Митоз (кариокinez)

Көп жасушалы ағзалар жасушаларының көбеюінің негізгі жолы — митоз немесе жасушалардың бөлінуі болып табылады. Жасушаның тіршілігін шартты түрде екі кезеңге бөлуге болады: интерфаза — жасушаның митоздық бөлінуге дайындық кезеңі және нағыз бөліну кезеңі. Екі кезең бірігіл митоздық кезеңді құрайды.

Митоздың негізгі жүру жолдары. Көбеюдің негізі ДНҚ-да жазылған генетикалық ақпаратты сақтау және тасымалдау болғандықтан, митоздың ең басты сипаты — ДНҚ-ның орналасатын жері хромосомалардың күйіне байланысты. Митоздық бөліну кезінде бір диплоидті жасушадан (2n) генетикалық материалы теңдей бөлінген екі диплоидті жасуша түзіледі. Митоз төрт фазадан тұрады:

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

Профазада ядро көлемі үлкейіп, хромосомалар ширатыла бастайды, екі центриоль жасуша орталығы жасушаның полюстеріне ажырайды. Хромосомалар ширатылып, жіпшеге айналып, ядрошық бұзылады. Ядро қабықшасы ыдырайды. Жасуша орталығының центриольдері жасуша

ОҢТҮСТІК ҚАЗАҚСТАН MEDISINA AKADEMIASY «Оңтүстік Қазақстан медицина академиясы» АҚ		SOUTH KAZAKHSTAN MEDICAL ACADEMY АО «Южно-Казахстанская медицинская академия»
Жалпы білім беретін пәндер кафедрасы		044-73/11-277
Әдістемелік өңдеу		76 беттің 18 беті

полюсіне тартылып, олардың арасындағы микротүтікшелері бөліну ұршығын түзеді. Профаза соңында ядро қабықшасы жеке фрагменттерге бөлініп, олардың шеткі ұштары қабысады. Нәтижесінде эндоплазмалық торға ұқсас ұсақ көпіршіктер түзіледі. Профаза кезеңінде хромосоманың ширатылуы тоқтамайды. Соңында қысқа әрі қалың хромосомаларға айналады. Ядро қабықшасы жойылғаннан кейін, хромосомалар цитоплазмада еркін әрі ретсіз орналасады. Бұл — метафазаның басталғанын білдіреді. Метафазада хромосомалардың ширатылуы күшті жүреді және полюстерден бірдей қашықтықта орналасқан қысқарған хромосомалар жасуша экваторына бағытталады. Бөліну ұршығының түзілуі аяқталады. Хромосомалардың центромерлі бөліктері белгілі тәртіппен бір жазықтық бойына орналасады. Метафазада центромер аймағында ғана байланысқан екі хроматидтен тұратын хромосома анық көрінеді. Әр хромосома екі хроматидтен тұрады. Экватор жазықтығына жинақталған хромосомалардың әрқайсысы ахроматин (бөліну жіпшесі) жіпшелеріне жабысады. Ахроматин жіпшесі бекінген хроматидтер жасушаның екі жақ полюсіне жылжиды. Бұл процесс анафазаның басталғанының белгісі.

Анафазада центромерлер бөлінелі де, осы кезеңнен бастап ахроматин жіпшелеріне бекінген хроматидтер бір-біріне ажырап, жеке хромосомаларға айналады. Центромерлерге бекітілген жіпшелер хромосомаларды жасуша полюстеріне тартады, ал хромосома иықтары центромерлерге қарай енжар түрде ілеседі. Сонымен интерфаза кезеңінде екі еселенген хромосомалар анафазада хроматидтерге айналып, жасушаның полюстеріне ажырайды. Жасушаның әр полюсінде бір хроматидтен тұратын хромосома, яғни бұл кезеңде жасушада екі диплоидті хромосома жиынтығы пайда болады. Анафазаның соңында хромосоманың шиыршығы жазылады, хромосомалар біртіндеп жіңішкеріп ұзарады. Бұл — телефазаның бастамасы.

Телофаза. Жасушаның митоздық бөлінуін телофаза аяқтайды. Хромосомалар полюстерге жиналып, шиыршығы жазылып, нашар көрінеді. Цитоплазманың мембраналық құрылымынан ядро қабықшасы түзіледі. Жануарлар жасушасында цитоплазма екі кішкене мөлшерлі жасуша денешіктеріне тартылу арқылы бөлінеді. Оны цитокинез деп атайды. Олардың әрбіреуінде бір диплоидті хромосома жиынтығы пайда болады. Хромосомалар екі жас жасушаға тең бөлінеді. Ядрошық түзіледі. Бөліну ұршығы бұзылады. Аналық жасуша екі жаңа ұрпақ жасушаларына бөлінеді. Өсімдіктердегі митоз. Өсімдіктер жасушасында цитоплазмалық мембрана жасушаның ортасында пайда болып, шет жағына қарай таралып, жасушаны тең екіге бөледі. Көлденең цитоплазмалық мембрана түзілгеннен кейін, өсімдік жасушаларында целлюлозалық қабырға пайда болады. Жасушаның тіршілік циклі митоз — салыстырмалы түрде қысқа кезең, ол, әдетте, 0,5—3 сағ-қа созылады. Зиготаның алғашқы митоздық бөлінуінен бастап, соңында түзілген барлық жаңа ұрпақ жасушаларында хромосома жиынтығы мен гендер бірдей болады. Сондықтан митоз — бұл жаңа ұрпақ жасушалары арасында генетикалық материалдар тең мөлшерде бөлінетін жасушаның бөліну әдісі. Митоз нәтижесінде екі жаңа ұрпақ жасушаларында диплоидті хромосомалар жиынтығы пайда болады. Митоздың биологиялық маңызы зор. Көп жасушалы ағзаларда генетикалық материал сақталмаса, мүшелер мен ұлпалардың құрылыстары мен қызметі тұрақты болмас еді. Митоз тіршілік үшін қажетті мынадай құбылыстарды қамтамасыз етеді: эмбриондық даму, өсу, зақымданғаннан кейінгі органоидтер мен ұлпаларды қайта қалпына келтіру, ұлпалардың қызметі кезінде тіршілігін жойып отыратын жасушалардың орнын толықтыру (тіршілігін жойған эритроциттердің, түлеген тері, ішек эпителиі жасушаларының орнын алмастыру). Митоз жолымен дене жасушалары бөлініп, саны көбейеді. Үздіксіз жүретін митоздық бөлінуде төрт фаза анықталады. Митоздың маңызы жаңа пайда болған екі жасушаға (сіңлілі) бірдей генетикалық ықпалы бар ДНК молекуласын өткізуі.

Тіршілік дамуының негізгі қасиеті — көбею. Көбею тіршіліктің маңызды қасиеті ретінде ағзалардың құрылымдық-қызметтік ерекшеліктерінің ұрпақтарға берілуі мен өмір бойы сақталуын қамтамасыз етеді. Көбеюдің басты маңызы — ДНК молекуласында нуклеотидтер

ОҢТҮСТІК ҚАЗАҚСТАН MEDISINA AKADEMIASY «Оңтүстік Қазақстан медицина академиясы» АҚ		SOUTH KAZAKHSTAN MEDICAL ACADEMY АО «Южно-Казахстанская медицинская академия»
Жалпы білім беретін пәндер кафедрасы		044-73/11-277
Әдістемелік өңдеу		76 беттің 19 беті

реттілігі түрінде жазылған генетикалық ақпараттың сақталуы, іске асырылуы және ұрпақтан-ұрпаққа тасымалдануы.

Мейоз (гр. meiosis — кішірею, азаю) — жетіліп келе жатқан жыныс жасушаларының (гаметалардың) бөлінуінен хромосомалар санының азаюы (редукциясы). Мейоз кезінде әрбір жасуша екі рет, ал хромосомалар бір-ақ рет бөлінеді. Осының нәтижесінде жасушалардың гаметадағы хромосомалар саны бастапқы кезеңдегіден екі есе азаяды. Жануарларда мейоз жыныс жасушалар пайда болғанда (гаметогенез), ал жоғары сатыдағы өсімдіктерде споралары түзіле бастағанда жүреді. Кейбір төмен сатыдағы өсімдіктерде мейоз гаметалар түзілгенде жүре бастайды. Мейоз барлық ағзаларда бірдей жүреді. Егер де ұрықтану диплоидтық жасушаларда жүрсе, онда ұрпақтардың плоидтығы келесі әр буында геометриялық прогрессиямен көтеріледі. Мейоздың арқасында гаметалар барлық уақытта гаплоидты жағдайда болады, бұл ағзаның дене жасушаларының диплоидтығын сақтауға мүмкіншілік береді. Мейоздың бөліну уақытындағы екі сатысын 1-мейоз және 2-мейоз деп атайды. Әрбір мейоздық бөлінуде төрт сатысы бар: профаза, метафаза, анафаза және телофаза. 1-мейоздың профазасы лептотена, зиготена, пахитена, диплотена және диакинез секілді бес кіші кезеңдерден тұрады. Лептотенаға (жіңішке жіпшелер сатысы) хромосомалардың тығыздалуы және спираль тәрізденуі тән. Зиготена (жіпшелердің бірігу сатысы) кезінде гомологты хромосомалар бір-біріне жақындап ұзына бойы жұптанады да, конъюгацияланады. Пахитена сатысында (жуан жіпшелер сатысы) гомологты хромосомалардың хроматидтері айкасады (кроссинговер). Нәтижесінде әр гомологта аталық және аналық тұқым қуалаушылық материал араласады. Диплотена (екі жіпшелер сатысы) гомологтар бір-бірінен ажырасуынан және хиазма пайда болуынан басталады. Диакинез (екі жіпшелердің ажырасу сатысы) хромосомалардың барынша жуанданып және спираль тәрізденуімен сипатталады; хиазмалар биваленттердің ұшына (шетіне) қарай жылжиды. Диакинез аяқталғанда, ядроның қабықшасы және ядрошықтар еріп, жойылып кетеді. Әр жасушада хромосомалардың саны мейоздың бастапқы кезеңіндегі екі қатар (2N) емес, бір N болады. II профаза өте тез өтеді немесе мүлдем болмайды. II метафазада хромосомалар центромераларымен ұршық жіпшелерге жабысып, метафаза пластинкасында орналасады. II анафазада әр центромера екі бөлініп, жаңа хроматидтер хромосомаларға айналып, қарама-қарсы полюстерге орналасады. II телофаза екі гаплоидтық ядроның сыртында ядролық мембрана құрылуымен аяқталады. Мейоздың тізбектеліп екі бөлінуінің нәтижесінде бастапқы бір диплоидтық жасушадан төрт гаплоидтық жасушалар құрылады. Мейоздың биологиялық маңызы өте зор. Мейоз жыныс жолымен көбейетін ағзалар ұрпақтарының хромосома санының тұрақтылығын қамтамасыз етіп, гаметаларда жаңа гендік комбинациялар пайда болуына мүмкіншілік береді. Бұл процесс негізгі екі кезеңнен тұрады: ядроның бөлні — митоз (кариокинез) деп, цитоплазманың бөлінуі — цитокинез. Клетка өзінің тіршілік циклінде кезектесіп келетін алты стадияны басынан өткізеді: интерфаза, профаза, прометафаза, метафаза, анафаза және телефаза (I таблица, А). Бұл стадиялардың бәрі қосылып интерфаза мен митозға жіктелетін бір митозды, цикл құрайды. Клетканың екіге бөлінуі арасында ядро интерфаза стадиясында болады. Интерфазада клетканың, ерекшелігіне тән және клетканың бөлінуіне қажетті заттар түзіледі. Бұл кезде ядродан ұсақ, жіпшелерден — хромосомалардан құралған тор құрылымы жақсы көрінеді. Профазада — митоздың бірінші кезеңінде хромосомалар спиральданады да, екіден қосарланған жіп сияқты болып жарық, микроскопынан көрінеді. Интерфаза кезінде хромосоманың қосарлануы немесе оның репродукциясы болатынын байқаймыз. Бұл кезде бастапқы хромосомалардың, әрқайсысы дәл өзі сияқты жаңа хромосома түзеді: Сілділі хроматидтер деп аталатын бұл жарты бөлік профаза кезінде бөлініп кетпейді, оларды центромера (кинетохором) деп аталатын ортақ бөлік біріктіріп ұстап тұрады. Профазада хромосомалар ары қарай ұзынынан спиральдана түседі, соның нәтижесінде олар қысқарады және жуандайды. Сол сияқты профазада хромосомалар ядроның бүкіл келемше таралатынын атап көрсету маңызды. Жануарлар клеткасында интерфазаның, бас

ОҢТҮСТІК ҚАЗАҚСТАН MEDISINA AKADEMIASY «Оңтүстік Қазақстан медицина академиясы» АҚ		SOUTH KAZAKHSTAN MEDICAL ACADEMY АО «Южно-Казахстанская медицинская академия»
Жалпы білім беретін пәндер кафедрасы		044-73/11-277
Әдістемелік өңдеу		76 беттің 20 беті

кезінде немесе тіпті телефазалық, бөлінудің, кезінде центриолдар қосарланады, бұдан кейін профазада жас центриолдар ажырап, клетканың полюсіне қарай бөліне бастайды. Центриолдар арасында бір буда бөліну ұршығының жіңішке жіпшелері пайда болады, осы жиынтық ахроматин аппараты деп аталады. Бұлшық ет клеткалары құрамындағыдай, ұршық жіптері құрамында актин белогы болады, ол белок қозғалыстың түрлі жағдайында жиырылуды қамтамасыз етеді. Профазаның аяқталуының негізгі белгісі — ядрошықтар мен ядро қабықшасы жоғалып кетеді, сонын, нәтижесінде хромосо-малар цитоплазма мен нуклеоплазманың жалпы массасының ішінде орналасады. Прометафаза клеткадағы хромосомалардың экватор жазықтығына қарай қозғалуымен сипатталады. Бұл қозғалыс пен хромосомалардың экватор ұршығында таралуы метакинез деп аталады. ОЧетафаза деп хромосомалардың экватор жазықтығында ұршық өсіне перпендикуляр орналасуын айтады. Осы жазықтыққа орналасқан хромосомалар экваторлық немесе метафазалық пластинка құрайды. Әрбір хромосома экваторлық жазықтыққа оның центрлері дәл келетіндей болып орналасады, ал хромосомалардың қалған барлық денесі одан тыс жатуы мүмкін. Экваторлық пластинканы клетканың бөлінуі полюсінен қараған кез-де барлық хромосомалар жақсы көрінеді, оларды санауға және формасын байқап көруге болады. Цитоплазманың қалған массасына қарағанда ұршық жіптері тығыз консистенциялана түседі. Олар хромосомаларға мынадай жолмен, яғни центромераға «жіп екі полюстен келіп жалғасады. Митоздың келесі фазасы анафаза деп аталады, бұл кезде центромералар және сіңілілі хроматидтер (оларды енді хромосомалар деп атауға болады) бөлінеді де, полюстерге таралады. Мұнда ең алдымен хромосоманың центромералық учаскелері бірінен-бірі алшақтайды, бұдан кейін алдымен центромерлер, сонан соң хромосомалардың өздері полюстерге ажырайды. Анафазада хромосоманың ажырап бөлінуі — «команда берілгендей» — бір мезгілде басталады да, өте тез аяқталады. Хромосомалар ажырап барғаннан кейін, екі полюстегі олардың саны бірдей болады және әр бөліктегі хромосом саны бастапқы клеткадағы хромосома санына тең болады. Ядро бөлінуінің осындай ерекшелігіне байланысты клетка ұрпақтарында хромосома саны және олардың сапалық құрамы үнемі тұрақты бола-ды. Телефазада жас хромосомалар деспиральданады. дараланып көрінуі жойылады. Ядро қабықшасы пайда болады. Бұдан кейін ядрошық (немесе ядрошықтар) қалпына келеді, оның саны бастапқы ядродағыдай болады. Ядро енді профазада болған езгеріспен салыстырғанда кері реконструкцияланады. Цитокинез. Пластидтер бөліну арқылы көбейеді, сірә олар клеткада жаңадан пайда болмаса керек. Митохондриялар бөлі-ну арқылы көбейеді деген болжам бар. Жалпы алғанда клетка органоидтары репродукциясының механизмі жөнінде мәліметтер өте аз. Бұл процесс асинхронды жүреді, ал ол бөліктердің бөліну жылдамдығы ядро бөлінуінің жылдамдығымен дәл келмейді деген мәлімет бар. Цитокинез кезінде органоидтардың жаңа пайда болған жас клеткаларға бөлінуінде қатал заңдылық жоқ, сірә бұл процесті бақылайтын арнайы механизм болмаса керек. Осыған байланысты жас клеткалардағы бір аттас органоидтардың саны бірдей болмайды. Органоидтардың жас клеткалар арасында теңдей бөлінбеуі, олардың кездейсоқ таралуы клеткалардың тіршілігін бұза алмайды. Сірә, клеткада бірін-бірі алмастыратын аттас бөлшектер өте кеп болады. Клетка денесінің бөлінуі — цитокинез — ядро бөлінуінен кейін іле шала басталады. Жануарлар клеткасының бөлінуі аналық клетканың экваторы бойынша цитоплазманың шетінен ортасына қарай буыақталу жолымен жүреді. Өсімдік клеткасында клеткалық аралықтың қалыптасуына ортасынан шетіне бунақталатын фрагмопласт деп аталатын ұршықтың қатысымен жүреді. Осымен митоз аяқталады. Митоздық циклдің ұзақтығы организм түріне, ткань типіне, организмнің физиологиялық күйіне, сыртқы факторларға (температураға, жарық режиміне т. с. с.) байланысты бірнеше минуттан бірнеше тәулік шамасында ауытқиды. Митоздың жеке фазаларының ету жылдамдығы өзгергіш болады. Клетканың бөлінуге дайындығын анықтайтын себептер, оиы жүргізуші механизм осы уақытқа дейін анықталған жоқ. Қлетка бөлінуінің митоздан басқа типтері де белгілі.

O'NTUSTIK QAZAQSTAN MEDISINA AKADEMIASY «Оңтүстік Қазақстан медицина академиясы» АҚ		SOUTH KAZAKHSTAN MEDICAL ACADEMY АО «Южно-Казахстанская медицинская академия»
Жалпы білім беретін пәндер кафедрасы		044-73/11-277
Әдістемелік өңдеу		76 беттің 21 беті

Жаңа тақырыпты бекіту: 20мин.

5.5. Көрнекілік құралдар: мультимедиялық проектор (презентация).

5.6. Негізгі әдебиеттер.

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. Қуандықов, Е. Ө. Медициналық биология және генетика [Мәтін] : оқулық / Е. Ө. Қуандықов. - Алматы : Эверо, 2014. - 312 б. 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. Жеке микробиология. 1-2 бөлім [Электронный ресурс] : оқу құралы / Ғ. Т. Алимжанова. - Электрон. текстовые дан. (60.9Мб). - Алматы : Эверо, 2016. - 380 бет. эл. опт. диск (CD-ROM). - б/ц. Тг.
9. Биология медициналық генетика негіздерімен [Электронный ресурс] : мед. училищелер мен колледждерге арн. оқулық / Л. В. Акуленко, И. В. Угаров ; қазақ тіл. ауд. Қ. А. Естемесова. - Электрон. текстовые дан. (43.6Мб). - М. : ГЭОТАР - Медиа, 2016. - 416 б. с. - ISBN 978-5-9704-3463-5 : 9031. 68 Тг
10. Микробиология пәні бойынша лабораториялық жұмыстар. Нарымбетова Ұ.М. , 2016
11. Медициналық микробиология. 1-том. Арықпаева Ұ.Т., Саржанова А.Н., Нуриев Э.Х. , 2019
12. Медициналық микробиология. 2-том. Арықпаева Ұ.Т., Саржанова А.Н., Нуриев Э.Х. , 2019
13. Молекулярная биология: Электронный учебник. - Караганда: КарГТУ, 2015.

Электронды басылымдар.

1. Биология медициналық генетика негіздерімен [Электронный ресурс] : мед. училищелер мен колледждерге арн. оқулық / Л. В. Акуленко, И. В. Угаров ; қазақ тіл. ауд. Қ. А. Естемесова. - Электрон. текстовые дан. (43.6Мб). - М. : ГЭОТАР - Медиа, 2016. - 416 б. с. - ISBN 978-5-9704-3463-5 :
2. Медициналық биология, генетика және радиобиология. Шынпейсова Г.П. , 2019 <https://aknurpress.kz/login>
3. Медициналық биология және генетика. Уалшерова А.Н., Исмаилова А.А. , 2019 <https://aknurpress.kz/login>
4. Генетика негіздері: Оқулық. / ҚР Білім және ғылым министрлігі, ҚР Жоғары оқу орындарының қауымдастығы. - Алматы: Дәуір, 2013. - 264б. <http://rmebrk.kz/>
5. Қуандықов Е.Ө. Медициналық биология және генетика. Оқулық. - Алматы: Эверо , 2020. - 312 бет. https://www.elib.kz/ru/search/read_book/882/

Сабақты қорытындылау: 20мин.

5.7. Бақылау сұрақтары (кері байланыс)

1. Жасушаның бөлінуі.
2. Митоз.
3. Мейоз.

ОҢТҮСТІК ҚАЗАҚСТАН MEDISINA AKADEMIASY «Оңтүстік Қазақстан медицина академиясы» АҚ		SOUTH KAZAKHSTAN MEDICAL ACADEMY АО «Южно-Казахстанская медицинская академия»
Жалпы білім беретін пәндер кафедрасы		044-73/11-277
Әдістемелік өңдеу		76 беттің 22 беті

№5 Сабақ

5.1.Тақырыбы: Цитогенетика негіздері. Молекулалық генетика негіздері. Жалпы генетика негіздері.

Сағат саны: 3 сағ. 135 мин.

5.2. Мақсаты: Тұқымқуалаушылықтың негізгі заңдылықтарын түсіндіру.

5.3. Оқу міндеттері: Білім алушылар Грегор Мендельдің 3-заңын білуі қажет.

Ұйымдастыру кезеңі: 5 мин.

Білім алушылардың сабаққа қатысуын тексеру.

Білім алушылардың сабаққа дайындығын тексеру.

Білім алушылардың өтілген тақырып бойынша білімін тексеру: 50 мин.

Жаңа сабақ түсіндіру: 40 мин.

5.4.Дәріс тезісі: Тұқым қуалаушылық туралы алғашқы зерттеулер біздің дәуірімізге дейінгі V ғасырда өмір сүрген ғалымдардың еңбектерінен де белгілі. Сол кезеңнің өзінде тура және тура емес тұқым қуалау туралы ойлар болған. Тура тұқым қуалау теориясының жақтаушысы Грек ғалымы Гиппократтың тұжырымы бойынша репродуктивті материал дененің барлық бөліктерінен жиналып тұқым қуалауға ықпал етеді, сондықтан денедегі сау және ауру тұқым қуалау бастамалары бірдей ұрпақтарға беріледі деген болса, біздің дәуірімізге дейінгі IV ғасырда өмір сүрген Аристотель репродуктивті материал дененің әр бөлігінен жиналмай, дененің бөліктерін құрауға арналған қоректік заттардан жасалады деген болатын. Тура тұқым қуалау теориясы 23 ғасыр өмір сүрді. Генетиканың дамуына Ч.Дарвиннің (1868) «Жануарлар мен өсімдіктердің үй жағдайында өзгеруі» деген еңбегінде пангенезис гипотезасы маңызды қозғау салды. Ол гипотеза бойынша өсімдіктер мен жануарлардың барлық жасушалары «өздерінен бүкіл денеге таралып жатқан өте ұсақ геммулалар бөліп шығарады», ол геммулалар репродуктивті мүшелерге түседі де, ұрпақтарына ата-аналарының қасиеттерін жеткізеді делінген. Ч.Дарвиннің өзінің айтуы бойынша, бұл теория Гиппократтың ойына ұқсас болатын және гипотезада ұрпақ белгілерінің дамуын анықтайтын жыныс жасушаларында ерекше бөлшектер болды деген дұрыс болжам бар еді. 1871 жылы Ч.Дарвиннің пангенезис гипотезасын белгілі жаратылыстанушы Ч.Дарвиннің немере бауыры Ф.Гальтон тәжірибе жағдайында сынап көрді. Ол қара қояндардың қанын ақ қояндардың қанына құйып реципиенттерді үш ұрпақ бойында шағылыстырып, ақ қояндардың жүн түсінен ешқандай өзгеріс байқай алмай, қанда геммулалар болмайды деп тұжырым айтты. Дарвиннің пангенезис теориясы баспаға шыққанға дейін 1865 жылы чех жаратылыстанушысы, зерттеуші Грегор Мендель «Өсімдік будандарымен тәжірибелер» атты еңбегін жарыққа шығарды. Бұл еңбекте кейіннен генетиканың негізі болып саналған, тура емес тұқым қуалау заңдылығы құрастырылған болатын. Зерттеулерінің нәтижесін 1865 жылы Брно (Словения) қаласы табиғат зерттеушілер қоғамының отырысында баяндады. Дарвин-22 7 ге Мендельдің тәжірибелері таныс емес болатын. Ч.Дарвин өзінің 1876 жылы жазған «Айқас және өздігінен ұрықтанудың әсері» атты еңбегінде Гофманның 1869 жылы жазылған «Түр мен әртүрліліктің мәселелері» атты еңбегіне сілтеме жасайды, ол еңбекте автордың Мендельдің мақаласына бес сілтемесі бар еді, бірақ ол сілтемелерге Дарвин көңіл аудармады. Замандастары Мендельдің тәжірибелерін байқамады деп айту қате пікір болар еді, өйткені 1865 жылдан 1900 жылға дейін ол еңбекке 6 рет сілтеме жасалынған, соның ішінде Британ энциклопедиясында 1881-1885 жылдары «будан» мақаласында да сілтеме болған. Шынайы қараса замандастары Мендельді түсінбеген деп айтуға болады. Сол замандардағы биология оның ойын қабылдауға дайын емес болатын. Алайда ол сол кездегі өсімдіктерді будандастыру туралы тәжірибелер жасаған жалғыз немесе бірінші ғалым емес еді. Олар Европаның бірнеше қалаларында, сонымен қатар Петербургта да еңбек еткен, темекі өсімдігінің будандық қуатын және реципрокты будандастырудың бірдей нәтиже көрсететіндігін ашқан неміс ботанигі И.Г.Кельрейтер (1773-1806). Ағылшын Т. Э. Найт (1759-1838) кейінірек Мендель жасаған

ОҢТҮСТІК ҚАЗАҚСТАН MEDISINA AKADEMIASY «Оңтүстік Қазақстан медицина академиясы» АҚ		 SOUTH KAZAKHSTAN MEDICAL ACADEMY АО «Южно-Казахстанская медицинская академия»
Жалпы білім беретін пәндер кафедрасы		044-73/11-277
Әдістемелік өңдеу		76 беттің 23 беті

тәжірибелердегі сияқты, бұршақ өсімдігімен тәжірибелер жүргізу арқылы реципрокты будандастырулардың бірдей нәтиже беретіндігін, бірінші будан ұрпақтардың белгілерінің бірдей болатындығын, будандардың өздігінен тозанданғанда белгілерінің ажырайтындығын ашқан болатын. Оның отандасы және замандасы Дж. Госс (1822) екінші будан ұрпақтарды тағы өздігінен будандастырса, олар белгілері ажырайтын және белгілері ажырамайтындар болып бөлінетіндігіне көңіл аударған. Француз зерттеушісі О. Сажрэ (1763-1851) константты белгілердің будандастыру кезінде қайта бөлінетіндігіне көңіл аударған. Ол 1825 жылы жазған еңбегінде комбинативтік өзгергіштік туралы: «Табиғаттың біркелкілікті қалыптастырмау үшін және әртүрлі белгілерді алу үшін қолданатын тәсілдерінің қарапайымдылығына таңғалмасқа болмайды. Белгілердің қосылуы мен ажырауы – екі қасиеттің әртүрлі жолдармен комбинацияланып әртүрлілікті шексіз өзгерте алады» деп таңдана жазған. Г. Мендельге дейінгі ешбір ғалым өз алған мәліметтерін әртүрлі будан ұрпақтар кластарының арақатынасы тұрғысынан есептеуге ұмтылмаған да. Г. Мендельдің басты жетістігі, дискретті факторлардың тұқым қуалау гипотезасын тексеру үшін гибридологиялық талдау әдісін 8 құрып оны қолданғандығы болып табылады. Мендель ашқан тұқым қуалау құбылысының заңдылықтары нақты 1900 жылы ғана бағалана бастады. 1900 жылы Гуго Де Фриз Голландияда, Карл Корренс Германияда, Эрих Чермах Австрияда, бір-бірімен байланыссыз, әртүрлі нысандармен зерттеулер жүргізіп, Мендель тапқан белгілердің тұқым қуалау заңдылықтарын қайтадан ашты, сондықтан 1900 жыл генетиканың дүниеге келген жылы деп есептеледі. Тұқым қуалау заңдылықтарының қайтадан ашылып жарық көруі, өсімдіктер мен жануарлардың басқа түрлерінде де осы заңдылықтардың болатындығын тексеруге арналған жұмыстардың әрі қарай жүргізіле беруіне мүмкіндік тудырды. 1902 жылы У.Бэтсон оны тауықтардың айдарларының пішінінің тұқым қуалауы мысалында, ал дәл сол жылы А.Кюэно үй тышқанының ақ және сұр түстерінің тұқым қуалау мысалдары арқылы дәлелдеді. 1909 жылы У.Бэтсон Мендель ашқан тұқым қуалау заңдылықтары дәлелденген өсімдіктердің 100 белгісін және жануарлардың да шамамен сонша белгісі туралы, жиынтық материалы бар мақаласын баспада жариялады. Нәтижесінде Мендель ашқан тұқым қуалау заңдылықтарының универсалды және материалдық негізі бар екендігі анықталды. Менделизм нық ғылымға аяқ басты. Мендель заңдылықтары қайтадан ашылмас бұрын тұқымқуалаудың ядролық гипотезасы пайда болды, бұл теория неміс зерттеушісі Т.Боверидің (1862-1915) 1889 жылы өте көркем жасалған, теңіз кірпілерінің будандасуы барысында аталық және аналық пронуклеустардың бірдей мәнде болатындығын анықтаған тәжірибесінен кейін дәлелденді. Ол тәжірибеде ғалым ядролары зақымданған жұмыртқаларды ұрықтандырса да, дернәсіл аталық пронуклеустардың арқасында дамидынын, алайда ол дернәсілдердің көлемі қалыптыларына қарағанда 4 есе кіші болатындығын байқады. Өз тәжірибелерінде Т.Бовери теңіз кірпілерінің дернәсілдері қаңқасымен ажыратылатын екі түрін қолданды: *Echinus microtuberculatus* және *Sphaerichinus granularis*. Қалыпты ұрықтану барысында дернәсілдердің қаңқасы аралық пішінді болса, ал егер ядросыз *E. microtuberculatus* жұмыртқасын *S. granularis* сперматозоидымен ұрықтандырғанда толығымен *S. granularis* қаңқа құрылысы қайталанды, дегенмен пішіні қалыпты жағдайдан кіші болды, осылайша ядроның тұқымқуалау барысындағы рөлі маңызды екендігі дәлелденді. 9 Хромосомалық гипотезаға бір қадам ғана қалды. Оны У.Сэттон Мендель ашқан тұқым қуалаушылық заңдылықтары мен хромосомалардың өте параллель тұрғандығына көңіл аудара отырып айтты. 1903 жылы У.Сэттон Мендель заңдылықтары қайтадан ашылғаннан кейін ғана мендельдік факторларды хромосомаларға орналастырды. Тұқым қуалау құбылысы туралы ұғымның қалыптасуына неміс биологы А.Вайсманның онтогенез барысында қалыптасқан белгілердің тұқым қуаламайтындығы, ұрық жасушаларының автономдығы туралы, мейоз барысында хромосомалар санының редукциясы түр хромосомалары жиынтығының диплоидтық тұрақтылығын сақтап тұру үшін және комбинативтік өзгергіштіктің негізі деген ойлары үлкен үлес қосты. XX ғасырдың басында 1901

ОҢТҮСТІК ҚАЗАҚСТАН MEDISINA AKADEMIASY «Оңтүстік Қазақстан медицина академиясы» АҚ		SOUTH KAZAKHSTAN MEDICAL ACADEMY АО «Южно-Казахстанская медицинская академия»
Жалпы білім беретін пәндер кафедрасы		044-73/11-277
Әдістемелік өңдеу		76 беттің 24 беті

ж. Голландия ғалымы Г. Де Фриз мутациялық өзгергіштік теориясын ұсынды, ол теория бойынша ағзалардың тұқым қуалайтын қасиеттері мен белгілері константты емес, олар тұқым қуалау бірліктерінің мутацияға ұшырауына байланысты кенеттен өзгере алады деген ойды айтты. Г. Де Фриздің мутациялық теориясы орыс ботанигі С.И.Коржинскийдің (1861- 1900) гетерогенез теориясымен астарласып жатқан еді. Сонымен генетиканың әдістемесі гибридологиялық талдау, цитологиялық әдіс пен мутациялық үрдістер негізінде қалыптасты. Тұқым қуалаумен өзгергіштікті зерттеудегі классикалық генетиканың негізін қалаған осы үш әдіс қазіргі күнге дейін өзектілігін жоғалтқан жоқ, басқа да жаңа әдістермен толығып дамып келе жатыр. Генетиканың дамуындағы басты кезеңдердің бірі, генетиканың жаңа зерттеу нысаны болған *Drosophila melanogaster* мен жасаған тәжірибелерінің нәтижесінде тұқым қуалаудың хромосомалық теориясын ашқан Америка ғалымы, эмбриологы Томас Хант Морганның (1866-1945) есімімен және оның мектебімен байланысты болып келеді. Ол өзінің оқушылары А.Стертевант (1891-1970), К.Бриджес (1889-1938), Г.Меллермен (1890-1967) бірге XX ғасырдың 20-жылдары гендердің хромосомада тізбектеле орналасатындығы туралы теория мен гендер теориясының алғашқы нұсқасын ұсынды. Ген мәселесі генетиканың басты мәселесі болды. Бұл бағытта қазірдің өзінде де зерттеулер жүргізілуде. Тұқым қуалайтын өзгергіштік туралы келесі еңбектер кеңес ғалымы Николай Иванович Вавиловпен (1887-1943) де байланысты, ол 1920 ж. тұқым қуалайтын өзгергіштіктің гомологиялық 10 қатары туралы заңын ашты. Бұл заң жақын туыстар мен түрлердің өзгергіштігінің параллельдігі туралы көптеген мәліметтерді жинап генетикамен систематиканы нық байланыстырды. Мутациялық теория үрдісі 1925 жылғы индукциялық мутагенез ғылыми жаңалығымен толығып түсті. Кеңес микробиологтары Г.А. Надсон мен Г.С.Филлипов 1925 ж. төменгі сатыдағы саңырауқұлақтарға радиоактивті сәулелердің мутациялық әсер ететіндігін байқаған. 1927 ж. америкалық ғалым Г.Меллер дрозофила шыбынымен тәжірибе жүргізіп радиоактивті сәулелердің мутациялық әсерін көрсетсе, келесі бір америка биологы Дж.Стадлер (1927) сол құбылысты өсімдіктерден де байқаған. Индукциялық мутагенез құбылысын қолданып 1929 ж. А.С. Серебровский (1892-1948) бастаған кеңес ғалымдары *Drosophila melanogaster*-дің гені күрделі құрылымды екендігін алғаш рет анықтады. 1919 ж. Ю.А.Филипченко (1882-1930) Петроград университетінде ТМД-дағы алғаш генетика кафедрасын құрды, ал 1920 ж. соның жанынан Петроград университетінің Петергоф жаратылыстану ғылымдары институтында ғылыми зерттеу жұмыстары зертханасын ұйымдастырды. 1929 ж. ол бірінші «Генетика» оқулығын жазып шықты, бұл кітабында бұрын жазылған «Өзгергіштік және оны зерттеу әдістері», «Тұқымқуалаушылық» атты кітаптарын біріктірді. Ю.А.Филипченко қайтыс болғаннан кейін «Жұмсақ бидайдың генетикасы» атты кітабы шықты, ол өсімдіктерді генетикалық талдау - дағы алғашқы әдістемелік еңбек болды. 1921 ж. академик Ю.А.Филипченко Ғылым академиясының Жаратылыстану өндіріс - тік күштер комитеті жанынан алғаш рет зертхана ұйымдастырды, кейін ол Генетика институтына айналды. Бұл институтты Ю.А.Филипченко қайтыс болғаннан кейін Н.И.Вавилов басқарды. 1930 ж. А. С. Серебровский Москва университетінде генетика кафедрасын ұйымдастырды. Осы жерде ғалым өзінің жануарлармен ғылыми зерттеу жұмыстарын оқытушылық қызметімен қатар алып жүрді. 1948 ж. «Генетикалық талдау» атты еңбегін аяқтады, ол 1970 ж. жарыққа шықты. 1932 ж. Ленинград университетінде өсімдіктер генетикасы кафедрасы ашылып, оны Г.Д.Карпеченко (1899-1942) басқарды. Бұл ғалым өсімдіктердің әртүрлі түрлерінің геномдарын біріктіруге болатындығын тәжірибе жүзінде көрсетті. Сол арқылы өсімдіктерде түр түзудің тағы бір жолы ашылды. 11 XX ғасырдың 20-30 жылдары ірі ғылыми-зерттеу орталықтардың бірі болып 1916-1917 жылдары Н.К.Кольцов (1872-1940) құр - ған Москвадағы эксперименттік биология институты саналды. Өзінің негізгі жұмыстарын С.С.Четвериков (1880-1959) осы институтта атқарды, 1926 ж. тәжірибе жүзінде мутациялық үрдістердің табиғи популяцияларға әсерін көрсетті. 40-жылдары Дж. Бидл (1903 жылы туылған) мен Э.Тэйтум (1909-1975) биохимиялық

O'NTÜSTIK QAZAQSTAN MEDISINA AKADEMIASY «Оңтүстік Қазақстан медицина академиясы» АҚ		SOUTH KAZAKHSTAN MEDICAL ACADEMY АО «Южно-Казахстанская медицинская академия»
Жалпы білім беретін пәндер кафедрасы		044-73/11-277
Әдістемелік өңдеу		76 беттің 25 беті

генетиканың негізін қалады. Олар нан саңырауқұлағында *Neurospora crassa* мутациялар жасушалық метоболизмнің әртүрлі кезеңдеріне блокада жасайтындығын анықтады, яғни гендер ферменттердің биосинтезін бақылайды деген ұсыныс жасады. 1944 ж. америкалық О.Эвери, К.Мак-Леод, М.Мак Карти пневмококк микробағзаларының белгілерін трансформациялаудағы нуклеин қышқылдарының рөлін анықтады. Олар трансформация жасайтын агенттерді ДНҚ молекуласымен ұқсастандырды. Бұл молекулалық генетиканың дами бастағандығының көрінісі еді. ДНҚ молекуласының құрылымын ашқан америка вирусологы Дж.Уотсон (1928 жылы туған) мен ағылшын физигі Ф.Крик (1916 жылы туған) болды, олар 1953 жылы ДНҚ полимерінің құрылымдық моделін жария етті.

Цитогенетика (гр. *cytos* — жасуша және генетика) — тұқымқуалаушылық пен өзгергіштік заңдылықтарын жасушалық және субжасушалық деңгейде зерттейтін ғылым; цитология мен генетиканың арнаулы саласы.

Цитогенетиканың негізгі зерттеу нысаны — бөлінетін және бөлінбейтін клеткалардағы хромосомалар, олардың табиғи морфологиясы, құрылымдық және химиялық табиғаты, атқаратын қызметі мен әр түрлі күйде болуы.

Цитогенетиканың бөлімдері:

- Өсімдіктер цитогенетикасы;
- Жануарлар цитогенетикасы;
- Адам цитогенетикасы.

Бұл әдіс хромосомаларды микроскоп арқылы зерттеуге негізделген. Қалыпты жағдайда адамның дене жасушаларында 22 жұп аутосомдар және бір жұп жыныстық хромосома болатындығын 1956 жылы швед ғалымдары Дж. Тийо мен А. Ле-ван анықтады. Жыныстық хромосомалар ер адамдарда Х және Y, ал әйелдерде екеуі де біркелкі Х болады. Адам генетикасында бұл әдіс мынадай жағдайларда қолданылады: 1. Хромосомалық ауруларды анықтауда. 2. Хромосомалардың картасын жасауда. 3. Мутациялық процестерді зерттеуде. Клайнфельтер синдромы бар еркектердің жасушаларының Тернер синдромында — әйелдерде 45 хромосома (44 + X), ал Трисомия Х синдромында — 47 хромосома (44 + XXX) болады. Даун синдромында 21 жұп хромосомалар үшеу (трисомия), ал жалпы хромосомалар саны 47 (47XY немесе 47XX) болады. Цитогенетика 20 ғ-дың басында Мендель заңдарының қайта ашылуынан кейін, яғни, цитол. тұрғыдан дәлелдеу қажеттілігінен туындады. Бұл кезеңде хромосоманың морфологиясы туралы және олардың мейоз, митоз процестеріндегі рөлдерін көптеген зерттеушілер дәлелдеген болатын (орыс ғалымдары И.Д. Чистяков, 1872; П.И. Перемежко, 1878; неміс ғалымдары Э.Страсбургер, 1875; В.Флемминг, 1882; Т.Бовери, О.Гертвиг, 1884). Сондай-ақ Цитогенетиканың жеке ғылым болып дамуына Ресей ғалымы Г.А. Левитскийдің “*Тұқым қуалаудың материалдық негізі*” (1924) және неміс ғалымы К.Белараның “*Тұқым қуалаудың цитологиялық негіздері*” (1934) атты ғылыми еңбектері де септігін тигізді. Цитогенетика ғылымының көмегімен ажырау, тәуелсіз тұқым қуалау заңдылықтарының, гендердің тіркесуі және кроссинговер процестерінің цитол. дәлелдемелері анықталды.

Цитогенетика әдістері арқылы өсімдіктер, жануарлар және адам хромосомаларының мейоз және митоз процестеріндегі құрылымдары, олардың саны белгілі болды. Сондай-ақ, адамдағы хромосомалық аурулардың табиғаты да осы Цитогенетика әдістерімен анықталып, сипатталды. Цитогенетика электронды микроскопияда, радиоактивті изотоптау әдістерінде, микрофотометрияда қолдану хромосома құрылымын және хромосоманың репликация, транскрипция және трансляция процестеріндегі қызметтерін зерттеуге мүмкіндік берді.

ОҢТҮСТІК ҚАЗАҚСТАН MEDISINA AKADEMIASY «Оңтүстік Қазақстан медицина академиясы» АҚ		SOUTH KAZAKHSTAN MEDICAL ACADEMY АО «Южно-Казахстанская медицинская академия»
Жалпы білім беретін пәндер кафедрасы		044-73/11-277
Әдістемелік өңдеу		76 беттің 26 беті

20 ғасырдың 70-жылдарынан Цитогенетика ғылымы хромосоманың құрылымын және қызметін молек. деңгейде зерттей бастады. Цитогенетика ғылымының нәтижелері әр түрлі организмдердің кариотиптерінің эволюциясын түсінуге көмектеседі

Қазақстанда кейбір Цитогенетикалық мәселелер 20 ғ-дың 30-жылдары зерттеле бастады. Жаздық бидайдың бірнеше сортының моносомалық линиялары шығарылды; жануар жасушасы хромосомасының тұқымдық және өзіндік ерекшеліктері анықталды; хромосома санындағы ауытқулардан болған тұқым қуалайтын аурулар жүйелі түрде зерттелуде; ісіктің радиацияны сезгіштігіне, ондағы өзгерістерге, сондай-ақ уытты ісік жасушасының хромосомасындағы құбылыстарға сипаттама берілді.

Цитогенетикалық мәселелермен Қазақстанда Жалпы генетика және цитология ғылыми-зерттеу институты, гсiмдіктер физиологиясы, генетикасы және биоинженериясы институты, т.б. ғыл.-зерт. мекемелері, ҚазҰУ-дің биология факультеті шұғылданады

Молекулалық генетика — организмдердің өзгергіштік және тұқым қуалау қасиеттерінің молекулалық негізін зерттейді.

Молекулалық генетика XX ғасырдың 40–50-жылдарында генетикалық мәселелерді шешуде физика мен химия ғылымдарының жетістіктерін пайдаланудың нәтижесінде пайда болды. Молекулалық генетиканың ең негізгі жетістіктері — геннің химиялық құрылымының анықталуы (1953), организмнің тұқым қуалау апаратының қолдануы мен оны жазылу әдісін талдау, гендік инженерия әдістерін зерттеу болып табылады

Молекулалық биология,

Медициналық генетика.

Жаңа тақырыпты бекіту: 20мин.

5.5. Көрнекілік құралдар: мультимедиялық проектор (презентация).

5.6. Негізгі әдебиеттер:

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. Қуандықов, Е. Ө. Медициналық биология және генетика [Мәтін] : оқулық / Е. Ө. Қуандықов. - Алматы : Эверо, 2014. - 312 б. 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. Жеке микробиология. 1-2 бөлім [Электронный ресурс] : оқу құралы / Ғ. Т. Алимжанова. - Электрон. текстовые дан. (60.9Мб). - Алматы : Эверо, 2016. - 380 бет. эл. опт. диск (CD-ROM). - б/ц. Тг.
9. Биология медициналық генетика негіздерімен [Электронный ресурс] : мед. училищелер мен колледждерге арн. оқулық / Л. В. Акуленко, И. В. Угаров ; қазақ тіл. ауд. Қ. А. Естемесова. - Электрон. текстовые дан. (43.6Мб). - М. : ГЭОТАР - Медиа, 2016. - 416 б. с. - ISBN 978-5-9704-3463-5 : 9031. 68 Тг
10. Микробиология пәні бойынша лабораториялық жұмыстар.
Нарымбетова Ұ.М. , 2016

ОҢТҮСТІК ҚАЗАҚСТАН MEDISINA AKADEMIASY «Оңтүстік Қазақстан медицина академиясы» АҚ		 SOUTH KAZAKHSTAN MEDICAL ACADEMY АО «Южно-Казахстанская медицинская академия»
Жалпы білім беретін пәндер кафедрасы		044-73/11-277
Әдістемелік өңдеу		76 беттің 27 беті

11. Медициналық микробиология. 1-том.

Арықпаева Ү.Т., Саржанова А.Н., Нуриев Э.Х. , 2019

12. Медициналық микробиология. 2-том.

Арықпаева Ү.Т., Саржанова А.Н., Нуриев Э.Х. , 2019

13. Молекулярная биология: Электронный учебник. - Караганда: КарГТУ, 2015.

Электронды басылымдар.

1.Биология медициналық генетика негіздерімен [Электронный ресурс] : мед. училищелер мен колледждерге арн. оқулық / Л. В. Акуленко, И. В. Угаров ; қазақ тіл. ауд. Қ. А. Естемесова. - Электрон. текстовые дан. (43.6Мб). - М. : ГЭОТАР - Медиа, 2016. - 416 б. с. - ISBN 978-5-9704-3463-5 :

2.Медициналық биология, генетика және радиобиология. Шынпейсова Г.П. , 2019
<https://aknurpress.kz/login>

3.Медициналық биология және генетика. Уалшеров А.Н., Исмаилова А.А. , 2019
<https://aknurpress.kz/login>

4.Генетика негіздері: Оқулық. / ҚР Білім және ғылым министрлігі, ҚР Жоғары оқу орындарының қауымдастығы. - Алматы: Дәуір, 2013. - 264б. <http://rmebrk.kz/>

5.КуандыковЕ.Ө.Медициналық биология және генетика. Оқулық.- Алматы: Эверо , 2020.- 312 бет. https://www.elib.kz/ru/search/read_book/882/

Сабақты қорытындылау: 20мин.

5.7. Бақылау сұрақтары (кері байланыс)

1. Геном. Ген.

2. Гендердің жіктелуі.

№ 6 Сабақ

5.1.Тақырыбы Тұқымқуалаудың жалпы заңдылықтары. Мендель заңдары.

Сағат саны: 3 сағ. 135мин.

5.2.Мақсаты: Тұқымқуалаушылықтың негізгі заңдылықтарын түсіндіру.

5.3.Оқу міндеттері: Білім алушылар Грегор Мендельдің 3-заңын білуі қажет.

Ұйымдастыру кезеңі: 5 мин.

Білім алушылардың сабаққа қатысуын тексеру.

Білім алушылардың сабаққа дайындығын тексеру.

Білім алушылардың өтілген тақырып бойынша білімін тексеру: 50 мин.

Жаңа сабақ түсіндіру: 40 мин.

5.4. Дәріс тезісі: Тұқым қуалаушылық басқа тірі ағзалар сияқты, адамдарға да тән қасиет. Адамдардың көптеген белгілері Г.Мендель заңдарына сәйкес тұқым қуалайды, оларды **менделденуші белгілер** деп атайды. Қазіргі кезде адамдардың 12000-нан астам тұқым қуалайтын аурулары анықталған, олардың ішінде: тері аурулары – 250; көз аурулары – 200 астам, жүйке аурулары, ішкі мүшелер аурулары т.с.с.

Адамдардың тұқым қуалаушылығын зерттейтін генетика ғылымының саласын **медициналық генетика** деп атайды. Ол ерте кезден-ақ, XIX ғасырдың аяғынан бастап Ф.Гальтон, А.Гэррод еңбектерінің нәтижесінде дами бастаған.

Г.Мендель заңдары екінші рет қайтадан ашылғанан кейін ағылшын дәрігері А.Гэррод адамдардың **алкаптонурия** ауруын зерттеп (алкаптонурия несептің түсінің ауада қараюы) оның гомогентезин қышқылының алмасуының бұзылуы нәтижесінде дамидынын және Г.Мендель заңдылықтарына сәйкес-рецессивті белгілі сияқты тұқым қуалайтындығын анықтаған. Сонымен қатар, А.Гэррод гендер көптеген химиялық үдерістері басқарып бақылайды деп болжамдап, адам ағзасында алкаптонуриядан басқа зат алмасудың бұзылуына алып келетін көптеген тұқым қуалайтын аурулар болуы мүмкін деп айтқан. Осылайша, А.Гэррод бірінші болып гендердің әрекет ету тетіктері туралы гипотеза ұсынған, бірақ оның маңызды, түпкілікті тұжырымы ұзақ уақыт бойына елеусіз қалып келген. **тұқым қуалау** дегеніміз – нақтылы биологиялық түрлердің ұрпақтарында өздеріне тән структуралық-қызметтік құрылымының, жекелеген белгілері мен

қасиеттерінің берілуі болып табылады. Тұқым қуалаудың екі түрі белгілі: **моногендік** және **полигендік**.

Моногендік тұқым қуалау типтерінің өздеріне тән ерекше белгілері болады, олар мыналар:

1. Аутосомды-доминантты тұқым қуалау: а) белгі бірінші ұрпақтан бастап кем дегенде 50 % дараларда байқалады; б) еркек және ұрғашы жыныстарда бірдей байқалады; в) ата-аналары белгіні балаларына бірдей бере алады.

Адам патологияларын жіктеу медициналық генетиканың ең қиын мәселелерінің бірі болып келеді, сондықтан да барлық мамандардың көңілінен шығатын, түпкілікті құрастырылған тұқым қуалайтын аурулардың жіктелу жүйесі әлі күнге дейін жоқ. Бұл тұқым қуалайтын патологиялардың топтарын және формаларын ажырату үшін қолданылатын критерияларды таңдау кезінде туындайтын көптеген қиындықтарға байланысты болса керек.

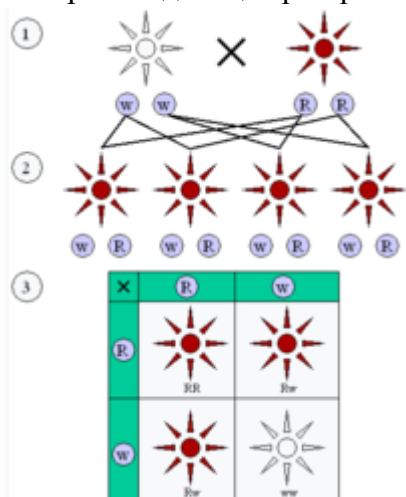
Қазіргі кезде, адамның тұқым қуалайтын ауруларын 4 топқа бөледі:

- 1) **Хромосомалық синдромдар**-хромосомалар құрамының және санының өзгеруі салдарынан дамидын адам аурулары;
- 2) **Моногендік аурулар**-бір генде пайда болған мутациялар салдарынан дамидын және Мендель заңдарына сәйкес тұқым қуалайтын адам аурулары;
- 3) **Мендель заңдылықтарынан өзгеше тұқым қуалайтын аурулар**.
- 4) **Мультифакторлы аурулар**-орта факторларының және тұқым қуалаушылықтың бірлескен әрекеттері нәтижесінде дамидын аурулар;

Осы 4 топ шеңберінде әртүрлі принциптерге негізделген көптеген ұсақ топшаларды ажыратады; мысалы: мүшелік принцип бойынша (нерв жүйесінің, қаңқа, көз т.б. тұқым қуалайтын аурулары); тұқым қуалау типі бойынша (аутосомды-доминантты, Х-тіркескен рецессивті аурулар); патогенез тетіктерінің (механизмдерінің) ұқсастығы принципі негізінде т.б. **Мендель заңдылықтары** — тұқым қуалаушылықтың негізгі заңдылықтары. Тұқым қуалаушылықтың заңдылықтарын зерттеудің ғылыми негізін Грегор Мендель қалады.

Ол өз тәжірибелеріне қолайлы объект ретінде асбұршақты (*Pisum sativum*) алды. Себебі, басқа өсімдіктермен салыстырғанда асбұршақтың мынадай айрықша қасиеттері бар:

1. бірнеше белгілері бойынша бір-бірінен айқын ажыратылатын көптеген сорттары бар;
2. өсіруге қолайлы;
3. гүліндегі жыныс мүшелері күлтежапырақшаларымен толық қалқаланып тұратындықтан, өсімдік өздігінен тозаңданады. Сондықтан, әр сорт өзінше таза дамып жетііндіктен, белгілері ұрпақтан-ұрпаққа өзгеріссіз беріледі;
4. бұл өсімдіктің сорттарын қолдан тозаңдандыру арқылы өсімтал будандар алуға болады.



Мендельдің бірінші және екінші заңдылықтары

ОҢТҮСТІК ҚАЗАҚСТАН MEDISINA AKADEMIASY «Оңтүстік Қазақстан медицина академиясы» АҚ		SOUTH KAZAKHSTAN MEDICAL ACADEMY АО «Южно-Казахстанская медицинская академия»
Жалпы білім беретін пәндер кафедрасы		044-73/11-277
Әдістемелік өңдеу		76 беттің 29 беті

Міне, сондықтан, Мендель асбұршақтың 34 сортынан белгілері айқын ажыратылатын 22 сортты тандап алып, өз тәжірибелеріне пайдаланды. Ол өсімдіктің негізгі жеті белгісіне көңіл аударды: сабағының ұзындығы, тұқымының пішіні мен түсі, жемістерінің пішіні мен түсі, гүлдерінің реңі мен орналасуы. Мендель тәжірибелерінің келесі бір ерекшелігі белгілердің тұқым қуалауын зерттеуде гибридологиялық әдісті қолдану арқылы дәл және тиянақты нәтиже алуында болды. Бұл әдістің негізгі жағдайлары мыналар:

1. будандастыру үшін бір-бірінен айқын жұп белгілері бойынша ажыратылатын бір түрдің дарактары алынады;
2. зерттелетін белгілер тұрақты, яғни бірнеше ұрпақ бойы қайталанып отырады;
3. әр ұрпақтағы алынған будандарға жеке талдау жасалып, нақтылы сандық есептеулер жүргізілді.

Мендель өзінің тәжірибелерін 8 жыл бойы (1856—1864) Брно қаласындағы Августин монастырының бағында жүргізді. Ол өз зерттеулерінің нәтижесі туралы 1865 жылы 8 ақпанда сол Брно қаласындағы табиғат зерттеушілер қоғамының кеңесінде баяндады. Соның негізінде “Өсімдік будандарымен жүргізілген тәжірибелер” атты еңбегін жариялады.

Қандай да болсын белгі-қасиеттерінде тұқым қуалайтын өзгешеліктері бар организмдерді будандастырғанда гибриді формалар алынады. Бір ғана жұп белгілерінде айырмашылығы бар ата-аналық формалар будандастырылса моногибриді, екі жұп белгісі болса дигибриді, ал белгілердің саны көп болса полигибриді будандастыру деп атайды.

Бірінші ұрпақ будандарының біркелкілік заңы немесе *Мендельдің бірінші заңы*, бірінші ұрпақтың барлық дараларында белгілердің бірдей болып көрінуін айқындайды. Ата-аналық организмдердегі балама жұп белгілердің тұқым қуалауын оларды будандастыру арқылы зерттейді. Мендель тәжірибе үшін баламалы жеті белгілері бойынша ажыратылатын бұршақтың әр түрлі сорттарын тандап алды; тұқымы сары немесе жасыл, тұқымы тегіс немесе бұдыр, тұқым қабығы сұр немесе ақ, бойы биік немесе аласа, т.б. Аналық өсімдік ретінде қандай сорттың пайдаланғанына қарамастан, будандасудан кейін алынған 1-ұрпақ (F1) будандарында баламалы жұп белгінің тек біреуі ғана көрініс береді. Мұндай белгіні Мендель доминантты деп атады. Ол жұп белгілердің ішінен: тұқымның сары түсі жасыл түске, тегістігі тұқым бұдырлығына, тұқым қабығының сұр түсі ақ түске, бойының биіктігі аласалығына қарағанда доминанттылық көрсететінін байқады. 1-будан ұрпақта көрінбеген белгілерді Мендель **рецессивті** белгілер деп атады. Тұқым қуалауға талдау жасағанда 1-будан ұрпағы бірдей пішінді, бір типтес болғандықтан бұл құбылыс *Мендельдің бірінші заңы* деп аталады. Бұл заңды *доминанттылық ережесі* деп те атайды. Бұл адамға, барлық өсімдіктер мен жануарларға да тән жалпы құбылыс. Мендель зерттеген толық доминанттылықтан басқа, F1 будан белгілері аталық және аналық формалардың ешқайсысына толық ұқсамай, аралық сипатта болатын толық емес (толымсыз) доминанттылық және F1 ұрпақта аталық пен аналық белгілердің гетерозиготаларда бірдей мөлшерде көрінуі кодоминанттылық құбылыстары анықталған. Егер бұршақ өсімдіктердің 1-будан ұрпағы F1 өздігінен тозаңданса, онда олардың 2- F2 ұрпағында атасының да, анасының да белгілері байқалады.

Мысалы, бұршақтың сары және жасыл түсті тұқым жарнақтары бар түрлерін будандастырудан алынған 1-ұрпақтың түсі сары болады. Ал осы F1 будандарын өздігінен тозаңданудан алынған F2 ұрпағында сары және жасыл түсті тұқымдары бар өсімдіктер пайда болады. Яғни 1-будан ұрпақта көрінбеген белгілер (жасыл түс) 2-ұрпақта көрінеді. Доминантты және рецессивті белгілері бар тұқымдардың F2-де сандық арақатынасы 3:1 болады. Бір жұп белгілердің осындай арақатынаста ажырауы *Мендельдің екінші заңы* немесе *ажырау заңы* деп аталады. Ажырау заңының негізінде доминантты және рецессивті гендердің гетерозиготалық организмде бірімен

ОҢТҮСТІК ҚАЗАҚСТАН MEDISINA AKADEMIASY «Оңтүстік Қазақстан медицина академиясы» АҚ		 SOUTH KAZAKHSTAN MEDICAL ACADEMY АО «Южно-Казахстанская медицинская академия»
Жалпы білім беретін пәндер кафедрасы		044-73/11-277
Әдістемелік өңдеу		76 беттің 30 беті

бірі араласып кетпей, гаметалар түзген кезде таза күйінде ажырайтындығында жатыр. Бұл құбылыс генетика ғылымына гаметалардың тазалық ережесі ретінде енді.

Тәуелсіз тұқым қуалау (тәуелсіз комбинациялану) заңы немесе *Мендельдің үшінші заңы* баламалы белгілердің әр жұбы ұрпақтарға бір-біріне тәуелсіз тарайды, сондықтан 2-ұрпақта белгілі бір сандық қатынастықта белгілердің жаңа комбинациялары бар дарабастар пайда болады деген тұжырымдама жасайды. Яғни дигибридті будандастыру кезінде гибридтерде әр жұп белгілері бір-бірімен тәуелсіз тұқым қуалайды, жіне қосарланғанда 9:3:3:1 деп сипатталады. Бұл заң тек қана, әр түрлі хромосомаларда орналасқан гендерге байланысты. Әр гомологты хромосомада орналасқан түрлі гендер бір-бірінен тәуелсіз тұқым қуалайды. Белгілердің тәуелсіз комбинациялануы туралы қорытынды жасау үшін Мендель тұқымының сырты тегіс және түсі сары өсімдікті, сырты бұдыр тұқымды жасыл түсті өсімдікпен будандастырды. Доминанттылық ережеге және 1-ұрпақ будандарының біркелкілігі туралы заңға сәйкес, тәжірибеден алынған F1 1-ұрпақтың барлығының тұқымдарының сырты тегіс және түсі сары болып шықты. Бұл будан тұқымдардан өсірілген өсімдіктердің өздігінен тозандануының нәтижесінде 2-F2 будан ұрпақ алынды. Нәтижесінде F2-де тұқымдардың төрт фенотиптік класы алынды: олардың ішінде тегіс сары, бұдыр сары, тегіс жасыл және бұдыр жасыл тұқымдар бар. Бұл жағдайда зерттеуге алынған белгілердің әр түрлі комбинациялары байқалады. Сонымен, екі жұп белгі бір-бірінен тәуелсіз ажырайды, яғни ол тәуелсіз тұқым қуалайды. Мендельдің тұқым қуалаушылық заңдары тұқым қуалаушылықтың мәнін айқындайды және генетиканың негізі болып табылады.

Жаңа тақырыпты бекіту: 20мин.

5.5. Көрнекілік құралдары: мультимедиялық проектор (презентация).

5.6. Негізгі әдебиеттер:

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. Қуандықов, Е. Ө. Медициналық биология және генетика [Мәтін] : оқулық / Е. Ө. Қуандықов. - Алматы : Эверо, 2014. - 312 б. 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. Жеке микробиология. 1-2 бөлім [Электронный ресурс] : оқу құралы / Ғ. Т. Алимжанова. - Электрон. текстовые дан. (60.9Мб). - Алматы : Эверо, 2016. - 380 бет. эл. опт. диск (CD-ROM). - б/ц. Тг.
9. Биология медициналық генетика негіздерімен [Электронный ресурс] : мед. училищелер мен колледждерге арн. оқулық / Л. В. Акуленко, И. В. Угаров ; қазақ тіл. ауд. Қ. А. Естемесова. - Электрон. текстовые дан. (43.6Мб). - М. : ГЭОТАР - Медиа, 2016. - 416 б. с. - ISBN 978-5-9704-3463-5 : 9031. 68 Тг
10. [Микробиология пәні бойынша лабораториялық жұмыстар.](#) Нарымбетова Ұ.М. , 2016
11. [Медициналық микробиология. 1-том.](#) Арықпаева Ұ.Т., Саржанова А.Н., Нуриев Э.Х. , 2019
12. [Медициналық микробиология. 2-том.](#) Арықпаева Ұ.Т., Саржанова А.Н., Нуриев Э.Х. , 2019

ОҢТҮСТІК ҚАЗАҚСТАН MEDISINA AKADEMIASY «Оңтүстік Қазақстан медицина академиясы» АҚ		SOUTH KAZAKHSTAN MEDICAL ACADEMY АО «Южно-Казахстанская медицинская академия»
Жалпы білім беретін пәндер кафедрасы		044-73/11-277
Әдістемелік өңдеу		76 беттің 31 беті

13. Молекулярная биология: Электронный учебник. - Караганда: КарГТУ, 2015.

Электронды басылымдар.

1. Биология медициналық генетика негіздерімен [Электронный ресурс] : мед. училищелер мен колледждерге арн. оқулық / Л. В. Акуленко, И. В. Угаров ; қазақ тіл. ауд. Қ. А. Естемесова. - Электрон. текстовые дан. (43.6Мб). - М. : ГЭОТАР - Медиа, 2016. - 416 б. с. - ISBN 978-5-9704-3463-5 :

2. Медициналық биология, генетика және радиобиология. Шынпейсова Г.П. , 2019
<https://aknurpress.kz/login>

3. Медициналық биология және генетика. Уалшерова А.Н., Исмаилова А.А. , 2019
<https://aknurpress.kz/login>

4. Генетика негіздері: Оқулық. / ҚР Білім және ғылым министрлігі, ҚР Жоғары оқу орындарының қауымдастығы. - Алматы: Дәуір, 2013. - 264б. <http://rmebrk.kz/>

5. Қуандықов Е.Ө. Медициналық биология және генетика. Оқулық. - Алматы: Эверо, 2020. - 312 бет. https://www.elib.kz/ru/search/read_book/882/

Сабақты қорытындылау: 20 мин.

5.7. Бақылау сұрақтары (кері байланыс)

1. Тұқымқуалаудың жалпы заңдылықтары.
2. Мендель заңдылығы.

№7 Сабақ

5.1. Тақырыбы: Медициналық генетика негіздері. Гендік және хромосомдық аурулар.

Сағат саны: 3 сағ. 135 мин.

5.2. Мақсаты: Жасушаның негізгі 3 компоненті ядро, цитоплазма және мембрана қабаты-плазмолемма туралы түсіндіру.

5.3. Оқу міндеттері: Жасуша органеллаларының молекулалық құрылысы және қызметін түсіндіру.

Ұйымдастыру кезеңі: 5 мин.

Білім алушылардың сабаққа қатысуын тексеру.

Білім алушылардың сабаққа дайындығын тексеру.

Білім алушылардың өтілген тақырып бойынша білімін тексеру: 50 мин.

Жаңа сабақ түсіндіру: 40 мин.

5.4. Дәріс тезісі: Медициналық генетика — тұқым қуалайтын аурулар, олардан сақтану, оларды анықтау және емдеу туралы ғылым, генетиканың бір саласы. Медициналық генетиканың дамуына молекулалық генетика ашқан ғылыми жаңалықтардың тигізетін әсері зор. Осы заманның молекулалық генетиканың негізгі шешетін мәселесі — тұқым қуалаушылықтың молекулалық негізін анықтап, оның механизмін зерттеу. Бұл — жасуша тіршілігін және тірі жүйедегі организмдердің барлық деңгейдегі биологиялық бағыну тәртібін анықтайды. Бүгінгі таңда тұқым қуалайтын 1 мыңнан аса ауру түрлері бар, соның 400-ден астамы бір ғана ген мутациясының себебінен болады. Жаңа туған нәрестелердің орта есеппен 5%-ындағы кемтарлық олардың генетикалық материалына тікелей байланысты. Гендік терапия ауру адамның соматикалық немесе ұрықтық (алғашқы дамуы стадиясында) клеткасындағы кемістікті түзетумен байланыстырыла жүргізіледі. Бірақ мұндай емдеудің қиыншылығы — геннің жеткізілу механизмімен тығыз байланысты, яғни ген қажетті жасушаға дұрыс жеткізіліп, организмнің жұмыс істеу қабілеті жақсарып, оған ешқандай қауіп-қатер төнбеуі керек. Қазіргі уақытта гендік терапия тұқым қуалайтын ауруларға бейім адамдарды, жұқпалы, тағыда басқа ауруларды емдеуде жиі қолданылады. Мысалы, меланома, гемофилия, анемия, гиперхолестеринемия, Паркинсон ауруы, Дюшени бұлшық ет дистрофиясы, атеросклероз. Болашақта молекулалық генетиканың жетістіктерін тек тұқым қуалайтын ауруларды ғана емес, қатерлі ісік және созылмалы вирустық инфекция ауруларын емдеуде қолдану көзделіп отыр. Мысалы, осы күні меланоманы емдеуде лимфоцитті пайдаланады, себебі, зақымданған органға лимфоцит енгізу —

ОҢТҮСТІК ҚАЗАҚСТАН MEDISINA AKADEMIASY «Оңтүстік Қазақстан медицина академиясы» АҚ		SOUTH KAZAKHSTAN MEDICAL ACADEMY АО «Южно-Казахстанская медицинская академия»
Жалпы білім беретін пәндер кафедрасы		044-73/11-277
Әдістемелік өңдеу		76 беттің 32 беті

жақсы нәтиже беруде. Қазақстандағы медициналық генетика саласындағы зерттеулер 20 ғасырдың басынан басталады. Қазір медициналық генетикамен Ана мен баланың денсаулығын қорғайтын ғылыми-зерттеу орталығы, ҚазҰМУ, Ақмола, Семей, Қарағанды, Батыс Қазақстан медицин академиялары, Жалпы генетика және цитология, Қазақ онкология және радиология ғылыми-зерттеу институттары, тағыда басқа мекемелер шұғылданады.

Тұқым қуалайтын аурулар

Тұқым қуалайтын аурулар - ата-аналарынан ұрпақтарына берілетін аурулар. Тұқым қуалайтын аурулар гендік, хромосомалық және геномдық мутациялардың әсерінен генетикалық материалдың өзгеруіне байланысты қалыптасады. Генетикалық жіктеу бойынша тұқым қуалайтын аурулар:

моногендік;

хромосомалық;

мультифакторлық (полигендік) болып бөлінеді.

Моногенді аурулар генетикалық ақпарат жазылған құрылымдық гендердің мутацияға ұшырауынан туындайды. Бұл аурулардың ұрпақтарға берілуі Г.Мендельдің тұқым қуалау заңдылықтарына сәйкес жүретіндіктен мендельденуші тұқым қуалайтын ауру деп аталады. Моногенді түрі аутосом.-доминантты (арахнодактилия, брахидактилия, полидактилия, т.б. дерттер), аутосом.-рецессивті (екі, кейде үш немере ағайынды некелескен адамдар арасында жиі кездеседі; агаммаглобулинемия, алкаптонурия, т.б. дерттер) және жыныстық Х- және У-хромосомалармен тіркескен (генге байланысты еркек ауырады, ал ауруды әйел адам тасымалдайды; гемофилия, т.б. дерттер) тұқым қуалайтын аурулар болып бөлінеді. Хромосомалық аурулар геномдық (хромосомалар санының өзгеруі) және хромосомалық (хромосомалар құрылысының өзгеруі) мутацияларға байланысты қалыптасады. Жиі кездесетін хромосома ауруларының қатарына трисомиялар жатады. Бұл кезде хромосома жұптарының бірінде қосымша 3-хромосома пайда болады. Мысалы, Даун ауруында аутосом. 21-жұп бойынша трисомия болса, Патау синдромында 13-жұпта, Эдварс синдромында 18-жұбында болады. Гаметогенезде мейоздық бөлінудің бұзылуына байланысты әйелдерде жыныстық Х – хромосомалардың біреуі болмаса, Шерешевский-Тернер синдромы, керісінше бір хромосом артық болса – трипло-Х (ер адамдарда Клайнфельтер) синдромының қалыптасуына әкеледі. Жасы 35-тен асқан әйелдердің бала көтеруінде нәрестелердің хромосом. аурумен туу қауіптілігі жоғары болады.

Мультифакторлық аурулар бірнеше геннің мутацияға ұшырауы мен өзара әрекеттесу нәтижесінде, ауруға бейімделуі артқан кезде және қоршаған орта факторларының әсеріне байланысты туындайды.

Мұндай ауруларға:

подагра;

кант диабеті;

гипертония;

асқазан және ішектің ойық жарасы;

атеросклероз;

жүректің ишемия ауруы, т.б. жатады.

Тұқым қуалайтын аурулардың бұл түрінің пайда болу себебі әлі толықтай анықталған жоқ. Тұқым қуалайтын ауруларды клиникалық жіктеу патологиялық өзгерістерге ұшыраған органдар мен жүйелер бойынша жүргізіледі. Мысалы, жүйке және эндокриндік жүйенің, қан айналым жүйесінің, бауырдың, бүйректің, терінің, т.б. органдардың тұқым қуалайтын аурулары деп жіктеледі. Республикада тұқым қуалайтын ауруларды анықтау, емдеу жұмыстарымен неврология, терапия, хирургия клиникалар мен ауруханалар айналысады.

Медициналық генетика және кейбір тұқым қуалайтын аурулардың алдын алу мен емдеу.

ОҢТҮСТІК ҚАЗАҚСТАН MEDISINA AKADEMIASY «Оңтүстік Қазақстан медицина академиясы» АҚ		SOUTH KAZAKHSTAN MEDICAL ACADEMY АО «Южно-Казахстанская медицинская академия»
Жалпы білім беретін пәндер кафедрасы		044-73/11-277
Әдістемелік өңдеу		76 беттің 33 беті

Медициналық генетика адамда болатын түрлі тұқым қуалайтын ауруларды, оларға диагноз қоюдың және емдеудің жолдарын зерттейді. Бүкіл дүниежүзілік статистика бойынша дүниеге келіп жатқан сәбилердің шамамен 7—8%-ы түрлі тұқым қуалайтын аурулармен ауырады. Сондықтан сол ауруларды жан-жақты зерттеу, олардан алдын ала сақтандыру және емдеу жалпы адам генетикасының, соның ішінде, медициналық генетиканың негізгі проблемасы болып табылады. Генетиканың бұл саласы бойынша зерттелетін келесі маңызды бір мәселе — адамда тұқым қуалайтын өзгерісті қандай факторлардың тудыратынын және адамзатты көптеген ауыр зардаптардан құтқару үшін оларға шара қолданудың жолдарын зерттеу. Медициналық генетиканың негізінде хромосомалардың өзгеруіне байланысты болатын бірнеше тұқым қуалайтын аурулар анықталды. Олар хромосомалық аурулар деп аталады. Ондай ауруларға Клайнфельтер, Шершевский-Тернер, Даун аурулары және т.б. жатады. Клайнфельтер ауруымен тек ер адамдар ауырады. Оның белгісі: жыныс бездері дұрыс жетілмейді, ақылы кем болады және аяқ-қолы шамадан тыс ұзын, денесіне сәйкес келмейді. Бұл аурудың болу себебі жыныстық хромосомаға бір Х-тың артық қосылуына байланысты. Ауру адамның хромосомаларының жалпы диплоидты жиынтығы — 47, жыныс хромосомасы — XXУ. Дүниежүзілік санақ бойынша 1000 ер баланың екеуі осы аурумен ауыратындығы анықталды.

Шершевский-Тернер ауруы әйелдерде кездеседі. Мұнда жыныстық жағынан пісіп-жетілуі баяулайды, сондықтан бедеу болады, әрі бойы тапал келеді. Ақыл-есі кем, ашуланшақ, жұмысқа қабілеттілігі төмен болады. Аурудың хромосомаларының диплоидты жиынтығы — 45, жыныс хромосомасы біреу — ХО. Дүниежүзілік санақ бойынша 1000 қыздың төртеуі осы аурумен ауыратындығы дәлелденді. Жүргізілген зерттеулердің нәтижесінде бұл екі аурудың да гаметалардың даму барысында жыныстық хромосомалардың дұрыс ажырамауына байланысты болатындығы анықталды. Сол сияқты, Х хромосоманың артық қосылуына байланысты әйелдер арасында трисомия ауруы кездеседі. Жыныс хромосомасы — ХХХ, ал жалпы хромосомалардың саны — 47. Ауруды “алып әйел” деп атайды. Ауру белгілері: жыныстық жағынан пісіп-жетілуі баяулайды, ақыл-есі кем болады. Артық У хромосоманың қосылуына байланысты, жыныс хромосомалары ХУУ болып келетін ауру кездеседі. Оны “алып еркек” деп атайды. Бұл аурудың белгісі: адамның бойы шамадан тыс ұзын, әлсіз, жүйке жүйесінің дамуында үлкен кемістік болады. Сол сияқты кейбір хромосомалық аурулар аутосомалардың дұрыс ажырамауына байланысты болады. Мысалы, Даун ауруының белгісі: адамның ақылы кем, бойы аласа, беті дөңгелек, көздері қысыңқы, әрі бір-біріне жақын орналасқан және кішкентай аузы үнемі жартылай ашық жүреді. Бұл ауру 21-ші хромосоманың екеу емес, үшеу болатындығына байланысты. Сонда ондай баланың барлық клеткаларында 46 хромосоманың орнына 47 хромосома болады. **Тұқым қуалайтын аурулар** – ата-аналарынан ұрпақтарына берілетін аурулар. Тұқым қуалайтын аурулар гендік, хромосомалық және геномдық мутациялардың әсерінен генетикалық материалдың өзгеруіне байланысты қалыптасады. Генетикалық жіктеу бойынша тұқымқуалайтын аурулар:

- моногендік;
- хромосомалық;
- мультифакторлық (полигендік) болып бөлінеді.

Қазіргі кездегі ғылыми деректерге қарағанда дүниеге келген нәрестелердің 5 пайызы әр түрлі генетикалық өзгерістермен туылады, ал олардың ішінен 0,5 пайызы шамасындағы балаларда хромосомалық аурулар байқалады. Бүгінгі таңда 700-ге жуық хромосомалық абберрациялар (бұзылыстар) сипатталып жазылған, олардың ішінен 100-ге жуығы адамдардың ақыл-есінің кеміс болуына, денелерінің дамуының бұзылуына, әр түрлі зілді хромосомалық аурулардың дамуына алып келеді. Адамдардың хромосомалық ауруларының негізгі клиникалық сипаты ретінде туа біткен ақаулықтарды, ақыл-естерінің кем болуын, жыныстық дамуының бұзылуы нәтижесінде бедеу болуын, яғни ұрпақ қалдыра алмауын, өздігінен түсік тастауын т.с.с атауға болады.

ОҢТҮСТІК ҚАЗАҚСТАН MEDISINA AKADEMIASY «Оңтүстік Қазақстан медицина академиясы» АҚ		SOUTH KAZAKHSTAN MEDICAL ACADEMY АО «Южно-Казахстанская медицинская академия»
Жалпы білім беретін пәндер кафедрасы		044-73/11-277
Әдістемелік өңдеу		76 беттің 34 беті

Хромосомалық аурулар – хромосомалар құрылымының немесе санының өзгерісімен сипатталатын тұқымқуалайтын аурулар. Олардың бәрінің себептері бір — ол хромосомалық не геномдық мутациялар болып табылады. Хромосомалық аурулардың басқа тұқым қуалайтын аурулардан ерекшелігі — олар Г. Мендель заңдарынан өзгеше жолмен тұқым қуалайды. Хромосомалық аурулар ата-аналарының гаметаларында пайда болған мутациялар, не ұрықтың дамуының алғашқы кезеңдерінде пайда болған мутациялар салдарынан қалыптасуы мүмкін. Гаметаларда пайда болған мутациялар бұл аурудың толық нысанының, ал ұрық жасушаларында пайда болған мутациялар аралас (мозаикалық) формасының дамуына алып келеді. Аралас формалы ағзалардың кейбір жасушаларында қалыпты кариотип болатын болса, кейбіреулерінде бұзылған кариотип кездеседі. Адамдар гаметаларында болатын хромосомалық ауытқушылықтың жалпы саны 750-ге жуық, ал оның 700-і хромосомалардың құрылымының бұзылуларының (абerrация) үлесіне тиеді. Хромосомалық аурулардың пайда болу механизмдері. Көптеген хромосомалық аурулардың пайда болуының басты себебі — тарихи, эволюциялық қалыптасқан жүйенің — кариотиптің, өзгеруі, яғни хромосома сандарының не хромосомалардың құрылымының бұзылуы болып табылады. Ағзалардың хромосома сандарының ауытқуы жасушаның дұрыс бөлінбеуінің не әр түрлі мутагендік факторлардың әсерінен жасуша бөлінуінде хромосомалардың бір-бірінен ажыраспауының салдарынан болады. Бұл хромосома санының еселеп өсуіне (полисомия — 3п, 4п, 5п т.с.с), не қалыпты кариотиптің бір немесе бірнеше хромосомаға кәбейіп не кемуіне алып келеді (анеуплоидия) — моносомия 2п-1; трисомия 2п+1. Толық триплоидия (3п) және тетроплоидия (4п) нысандары адамдарда тек кенеттен, оздігінен өліп, түсіп қалған түсіктерде ғана байқалған, яғни полиплоидты ұрықтар тірі туылмай, дамудың алғашқы кезеңдерінде-ақ өліп қалады. Ал, өсімдіктерде полиплоидия (3п, 4п, 5п) құнды қасиеттерді қалыптастырады — өміршең болуын, өнімді болуын т.с.с Сондықтан да селекционерлер полиплоидтық нысандарды мәдени өсімдіктердің жаңа сорттарын алу үшін кеңінен қолданады.

Анеуплоидия — аутосомды не жыныс хромосомалар сандарының ауытқуы салдарынан болуы мүмкін. Жыныс хромосомасының саны өзгергенде әрбір қосымша Ххромосома өте тығыз ширатылған гетерохроматин күйінде болып, оның гендері активсіз болады. Дегенмен, гетерохроматин күйіндегі қосымша Х-хромосомалар түгелдей дерлік инертті болмайды. Олар жасушаларға, жасуша метаболизміне және ағзаның дамуына әсер етеді. Гетерохроматинденген қосымша Х-хромосомаларда сандық белгілерді анықтайтын полигендер болуы мүмкін. 1—12 жұп ірі хромосомалардың ауытқулары бар ұрықтар әдетте өте ерте кезде-ақ өліп қалады, яғни летальды болады. 13—18 жұп хромосомалардың трисомиялары (13+; 18+) жартылай летальды (сублетальды) болады да нәрестелер не өлі туылады, не балалық шағында-ақ өліп қалады. Жыныс хромосомаларының ауытқуларының (ХО, XXV, XXXV, т.с.с) және кейбір аутосомды трисомиялардың (13+, 18+, 21+) тіршілік қабілеті айтарлықтай дәрежеде болуы мүмкін. Қазіргі кездегі сипатталған 100-ге жуық хромосомалық аурулардың 95-і негізінен 5 хромосомалық ауытқу нысандарына тән болады: 13, 18, 21 хромосома трисомиялары, Шерешевский—Тернер синдромы (45, ХО), Клайнфельтер синдромы (47, XXV).

Синдром деп — белгілі бір ауруға жатпайтын бірнеше ауру белгілерінің бір адамда қатар келуін айтамыз. **Даун синдромы** – 21-жұп хромосомадағы генетикалық материалдың толық (трисомия есебінен) немесе жартылай (транслокация есебінен) қосымша көшірмелерінің болуымен сипатталатын хромосомалық патология. Бұл ауруды алғаш рет 1855 жылы Джон Лэнгдон Даун сипаттап жазған, бірақ оның себептерін 100 жылдан кейін 958 жылы Жером Лежен анықтаған. Даун синдромы адамдардан басқа, маймылдар мен тышқандарда анықталған. Трисомия – қалыпты жағдайдағы жұп хромосоманың орнына үш гомологтық хромосоманың болуы. Даун синдромымен балаларды көбіне жасы келген әйелдер босанады. Мұның нақты себебі белгісіз, бірақ анасының жұмыртқа жасушаларының жасына байланысты деген болжам бар. Трисомия

ОҢТҮСТІК ҚАЗАҚСТАН MEDISINA AKADEMIASY «Оңтүстік Қазақстан медицина академиясы» АҚ		SOUTH KAZAKHSTAN MEDICAL ACADEMY АО «Южно-Казахстанская медицинская академия»
Жалпы білім беретін пәндер кафедрасы		044-73/11-277
Әдістемелік өңдеу		76 беттің 35 беті

мейоз кезінде хромосомалардың ажырамауы себебінен болады. Қарама-қарсы жыныстың гаметалары бір-бірімен қосылғанда эмбрионда әдеттегі 46 хромосома орнына 47 хромосома түзіледі. 21-хромосома трисомиясы 95 % жағдайда Даун синдромының себепшісі болып табылады. 88 % жағдайда трисомия аналық гаметалар ажырамауынан, ал 8 % жағдайда аталық гаметалар ажырамауы себебінен болады. Мозаицизм Трисомия ата-анасының жыныс жасушалары (гамета) қалыптасуы кезіндегі хромосомалардың ажырамауы себебінен пайда болады, сондықтан нәресте организмнің барлық жасушаларында осы аномалия болады. Ал мозаицизм ұрық жасушаларында дамудың ерте сатыларында пайда болады, соған байланысты кейбір тіндер мен ағзалардың ғана жасушаларының кариотипі өзгереіске ұшырайды. Даун синдромының мұндай даму нұсқасы «мозаикалық Даун синдромы» (46, XX/47, XX, 21) деп аталады. Даун синдромының мұндай нұсқасының ағымы жеңілірек (өзгерген тіндердің ауқымы бойынша) болады, бірақ пренаталді диагностикасы қиындықтар туғызады. Робертсон транслокациялары Даун синдромына әкелетін 21-хромосомадағы қосымша материал ата-анасының біреуінің кариотипіндегі Робертсон транслокациясы әсерінен болуы мүмкін. Бұл жағдайда 21-хромосоманың ұзын иығы басқа хромосоманың иығына бекиді (жиі 14- [45, XX, дер (14; 21) (q10; q10)]). Робертсон транслокациясы бар адамның кариотипі қалыптыға сәйкес келеді. Репродукция кезінде қалыпты мейоз 21-хромосома трисомиясына бейім болады. Даун синдромына әкелетін транслокацияны отбасылық Даун синдромы деп атайды. Бұл Даун синдромы дамуында әйел жасының емес, екі ата-анасының да ролі бар. Даун синдромының мұндай нұсқасы 2-3 % жағдайда кездеседі. 91 % жағдайда аурудың тұқым қуалайтын нұсқасы кездеседі – мейоз кезінде хромосоманың ажырамауы себебінен 21-хромосоманың толық трисомиясы. 5% жағдайда мозаицизм кездеседі. Қалған жағдайларда 21-хромосоманың спорадикалық немесе тұқым қуалайтын транслокациясынан дамиды. Науқастардың фенотипі 21q22 трисомиясымен анықталады. Ата-анасында қайта Даун синдромымен ауру бала туылу қаупі 1 %. Бұл аурудың негізгі фенотиптік сипаттарына мыналарды жатқызуға болады; бойлары аласа, шүйдесі тегіс, бас сүйектері кішкентай трахицефальды, эпикант дамыған, көздері қысыңқы, мұрындарының түбі жалпақ, кең кеңсірікті болып келеді. Олардың жүрек-тамыр жүйесінің бұзылуы, сол сияқты, барлық ішкі секреция бездерінің қызметтерінің бұзылыстары байқалады. Дерматоглификасы — алақандарында терең көдденең сызықтарының және шынашағында 2-жұмылатын бүгілу сызығының орнына тек 1 ғана сызықтың болуымен сипатталады.

Эдвардс синдромы(18+). Эдвардс синдромы – трисомия 18. Хромосомдық формуласы (47, XX+18) немесе (47, XY+18). 3 формасы анықталған: трисомды (жиі түрде), транслокационды (өте сирек), мозаикалық. Цитогенетикалық айырмашалықтары бар трисомиялардың, клиникалық көрініс беруінде айырмашылықтары болмайды. Синдромның жиілігі 1:5000-7000 жас балалар құрайды. Ұл балалар мен қыз балалардың 1:3 қатынасына тең. Қыз балалар ауыру деңгейінің, ұлдарға қарағанда жоғары болуына, әзірше түсіндіру мүмкіндігі жоқ. Эдвардс синдромынды жас балалар (90%) өліп қалады. Себептері – асфиксия, пневмония, ішек өтімсіздігі, жүрек-тамыр жетіспеушілігі. Эдвардс синдромының клиникалық және патологоанатомиялық дифференциалды диагностикасы өте қиын. Барлық жағдайларда, цитогенетикалық зерттеулер жүргізіледі. Бұл ауруды 1960 жылы Эдвардс айқындап тапқан. Бұл аурумен ерлерге қарағанда әйелдер жиірек ауырады. Бұл — ұл балалардың эмбриональдық даму кезінде не өмірінің алғашқы апталарында көптеп өліп қалатындығын көрсетеді. Бұл аурудың негізгі сипаттамаларына мыналар жатады: нәрестелердің салмағы өте жеңіл, бойлары кішкентай болады, иектері тегіс, жақтары нашар дамыған, бас сүйегі кішкентай, құлақтары кішкентай және олар бас сүйегіне томендеу орналасқан, тұмсықтары шығыңқы құстұмсық болып келеді. Птоз, экзофтальм, эпикант дамыған, көздерінің мөлдір қабығының бұлдырлануы, көру нерв дискісінің семуі сияқты керу мүшелерінің мүкістігі айқын байқалып тұрады. Қол саусақтары өте ұзын немесе өте қысқа болып, 2—5

ОҢТҮСТІК ҚАЗАҚСТАН MEDISINA AKADEMIASY «Оңтүстік Қазақстан медицина академиясы» АҚ		SOUTH KAZAKHSTAN MEDICAL ACADEMY АО «Южно-Казахстанская медицинская академия»
Жалпы білім беретін пәндер кафедрасы		044-73/11-277
Әдістемелік өңдеу		76 беттің 36 беті

саусақтары ерекше орналасқан болады. Табандарының пішіні өзгереді. Жүрек-тамыр жүйесінің, бүйректерінің мүкістігі байқалады. Ересек жасқа дейін жеткен балалардың ақыл-естерінің кем болатындығы байқалған. Эдвардс синдромын нәресте туылған кезде бала жолдасының (плацента) кішкентай болуы және жалғыз кіндік артериясының болуы арқылы күні бұрын анықтауға болады.

Патау синдромы(13+).Патау синдромы – трисомия 13. Хромосомдық формуласы (47, XX+13) немесе (47,XY+13). Көбіне жаңа туылған балаларда 1:6000 жиілікте. Патау синдромы кезіндегі жыныстардың қатынасы 1:1-ге жақын .3 формасын ажыратады: трисомды (75 %), транслокационды (20%), мозаикалық (5%). Патау синдромына келетін болсақ барлық жүйелер бұзылыстарға ұшырайды. Әсіресе, орталық жүйке жүйесі. Көбіне жас балалар дүниеге келгеннен 1 жетіге жетпей қайтыс болады. Кейбір науқастар көп жылдар бойы өмір сүреді. Емдік көмек Патау синдромы кезінде балаларға бейспецификалық туа біткен ақауларға операциялар, жалпы емдік шаралар, инфекцияндық ауруларды алдын алу шаралары қолданылады.1961 жылы Патау және оның әріптестері өте кемтар, сұрықсыз баланың кариотипін зерттегенде оның Д тобында артық 1 хромосоманың болатынын анықтап, осы ауруды сипаттап жазған. Бұл синдромның клиникалық сипаттары — балалардың салмағы өте жеңіл, бойлары қысқа және олар күні жетпей туылады. Сол сияқты, осы синдромның ерекше белгілеріне жұмсақ және қатты таңдайларының жырық, көздерінің өте кішкентай — әр түрлі дәрежеде микрофтальмиялы больш келуін де атауға болады. Оларда туа біткен катаракта, беттерінің ангиомасы, полидактилия, синдактилия және табандарының өзгерулері байқалады. Жүрегінің, бүйректерінің қызметтері бұзылады. Қыз балаларда жатырдың имек болуы, ұлдардың ұмаларының өзгерулері байқалады. Гипотония және гипертония, ақыл-естері кем, тоқ ішектің ауытқуы, қосымша көкбауыр кездеседі.

Клайнфельтер синдромы(XXY,XXXY,XXXXY,XXX Y,XYY).

Клайнфелтер синдромы. (47,XXY) жыныстық хромосомалары полисомды, 2 хромосомадан аз болмайды. Бұлар типтік, клиникалық сипаты 1:500-750 жаңа туылған ер балаларда кездеседі. Y хромосомасының болуы еркек жынысының түзілуін анықтайды. Дисомия синдромы Y хромосомасы (47,XYY) 1:1000 жиілігімен жаңа туған ер балаларда кездеседі. Клайнфельтер синдромы ер адамдарда кездеседі және ол қосымша X жыныс хромосомасының болуымен сипатталады (XXY, XXXY, т.с.с.). Оның орташа жиілігі 1:500-ге тең. Бұл синдромның негізгі сипатына мыналарды жатқызуға болады: бойлары өте ұзын, иықтары тар, бөкселері кең, бұлшықеттері нашар дамыған астеник немесе әтек (пішілген адам) типтес болып келеді. Беттерінде және қолтықтарында мардымсыз, өте сирек түктері болады, ал қасағаның түктері әйелдерге ұқсас болады; олардың шәует жолдары семіп (атрофия) қалған, сперматогенез болмай бедеу болып келеді. Ақыл-естері кемістеу, өте сентгіш, көңіл-күйі тез өзгергіш, қызбалау болады. Клайнфельтер синдромымен ауырған адамдардың дерматоглификасы өзгерген — қол саусақтарының өрнегінде доғалар жиі кездесіп, қырлар — (гребень) саны азаяды.

Шершевский–Тернер синдромы (XO) тірі туылғандардың моносомиясының жалғыз формасы. Шынайы моносомияның барлық жасушаларында (45,X) хромосомды аномалиялардың жыныстық формалары ұзын немесе қысқа иықты X хромосомасы [46,X,Xp-; 46,X,Xq-], изохромосома [46,X,i(Xq); 46,X,i(Xq)], сақиналы хромосомасы [46,X,R(X)], әртүрлі мозаикалық варианттары кездеседі. Синдром науқаста 50%, қарапайым толық моносомия (45,X). Әртүрлі мозаицизм (30-40%) сирек варианттар делеция,изохромосом, сақиналы хромосома.Бұл синдромды 1925 жылы Н.А. Шершевский және 1938 жылы Тернер тауып сипаттап жазған. Оның орташа жиілігі 1; 3000-ге тең және тек әйелдерде кездесіп, әсіресе аласа бойлы қыздар арасында жиі байқалады. Шершевский—Тернер синдромын жаңа туылған қыз нәрестелерде айқын байқауға болады, себебі моносомия X (XO) кейбір мүшелер мен ұлпалардың жатырда дамуын бұзатындықтан нәрестелер бірнеше аномалиялармен туылады, яғни салмақтары өте жеңіл, бойлары қысқа, табандарында және қолдарында лимфодтық ісіктер, тырнақтарының

ОҢТҮСТІК ҚАЗАҚСТАН MEDISINA AKADEMIASY «Оңтүстік Қазақстан медицина академиясы» АҚ		SOUTH KAZAKHSTAN MEDICAL ACADEMY АО «Южно-Казахстанская медицинская академия»
Жалпы білім беретін пәндер кафедрасы		044-73/11-277
Әдістемелік өңдеу		76 беттің 37 беті

гипоплазиясы (толық жетілмеуі) байқалады. Жүректерінің туа біткен ақаулықтары, қолқа (аорта), екпе артериясының тарылуы (стеноз, коарктация) байқалып, эпикант дамыған, шаштары қысқа, мойыны қысқа және жуан болып келеді. Қаңқа дамуының аномалиялары, көкірек қуысының өзгеруі, 4—5 саусақтарының қысқаруы да бұл ауруға тән белгілер болып табылады. Бойларының қысқа болуына байланысты аяқтары да қысқа, тұлғалары ұзындау болып дене құрылысында диспропорция байқалады. Иықтары кең, бөкселері тар болып өздерінің сыртқы құрылысы жағынан ер адамдарға ұқсас келеді. Ауруларда ішкі және сыртқы жыныс мүшелері дамымай, соңғы жыныс белгілері — сүт бездері, қолтықтарында, қасаға үстінде түктер болмайды. Олар бедеу болады, себебі жыныс бездері дамымаған. Бұл аурумен ауырған әйелдерде жыныс хроматині кездеспейді, олардың кариотипі 45 (XO) тең болады. Сол сияқты X хромосомасының басқа да аномалиялары ұзын иінінің немесе қысқа иінінің делециялары, екі X хромосомалардың транслокациясы, сақиналы X хромосома т.с.с. байқалуы мүмкін.

«Мысықша мияулау» синдромы(5p делекциясы).Бұл синдром хромосома қысқа иінінің делекциясымен байланысты екенін 1965 жылы Герман дәлелдеген. Оның жиілігі толық анықталмаған. Дегенмен соңғы кездері бұл синдром жиі кездесетін болып жүр. Оның клиникалық сипаты- бұл аурумен ауыратын балалардың дыбыс тембрі ерекше, мысықша «мияулап», жалынышты күйде болады. Сол сияқты олардың ақыл-есі кем, денесінің дамуы нашар болады. Өсе келе бұл белгілер жойылуы мүмкін. Негізгі фенотиптік белгілері- беті дөңгелек, эпикант дамыған, микроцефалия және жүрегінің ақаулықтары айқын байқалады.

Қорытындылай келе хромосомалық аурулар кез келген жаста байқалуы мүмкін және ұзаққа созылады.Көпшілігі туа салысымен пайда болады.Соңғы жылдары, экологиялық жағдайларының нашарлауы және сыртқы ортаның жағымсыз факторларының адам ағзасына әсер етуінің патологиясына өсуіне әкеп соқты. Хромосомалық аурулардың әлеуметтік салдары – ауру адамдар арасында мүгедектер санының көбеюі және оларды бағып – қағуды жұмсалатын экономикалық, рухани шығындар деңгейінің өте көп жоғары болуымен сипатталады.

Генетиканың бұл саласы бойынша зерттелетін келесі маңызды бір мәселе — адамда тұқым қуалайтын өзгерісті қандай факторлардың тудыратынын және адамзатты көптеген ауыр зардаптардан құтқару үшін оларға шара қолданудың жолдарын зерттеу.Медициналық қызмет көрсетудің қолжетімділігі мен сапасын арттыру, саламатты өмір салтын алға бастыру адам әлеуеттің деңгейін арттырудың келесі бір маңызды бағыты болып табылады.

Жаңа тақырыпты бекіту: 20мин.

5.5. Көрнекілік құралдары: мультимедиялық проектор (презентация).

5.6. Негізгі әдебиеттер:

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. Қуандықов, Е. Ө. Медициналық биология және генетика [Мәтін] : оқулық / Е. Ө. Қуандықов. - Алматы : Эверо, 2014. - 312 б. 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

ОҢТҮСТІК ҚАЗАҚСТАН MEDISINA AKADEMIASY «Оңтүстік Қазақстан медицина академиясы» АҚ		SOUTH KAZAKHSTAN MEDICAL ACADEMY АО «Южно-Казахстанская медицинская академия»
Жалпы білім беретін пәндер кафедрасы		044-73/11-277
Әдістемелік өңдеу		76 беттің 38 беті

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. Жеке микробиология. 1-2 бөлім [Электронный ресурс] : оқу құралы / Ф. Т. Алимжанова. - Электрон. текстовые дан. (60.9Мб). - Алматы : Эверо, 2016. - 380 бет. эл. опт. диск (CD-ROM). - б/ц. Тг.

9. Биология медициналық генетика негіздерімен [Электронный ресурс] : мед. училищелер мен колледждерге арн. оқулық / Л. В. Акуленко, И. В. Угаров; қазақ тіл. ауд. Қ. А. Естемесова. - Электрон. текстовые дан. (43.6Мб). - М. : ГЭОТАР - Медиа, 2016. - 416 б. с. - ISBN 978-5-9704-3463-5 : 9031. 68 Тг

10. Микробиология пәні бойынша лабораториялық жұмыстар.

Нарымбетова Ұ.М. , 2016

11. Медициналық микробиология. 1-том.

Арықпаева Ұ.Т., Саржанова А.Н., Нуриев Э.Х. , 2019

12. Медициналық микробиология. 2-том.

Арықпаева Ұ.Т., Саржанова А.Н., Нуриев Э.Х. , 2019

13. Молекулярная биология: Электронный учебник. - Караганда: КарГТУ, 2015.

Электронды басылымдар.

1.Биология медициналық генетика негіздерімен [Электронный ресурс] : мед. училищелер мен колледждерге арн. оқулық / Л. В. Акуленко, И. В. Угаров; қазақ тіл. ауд. Қ. А. Естемесова. - Электрон. текстовые дан. (43.6Мб). - М. : ГЭОТАР - Медиа, 2016. - 416 б. с. - ISBN 978-5-9704-3463-5 :

2.Медициналық биология, генетика және радиобиология. Шынпейсова Г.П. , 2019
<https://aknurpress.kz/login>

3.Медициналық биология және генетика. Уалшерова А.Н., Исмаилова А.А. , 2019
<https://aknurpress.kz/login>

4.Генетика негіздері: Оқулық. / ҚР Білім және ғылым министрлігі, ҚР Жоғары оқу орындарының қауымдастығы. - Алматы: Дәуір, 2013. - 264б. <http://rmebrk.kz/>

5.КуандыковЕ.Ө.Медициналық биология және генетика. Оқулық.- Алматы: Эверо , 2020.- 312 бет. https://www.elib.kz/ru/search/read_book/882/

Сабақты қорытындылау: 20мин.

5.7. Бақылау сұрақтары (кері байланыс)

1. Медициналық генетика негіздері

2.Хромасомалық аурулар.

№ 8 Сабақ

5.1.Тақырыбы: Тұқым қуалайтын патологиялардың диагностикалық әдістері және алдын алу шаралары.

Сағат саны: 3 сағ. 135 мин.

5.2. Мақсаты: Тұқым қуалайтын патологиялардың диагностикалық әдістері және алдын алу шараларын үйрету.

5.3. Оқу міндеттері: Білім алушыларпатологиялық диагностикалық әдістерді білу қажет.

Ұйымдастыру кезеңі: 5 мин.

Білім алушылардың сабаққа қатысуын тексеру.

Білім алушылардың сабаққа дайындығын тексеру.

Білім алушылардың өтілген тақырып бойынша білімін тексеру: 50 мин.

Жаңа сабақ түсіндіру:40 мин.

5.4.Дәріс тезісі:Тұқым қуалаушылық тірі ағзалардың негізгі қасиеттерінің бірі—ол ата-ана белгілерінің, қасиеттерінің ұрпақтан-ұрпаққа үздіксіз беріліп отыруы болып табылады. Тұқым қуалаушылықтың екі мәні белгілі: 1) **тұрақты, консервативті** болуы, яғни ұрпақтан-ұрпаққа ағзалардың негізгі белгілері мен қасиеттерінің өзгеріссіз беріліп отыруы. Оған мысал ретінде қойдан қозының, түйеден ботаның, биеден құлынның, иттен күшіктің туылуын атауға болады; бидай сепсек бидай жинаймыз, жүгерідін жүгері өнеді, асқабақтан асқабақ жетіледі т.с.с. Тұқым

ОҢТҮСТІК ҚАЗАҚСТАН MEDISINA AKADEMIASY «Оңтүстік Қазақстан медицина академиясы» АҚ		 SOUTH KAZAKHSTAN MEDICAL ACADEMY АО «Южно-Казахстанская медицинская академия»
Жалпы білім беретін пәндер кафедрасы		044-73/11-277
Әдістемелік өңдеу		76 беттің 39 беті

қуалаушылықтың **консервативтілігінің** нәтижесінде биологиялық түрлердің, тіршіліктің **тұрақтылығы, біртұтастығы қалыптасады; 2) тұқым қуалаушылықтың өзгергіштігі**, яғни әр түрлі себептер салдарынан ағзалардың белгілері мен қасиеттері азды-көпті өзгеріске ұшырайды. Оған мыңдаған мысал келтіруге болады. Бір отбасының балалары бір-бірінен аз да болса ерекше, өзгеше болады; егістіктегі бидай, жүгері, арпа т.с.с. өсімдіктер биіктігі, өнімділігі жағынан түрліше. Тұқым қуалайтын өзгергіштіктің нәтижесінде **тіршіліктің сан алуан түрлері** пайда болады. Ағзалардың тұқым қуалаушылық қасиеті ертедегі грек оқымыстыларына белгілі болған, бірақ оның мәнін дұрыс түсіндіре алмаған. Адам генетикасының адамдардың денсаулығын сақтаудағы рөлі өте зор, себебі кез-келген ауру–зат алмасудың, не зат алмасуға қатысып оны реттейтін, жеделдететін ферменттердің қызметтерінің бұзылуына байланысты. Ал, фермент дегеніміз ақуыз, ол гендердің экспрессиялануының өнімі болып саналады. Демек, нақтылы бұзылған гендерді зерттеп, оны әр түрлі жолдармен жөндеп – **генетикалық инженерия** әдістерімен, түрліше аурулармен күресуге болады.

Хромосомалық аурулар деп — клиникалық сипаттары жағынан түрліше болып келетін адамдар патологиясының үлкен бір тобын айтамыз. Олардың бәрінің себептері бір — ол хромосомалық не геномдық мутациялар болып табылады. Хромосомалық аурулардың басқа тұқым қуалайтын аурулардан ерекшелігі — олар Г. Мендель заңдарынан өзгеше жолмен тұқым қуалайды. Қазіргі кездегі сипатталған 100-ге жуық хромосомалық аурулардың 95-і негізінен 5 хромосомалық ауытқу нысандарына тән болады: 13, 18, 21 хромосома трисомиялары, Шерешевский—Тернер синдромы (45, XO), Клайнфельтер синдромы (47, XXU).

Хромосомалық аурулардың пайда болу механизмдері.

Көптеген хромосомалық аурулардың пайда болуының басты себебі — тарихи, эволюциялық қалыптасқан жүйенің — **кариотиптің өзгеруі**, яғни хромосома сандарының не хромосомалардың құрылымының бұзылуы болып табылады. Бұл дамудағы аномалия, хромосома саны мен хромосома құрылымының бұзылысына байланысты туа біткен патологиялық жағдай.

Хромосомды	патологияның	жіктелуінің	3	принципі	белгілі:
1. Белгілі	хромосоманың		мутациясына		сипаттама.
2. Мутация	өткен жасуша	типін	анықтау	(гаметалар,	зигота).
3. Мутация өткен ұрпақты	анықтау.				

Хромосомалық синдромдардың клиникалық көрінісі:

1. Жүктілік кезіндегі асқыну – суы көп (многоводие)
2. Бас миы мен бет әлпетінің дамуындағы туа біткен ақаулар. Бас мөлшері кішірек (микроцефалия). Маңдайы төмен орналасқан.
3. Көз қуысы- қысыңқы, анофтальмия
4. Құлақ қалқаншасы деформацияға ұшыраған.
5. Үстіңгі еріні мен таңдайы жырық.
6. Ішкі мүшелерінде ақаулар – жүректің қалтарысының кемістігі, жыныс мүшелерінің, бүйрек (кисты) аномалиясы. жатырдың имек болуы, қосымша көкбауыр.
7. Қол және аяқ саусақтарында көпсаусақтылық.
8. Көптеген балалар бір жасқа дейін, өмірінің алғашқы күндері өледі (95%).
9. 2% балалар 10 жасқа дейін өмір сүреді.

Диагностикасы – хромосоманы зерттеу.

Медициналық генетиканың алдында тұрған негізгі мәселелердің бірі — тұқым қуалайтын аурулардың биохимиялық механизмдерін анықтап, соның негізінде оларды емдеудің жолдарын іздестіру. Мысалға, қантты диабет ауруын алайық. Бұл ауру ұйқы безінің гормоны — инсулиннің түзілмеуіне байланысты болады, оны рецессивті ген анықтайды. Қантты диабетті организмге инсулин енгізу арқылы ғана емдейді. Бұл жағдайда тек ауру ғана, яғни “зиянды” геннің

ОҢТҮСТІК ҚАЗАҚСТАН MEDISINA AKADEMIASY «Оңтүстік Қазақстан медицина академиясы» АҚ		SOUTH KAZAKHSTAN MEDICAL ACADEMY АО «Южно-Казахстанская медицинская академия»
Жалпы білім беретін пәндер кафедрасы	044-73/11-277	
Әдістемелік өңдеу	76 беттің 40 беті	

фенотиптік көрінісі емделеді. Емделіп жазылған адам ол генді өзінде сақтап, келесі ұрпағына береді. Қазіргі кезде көптеген тұқым қуалайтын аурулардың биохимиялық механизмдері анықталған. Соның бірі шизофрения ауруының бір түрі — фенилкетонурия. Бұл аурудың биохимиялық негізін зерттегенде белок құрамына кіретін фенилаланин аминқышқылы триптофанға айналуы керек. Оған арнайы фермент қатысады. Ал ол ферменттің қызметін белгілі бір ген бақылайды. Егер ол ген өзгеріске ұшыраса, аталған биохимиялық алмасулар дұрыс жүрмейді, яғни фенилаланин триптофанға айналмайды. Сондықтан оның концентрациясы артып кетеді. Мұндай жағдайда адамның миы мен жұлыны зақымдалып, психикалық ауруға ұшырайды. Осындай механизмдері анықталғаннан кейін фенилкетонурияны емдеудің де жолдары табылды. Ол үшін құрамында фенилаланин аминқышқылы аз тағамдармен тамақтану керек немесе қажетті ферментті организмге егу қажет. Адамда жақсы зерттелген мәселелердің бірі — қан топтарының тұқым қуалауы. Соның ішінде резус-факторды алайық. Резус-фактордың қанның құрамында болуын анықтайтын ген екі түрлі жағдайда болады: біреуі оң резус “+”, екіншісі теріс резус “—”. Резусы “теріс” әйел, резусы “оң” ер адаммен некелескенде оң резус болуды анықтайтын геннің доминантты болуына байланысты ұрық әкесінен осы қасиетті алады. Сөйтіп анасының қанына ерекше зат — антиген жасап шығарады. Ал анасының организмінде оған қарсы антиденелер түзіледі. Олар ұрықтың қан жасалу жүйесін бұзады. Нәтижесінде ана организмi мен ұрық уланады. Бұл ұрықтың өліміне апарып соғады.

Болашақ ұрпақты тұқым қуалайтын түрлі ауыр зардаптардан сақтандыру үшін адам генетикасы мен медициналық генетикада жүргізілген зерттеулер қолданылады. Дүниеге ауру ұрпақты келтірмеу үшін ата-ананың екеуінің де дендері сау болу керек. Кейде ерлі-зайыптылардың екеуінің де дендері сау болғанымен, олардың тегінде тұқым қуалайтын ауру болса ол келесі ұрпаққа беріледі. Мысалы, жігіттің шешесі эпилепсия (қояншық) ауруымен ауырса, ал әкесі сау болса, ол жігіт эпилепсик болмайды. Себебі оның әкесінен алған доминантты гені эпилепсияны анықтайтын шешесінен алған рецессивті генді жеңіп шығады. Егер дәл осындай жағдайдағы қыз жоғарыда келтірілген жігітке тұрмысқа шықса, өздері ауру болмағанымен, олардан ауру балалар дүниеге келуі мүмкін. Себебі оларда эпилепсияның гені бар. Жалпы ауру немесе кеміс ұрпақтың дүниеге келуі отбасы мен ата-ана үшін үлкен қайғы-қасірет. Сондықтан отбасын құратын, әсіресе, тегінде тұқым қуалайтын кемістіктер бар адамдар медициналық-генетикалық кеңес алғаны жөн. Мұндай кеңес беретін орталықтар қазір Қазақстанның көптеген қалаларында бар. Қоршаған ортаның тазалығын сақтауға, әсіресе, судың, ауаның және азық-түліктің мутагендік және канцерогендік әсерлері бар заттармен ластанбауына соңғы кездері көп көңіл бөлінуде. Сонымен қатар, дәрі-дәрмектер мен тұрмыстық химиялық препараттардың және түрлі косметикалық заттардың “генетикалық залалсыздығы” мұқият тексеріледі. Сайып келгенде, мұның барлығы адамда тұқым қуалайтын кемістіктердің мөлшерін азайту мақсатында жасалады. Тағы бір ескертетін нәрсе, алкогольді ішімдіктерді ішу мен темекі тарту, әсіресе, есірткіні қабылдау болашақ ұрпақ үшін өте қауіпті. Себебі, олар гендер мен хромосомаларды улап, өзгертеді. Соның салдарынан тұқым қуалайтын аурулар мен кемістіктер пайда болады. Тұқым қуалаушылық дегеніміз организмнің көбеюі кезінде өзінің, қасиеттері мен даму ерекшеліктерін ұрпаққа беруі. Тұқым қуалаушылықтың нәтижесінде кейбір организм түрлері көптеген ұрпақтарды өмірге келтіре отырып жүздеген миллион жылдар бойында біршама ғана өзгеріске ұшырады. Мысалы, қазіргі опоссумның, (Didelphys) байырғы бор дәуіріндегі опоссумнан айырмашылығы шамалы, сол сияқты саусақ қанатты балық латимерияның да (Latimeria) өздерінің девондық ата-тегінен кеп айырмасы жоқ. Организмдер белгілі бір жүйеге тұр, туыс, тұқымдас т. с. с. болып топтасады. Бұл жүйелілік әр топтағы организмдері ішіндегі ұқсастық белгілерін ғана емес, олардың, арасындағы айырмашылықты сақтайтын тұқым қуалаушылық, жүзеге асқанда ғана мүмкін болады. Белгілердің, бірнеше ұрпақ бойы тұрақты (константты) сақталуы тұқым қуалаушылықтың бір жағы ғана, оның екінші жағы—онтогенезде

ОҢТҮСТІК ҚАЗАҚСТАН MEDISINA AKADEMIASY «Оңтүстік Қазақстан медицина академиясы» АҚ		SOUTH KAZAKHSTAN MEDICAL ACADEMY АО «Южно-Казахстанская медицинская академия»
Жалпы білім беретін пәндер кафедрасы		044-73/11-277
Әдістемелік өңдеу		76 беттің 41 беті

белгілі бір түрдің дамып жетілуі мен зат алмасу ерекшелігін қамтамасыз етуі. Организмнің әрбір түріне белгілі даму сатылары мен фазалар реті тән. Мысалы, адам зиготасының бөлшектенуі тұқым жолында басталады, ал ұрықтанудан кейінгі 5—6 күнде имплантация жүреді, бұдан кейін жеке тканьдер жіктеледі (дифференцияланады), ал сонан соң, ғана органдар қалыптаса бастайды. Бұлардың бәрі клеткада жазылған программаға сәйкес жүреді, ЯҒНИ тұқым қуалаушылық арқылы іске асып отырады. Жынысты көбейгенде жұмыртқа клеткасы мен сперма соматикалық клетка және жыныссыз көбейгенде жекелеген екі ұрпақты байланыстырушы көпірше, яғни тұқым қуалаушылықтың материалдық негізгі болып табылды. Организм клеткаларында ересек особьтар белгілерінің дайын ұрығы болмайды, оларда ген деп аталатын белгілер мен қасиеттердің даму мүмкіндігін қамтамасыз ететін бастама ғана болады. Ген тұқым қуалаушылықтың бірлігі, ол бөлек молекуласының, құрылымына немесе организмнің қарапайым реакциясына қатысты бола ма, бәрібір жеке қарапайым қасиеттерді белгілі Тұқым қуалаушылықты Тірі организмдер қасиеттерінің бірі ретінде зерттегенде мынадай екі ұғымды ажырата білу керек: жеке тұқым қуалаушылық және тұқым қуалау. Тұқым қуалаушылық деген ұғымға гендердің не тән ерекше қасиеттері бар белок молекуласын, белгілердің дамуын және организм құрылысының жоспарын детерминациялау кіреді. Тұқым қуалау организмнің тұқым қуалаушылық, қасиеттерінің бір ұрпақтан екінші процессінің заңдылықтарын білдіреді. Жынысты көбейгенде тұқым қуалау жыныс клеткалары, ал жыныссыз. Және вегетативті көбейгенде соматикалық клеткалардың бөлінуі арқылы іске асады. Осыған орай белгілердің ұрпақтан ұрпаққа берілу механизмдерінің де ор түрлі болуы мүмкін. Шешесінің организмінде өсіп жетілетін ұрпақ жатырда жатқан кезінде кейбір тұқым қуаламайтын қасиеттерді (мысалы, жұқпалы ауруларды) қабылдай алады. Мұндай белгілер туа пайда болған деп аталады. Нерв жүйесі бар жануарлардың ұрпақтары арасында біз бейімделу реакцияларының, ерекше тағи—функционалды (қызметтік) сабақтастылықты (преемственность) кездестіреміз, яғни ұрпақтарда ата-аналарына еліктеу ретінде немесе тәрбие процесінде, ата-аналарының жеке өмірінде болғандай шартты рефлексстер жасалады. Мұндай сабақтастықтың негізінде шартты рефлекс механизмі жатқандықтан ол хабарлаушы тұқым қуалаушылық деп аталуы мүмкін. Хабарлаушы тұқым қуалау эволюция процесінде организмнің жеке басының бейімделуінің арнаулы механизмі ретінде туды. Оқыту мен тәрбиелеу процестерінің негізінде, атап айтқанда тұқым қуалаудың дәл осы типі жатыр, ол адамзат қоғамының, прогрессивті дамуын қамтамасыз етеді.

Жаңа тақырыпты бекіту: 20 мин.

5.5. Көрнекілік құралдары: мультимедиялық проектор (презентация).

5.6. Негізгі әдебиеттер:

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. Қуандықов, Е. Ө. Медициналық биология және генетика [Мәтін] : оқулық / Е. Ө. Қуандықов. - Алматы : Эверо, 2014. - 312 б. 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

ОҢТҮСТІК ҚАЗАҚСТАН MEDISINA AKADEMIASY «Оңтүстік Қазақстан медицина академиясы» АҚ		 SKMA — 1979 —	SOUTH KAZAKHSTAN MEDICAL ACADEMY АО «Южно-Казахстанская медицинская академия»
Жалпы білім беретін пәндер кафедрасы			044-73/11-277
Әдістемелік өңдеу			76 беттің 42 беті

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. Жеке микробиология. 1-2 бөлім [Электронный ресурс] : оқу құралы / Ф. Т. Алимжанова. - Электрон. текстовые дан. (60.9Мб). - Алматы : Эверо, 2016. - 380 бет. эл. опт. диск (CD-ROM). - б/ц. Тг.

9. Биология медициналық генетика негіздерімен [Электронный ресурс] : мед. училищелер мен колледждерге арн. оқулық / Л. В. Акуленко, И. В. Угаров ; қазақ тіл. ауд. Қ. А. Естемесова. - Электрон. текстовые дан. (43.6Мб). - М. : ГЭОТАР - Медиа, 2016. - 416 б. с. - ISBN 978-5-9704-3463-5 : 9031. 68 Тг

10. Микробиология пәні бойынша лабораториялық жұмыстар.

Нарымбетова Ұ.М. , 2016

11. Медициналық микробиология. 1-том.

Арықпаева Ұ.Т., Саржанова А.Н., Нуриев Э.Х. , 2019

12. Медициналық микробиология. 2-том.

Арықпаева Ұ.Т., Саржанова А.Н., Нуриев Э.Х. , 2019

13. Молекулярная биология: Электронный учебник. - Караганда: КарГТУ, 2015.

Электронды басылымдар.

1.Биология медициналық генетика негіздерімен [Электронный ресурс] : мед. училищелер мен колледждерге арн. оқулық / Л. В. Акуленко, И. В. Угаров ; қазақ тіл. ауд. Қ. А. Естемесова. - Электрон. текстовые дан. (43.6Мб). - М. : ГЭОТАР - Медиа, 2016. - 416 б. с. - ISBN 978-5-9704-3463-5 :

2.Медициналық биология, генетика және радиобиология. Шынпейсова Г.П. , 2019
<https://aknurpress.kz/login>

3.Медициналық биология және генетика. Уалшерова А.Н., Исмаилова А.А. , 2019
<https://aknurpress.kz/login>

4.Генетика негіздері: Оқулық. / ҚР Білім және ғылым министрлігі, ҚР Жоғары оқу орындарының қауымдастығы. - Алматы: Дәуір, 2013. - 264б. <http://rmebrk.kz/>

5.ҚуандықовЕ.Ө.Медициналық биология және генетика. Оқулық.- Алматы: Эверо , 2020.- 312 бет. https://www.elib.kz/ru/search/read_book/882/

Сабақты қорытындылау: 20мин.

5.7. Бақылау сұрақтары (кері байланыс)

1. Алдын алу шаралары.

2.Диагностикалық әдістері.

№1 Аралық бақылау сұрақтары.

1.Акуыздардың құрылысы мен қызметі.

2.Нуклеин қышқылдарының құрылысы мен қызметі.

3.Жасушаның молекулалық биологиясы

4.Онтогенез кезеңдері.

5.Медициналық арахноэтномология.

6.Эукариоттық жасушаның құрылымдық-қызметтік құрылыс ерекшеліктері.

7.Жасушаның бөлінуі. Митоз.

8.Жасушаның мембраналы органоидтары.

9.Жасушаның генетикалық ақпараты. Генетикалық гомеостаз.

10.Эмбриональды даму.Гистоорганогенез.

11.Гомеостаз туралы түсінік.

12.Молекулалық генетика негіздері. Жалпы генетика негіздері. Мендель заңдары.

13.Медициналық генетика негіздері .

14.Гендік мутациялар және олардың алдын алу жолдары.

15.Тұқым қуалайтын ауруларды диагностикалау және алдын алу.

16.Медициналық генетикалық кеңес беру.

17.Адам популяциясының генетикасы. Харди-Вайнберг заңы.

ОҢТҮСТІК ҚАЗАҚСТАН MEDISINA AKADEMIASY «Оңтүстік Қазақстан медицина академиясы» АҚ		SOUTH KAZAKHSTAN MEDICAL ACADEMY АО «Южно-Казахстанская медицинская академия»
Жалпы білім беретін пәндер кафедрасы		044-73/11-277
Әдістемелік өңдеу		76 беттің 43 беті

18. Генетикалық код және оның қасиеттері.
19. Жасушашілік органеллалардың құрылысы және қызметтері.
20. Прокариотты және эукариотты гендердің экспрессияланудың реттелу тетіктері.
21. Хромосомалардың құрылысы, жіктелуі.
22. Гендер экспрессиясының реттелу тетіктері.
23. Мембрана арқылы заттардың өткізілуі.
24. Прозэмбриональды даму. Гаметогенез.
25. Постэмбриональды даму.
26. Генетикалық гомеостаздың бұзылуы.
27. Жасуша циклі және оның реттелуі.
28. Медициналық паразитология негіздері.
29. Мутагенез және мутагендік факторлар.
30. ДНҚ молекуласының құрылысы және қызметі.

№ 9 Сабақ

5.1. Тақырыбы: Адамның популяциялық генетика негіздері.

Сағат саны: 3 сағ. 135 мин.

5.2. Мақсаты: Оқушыларға Харди-Вайнберг заңы туралы түсінік беру.

5.3. Оқу міндеттері: Білім алушылар популяциялық генетика негіздерін білуі қажет.

Ұйымдастыру кезеңі: 5 мин.

Білім алушылардың сабаққа қатысуын тексеру.

Білім алушылардың сабаққа дайындығын тексеру.

Білім алушылардың өтілген тақырып бойынша білімін тексеру: 50 мин.

Жаңа сабақ түсіндіру: 40 мин.

5.4. Дәріс тезісі: Популяциялық генетика- популяциялардың генетикалық көптүрлігін және осы көптүрліліктің ұрпақтар жалғасында, ареалдың әртүрлі бөліктерінде өзгерулерінің заңдылықтарын зерттейтін генетика саласы болып табылады. Популяциялық генетиканың мақсаты – популяциялардың генетикалық құрамын және оның өзгеруіне алып келетін факторлар әрекеттерін сипаттау болып саналады. Табиғи жағдайларда бір түрдің даралары өздерінің ареалдарында біркелкі таралмай үлкенді кішілі топтарға топтасқан күйінде болады, яғни бір жерлерде жиі кездесіп, топтасып орналасса, екінші бір жерлерде аз кездеседі, тіпті кездеспеуі де мүмкін. Түр дараларының **үлкенді-кішілі топтарын популяциялар** деп атайды. 1908 ж. ағылшын математигі Г. Харди және неміс дәрігері В. Вайнберг панмикстік популяциялардағы генетикалық үдерістерді сипаттаған. Оны Харди-Вайнберг заңы деп атайды.

Харди-Вайнберг заңы төмендегі шарттар орындалған жағдайларда байқалады:

даралардың бір-бірімен еркін будандасуы қажет (панмиксия);

популяцияда сұрыптау болмауы, яғни сұрыптаудың салдарынан гендер жойылып кетпеуі қажет;

миграция салдарынан жаңа гендер келіп енбеуі қажет;

гомозиготалы және гетерозиготалы даралар бірдей мөлшерде көбеюі қажет;

популяция көлемі шексіз ірі, яғни даралар саны өте көп, болуы қажет.

Табиғи популяциялар, әсіресе адам популяциялары, еш уақытта да абсолютті оқашаланбайды. Популяциялар арасында үнемі миграциялық (көші-қон) үдерістері орын алып отырады. Бұл, популяциялардың генетикалық өзгергіштігін күшейтеді және гендер жиілігінің өзгеруіне алып келеді. Осылайша, миграция (көші-қон) өз эффекттері бойынша гендер дрейфіне қарама қарсы әсер етеді. 1908 ж. ағылшын математигі Г. Харди және неміс дәрігері В. Вайнберг панмикстік популяциялардағы генетикалық үдерістерді сипаттаған. Оны Харди-Вайнберг заңы деп атайды.

O'NTUSTIK QAZAQSTAN MEDISINA AKADEMIASY «Оңтүстік Қазақстан медицина академиясы» АҚ		SOUTH KAZAKHSTAN MEDICAL ACADEMY АО «Южно-Казахстанская медицинская академия»
Жалпы білім беретін пәндер кафедрасы		044-73/11-277
Әдістемелік өңдеу		76 беттің 44 беті

Харди-Вайнберг заңы төмендегі шарттар орындалған жағдайларда байқалады:

- даралардың бір-бірімен еркін будандасуы қажет (панмиксия);
- популяцияда сұрыптау болмауы, яғни сұрыптаудың салдарынан гендер жойылып кетпеуі қажет;
- миграция салдарынан жаңа гендер келіп еңбеуі қажет;
- гомозиготалы және гетерозиготалы даралар бірдей мөлшерде көбеюі қажет;
- популяция көлемі шексіз ірі, яғни даралар саны өте көп, болуы қажет

1. Харди-Вайнберг заңының 3 қағидасы белгілі: Нақтылы популяциядағы бір геннің жиілігінің жиынтығы тұрақты болады. Егер популяциядағы доминантты аллельдің (А) жиілігінің жиынтығын p деп, ал рецессивті аллельдің «а» жиілігін — q деп белгілесек, онда $p+q=1$, яғни 100% тең.

Егер популяцияда 100 000 дара болатын болса, бір локустың аллельдік гендерінің саны 200 000-ға тең. Бірақ, доминантты және рецессивті аллельдердің саны міндетті түрде тепе-тең болмауы мүмкін.

Доминантты аллель 60%, рецессивті аллель 40% немесе 90% және 10% т.с. болуы мүмкін, бірақ екеуінің қосындысы 1-ге (немесе 100%) тең болады ($60\%+40\%=100\%$ $90\%+10\%=100\%$ т.с.с.).

2. Нақтылы популяцияда бір аллельдің генотиптер жиілігінің жиынтығы тұрақты және Ньютон биномының жойылу заңына сәйкес болады.

$p^2+2pq+q^2=1$ (100%). p^2 -АА генотипінің жиыншығы. $2pq$ -гетерозиготалы генотиптер (Аа) жиынтығы; q^2 -рецессивті гомозиготалы (аа) генотиптер жиынтығы; 1(100%).

3. Тепе-тең популяцияларда гендердің және генотиптердің жиілігі ұрпақтар жалғасында **динамикалық тепе-тең күйінде болады**. Егер, F1-де доминантты аллель $p=0.6$ (60%) рецессивті аллель $=0.4$ (40%) деп алатын болсақ, олардың генотиптерінің жиілігі (p^2) $=0.36$ (36%). ($2pq$) $=0.48$ (48%); $=0.16$ (16%)-тең болады. Келесі ұрпақта F2 доминантты «А» гені бойынша гомозиготалыларда 36%, ал гетерозиготалыларда 24% осындай гаметалар түзіледі. $=0.3+0.24=0.6$ (60%). Рецессивті аллельдерден тұратын гаметалардың 24 пайызы гетерозиготалы даралардан, ал 16% рецессивті гомозиготалылардан түзіледі $q=0.24+0.16=0.4$ (40%) яғни, екінші ұрпақта да бірінші ұрпаққа тән генотиптер ара қатынасы сақталады. Бұл құбылыс F1 — F10 т.с. сақталынып отырады.

Популяциялардың генетикалық құрамының өзгеруіне алып келетін факторлар. Харди-Вайнберг заңы — популяциялардың генетикалық құрамының қарапайым математикалық моделі және ол тәжірибелі (эксперименттік) популяцияларда байқалады. Ал, табиғи популяцияларда ұрпақтар қатарында аллельдер мен генотиптер жиілігін үнемі өзгертіп отыратын факторлар әрекет етеді. Оларға — панмиксияның (даралардың кездейсоқ ұрықтануы) болмауы; популяция дараларының санының азаюы, мутациялар, миграциялар және табиғи сұрыптаулар жатады. Адам популяцияларының генетикасы — адам популяциядағы патологиялық гендердің динамикасын зерттейтін генетиканың бір саласы болып табылады. Популяциялардың генетикалық көпүрлілігінің және осы көпүрліліктің ұрпақтар жалғасында, ареалдың әртүрлі бөліктерінде өзгерулерінің заңдылықтарын зерттейтін генетика саласы болып табылады. Популяциялық генетиканың мақсаты — популяциялардың генетикалық құрамын және оның өзгеруіне алып келетін факторлар әрекеттерін сипаттау болып саналады.

Жаңа тақырыпты бекіту: 20 мин.

5.5. Көрнекілік құралдары: мультимедиялық проектор (презентация).

5.6. Негізгі әдебиеттер:

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.

ОҢТҮСТІК ҚАЗАҚСТАН MEDISINA АКАДЕМИАСЫ «Оңтүстік Қазақстан медицина академиясы» АҚ		SOUTH KAZAKHSTAN MEDICAL ACADEMY АО «Южно-Казахстанская медицинская академия»
Жалпы білім беретін пәндер кафедрасы		044-73/11-277
Әдістемелік өңдеу		76 беттің 45 беті

2. Қуандықов, Е. Ө. Медициналық биология және генетика [Мәтін] : оқулық / Е. Ө. Қуандықов. - Алматы : Эверо, 2014. - 312 б. 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. Жеке микробиология. 1-2 бөлім [Электронный ресурс] : оқу құралы / Ғ. Т. Алимжанова. - Электрон. текстовые дан. (60.9Мб). - Алматы : Эверо, 2016. - 380 бет. эл. опт. диск (CD-ROM). - б/ц. Тг.
 9. Биология медициналық генетика негіздерімен [Электронный ресурс] : мед. училищелер мен колледждерге арн. оқулық / Л. В. Акуленко, И. В. Угаров ; қазақ тіл. ауд. Қ. А. Естемесова. - Электрон. текстовые дан. (43.6Мб). - М. : ГЭОТАР - Медиа, 2016. - 416 б. с. - ISBN 978-5-9704-3463-5 : 9031. 68 Тг
 10. Микробиология пәні бойынша лабораториялық жұмыстар. Нарымбетова Ұ.М. , 2016
 11. Медициналық микробиология. 1-том. Арықпаева Ұ.Т., Саржанова А.Н., Нуриев Э.Х. , 2019
 12. Медициналық микробиология. 2-том. Арықпаева Ұ.Т., Саржанова А.Н., Нуриев Э.Х. , 2019
 13. Молекулярная биология: Электронный учебник. - Караганда: КарГТУ, 2015.
- Электронды басылымдар.**
- 1.Биология медициналық генетика негіздерімен [Электронный ресурс] : мед. училищелер мен колледждерге арн. оқулық / Л. В. Акуленко, И. В. Угаров ; қазақ тіл. ауд. Қ. А. Естемесова. - Электрон. текстовые дан. (43.6Мб). - М. : ГЭОТАР - Медиа, 2016. - 416 б. с. - ISBN 978-5-9704-3463-5 :
 - 2.Медициналық биология, генетика және радиобиология. Шынпейсова Г.П. , 2019
<https://aknurpress.kz/login>
 - 3.Медициналық биология және генетика. Уалшеров А.Н., Исмаилова А.А. , 2019
<https://aknurpress.kz/login>
 - 4.Генетика негіздері: Оқулық. / ҚР Білім және ғылым министрлігі, ҚР Жоғары оқу орындарының қауымдастығы. - Алматы: Дәуір, 2013. - 264б. <http://rmebrk.kz/>
 - 5.ҚуандықовЕ.Ө.Медициналық биология және генетика. Оқулық.- Алматы: Эверо , 2020.- 312 бет. https://www.elib.kz/ru/search/read_book/882/
- Сабақты қорытындылау: 20мин.**
- 5.7. Бақылау сұрақтары (кері байланыс)**
1. Адамның популяциялық генетика негіздері.
 2. Харди-Вайнберг заңы туралы түсінік беру.

№ 10 Сабақ

5.1.Тақырыбы: Онтогенез. Дамудың генетикалық негіздері. Проэмбриональді дамудың жалпы заңдылықтары. Гаметогенез.Ұрықтанудың биологиялық мәні.

Сағат саны: 3сағ. 135мин.

5.2.Мақсаты: Ағзаның жеке дамуы,спермотогенез,овогенез және ұрықтану туралы түсіндіру.

5.3.Оқу міндеттері: Білім алушылар гаметогенездің негіздерін білуі қажет.

Ұйымдастыру кезеңі:5 мин.

ОҢТҮСТІК ҚАЗАҚСТАН MEDISINA AKADEMIASY «Оңтүстік Қазақстан медицина академиясы» АҚ		SOUTH KAZAKHSTAN MEDICAL ACADEMY АО «Южно-Казахстанская медицинская академия»
Жалпы білім беретін пәндер кафедрасы		044-73/11-277
Әдістемелік өңдеу		76 беттің 46 беті

Білім алушылардың сабаққа қатысуын тексеру.

Білім алушылардың сабаққа дайындығын тексеру.

Білім алушылардың өтілген тақырып бойынша білімін тексеру: 50 мин.

Жаңа сабақ түсіндіру: 40 мин.

5.4. Дәріс тезісі: Ағзалардың жеке дамуын-**онтогенез** деп атайды. Ол **зиготадан** ағзаның дүние салуына (өлуі) дейінгі аралықта байқалатын күрделі және көп сатылы өсу мен даму үдерістерінің (процестерінің) кешені болып табылады. Онтогенез (жеке даму) нәтижесінде бір жасуша-**зиготадан** құрылысы жағынан күрделі (триллиондаған жасушалардан, көптеген ұлпалар мен мүшелерден тұратын), түрге сәйкес және даралық ерекшеліктері қалыптасқан, ересек ағзалар дамып жетіледі. Онтогенез (жеке даму) барысында **жасушалардың нүімі өсуімен** (жасушалар полиферациясы нәтижесінде олардың санының көбеюі, өлшемдерінің ұлғаюы) бірге **морфогенез (даму)**-жаңа құрылымдардың (формалардың) түзілуі қатар байқалып отырады.

Морфогенез (жаңа формалардың түзілуі)-жасушалардың өсуімен бірге олардың кейбіреулерінің занды түрде өліп жойылуы; жасушалар формасының өзгеруі; жасушалар қабаттарының қозғалуы мен майысып иілуі т.б. сияқты күрделі құбылыстарды қамтитын үдеріс (процесс) болып табылады. Сондықтан-да ағзалардың жеке дамуы (онтогенез) өте мықты **жасушалық молекулалық-генетикалық тетіктер** (механизмдер) арқылы басқарылып, бағдарланатыны сөзсіз. Олардың көпшілігі қазіргі кезде зеріттелініп анықталған. Бірақ, әлі-де болса оның құпиясы, сыры толық ашылмаған, яғни қалайша екі жасушаның (сперматозоид және жұмыртқа жасушасы) қосылуы нәтижесінде 200-ден астам әртүрлі ұлпалар кешенінен құрылған күрделі ағза дамып жетіледі деген сұраққа толық жауап жоқ. В.И.Тимофеев-Рессовскийдің айтқанындай «... қалайша көпжасушалылар дамуында қажетті кезде, қажетті жерлерде, қажетті құрылымдар түзіледі?». Бұл сұрақ ғасырлар бойына онтогенез теориясының негізгі проблемасы болып келеді. Дегенмен, орта ғасырлардан бері қарай, онтогенез мәнісін түсіндіру мақсатында, бір-біріне қарама-қайшы екі гипотеза айтылып келген:

1)Преформизм-бұл гипотезаны жақтаушылардың пікірінше болашақ ағза жыныс жасушаларында (сперматозоид, жұмыртқа жасушасы) күні бұрын айқындалған, яғни жыныс жасушаларында барлық мүшелері қалыптасқан өте кішкентай -микроскопиялық ұрық болады, ал оның ішінде олардың барлық ұрпақтарының ұрықтары орналасқан. Ал, онтогенез-болса микроскопиялық ұрықтың жай ғана өсуі деп болжамдаған. Переформистердің пікірінше онтогенез барысында ешқандай жаңа құрылымдар (формалар) түзілмейді.

Пероформистердің кейбіреулері микроскопиялық ұрық сперматозоидтарда болады десе-**анималкулистер** (Гартсокер, 1694), екінші біреулері-жұмыртқа жасушасында болады-**овистер** (А.Галлер, Ш.Боннэ) деп болжамдаған. А.Галлердің есептеуінше Хауананың аналық безінде 200 миллиардқа жуық адам ұрықтары болуы қажет.

2)Эпигенез-бұл гипотезаны жақтаушылардың айтуынша (К.Вольф, 1759) жыныс жасушаларында (сперматозоидтар, жұмыртқа жасушалары) ешқандай дайын ұрықтар болмайды, тіпті жыныс жасушаларында онтогенезге ықпал ететіндей ешқандай күрделі құрылымдар-да болмайды, олар гомогенді (біркелкі), құрылымсыз заттардан тұрады. Ал, болашақ ағзаның дамуы ұрықтанғаннан кейін, онтогенез барысында, көп сатылы жаңа құрылымдардың (формалардың) түзілуі нәтижесінде жүзеге асады. Яғни, жыныс жасушаларының ағза онтогенезі үшін ешқанадай рөлі болмайды.

Бұл екі гипотезаның ешқайсысы-да шындыққа жанаспайды, себебі жыныс жасушаларында қалыптасқан, дайын ұрық болады деу әбестік, сонымен қатар жыныс жасушалары болашақ ағза дамуына ешқандай үлес қоспайды деу де дұрыс емес. Онтогенез өте күрделі құбылыс, оның әрбір кезеңдері мен сатыларында күрделі өзгерістер пайда болып отырады; оның келесі кезеңі мен сатыларының қалыпты жүруі оған дейінгі кезеңдер мен сатыларда болып өткен құбылыстар

ОҢТҮСТІК ҚАЗАҚСТАН MEDISINA AKADEMIASY «Оңтүстік Қазақстан медицина академиясы» АҚ		 SKMA -1979- MEDICAL ACADEMY АО «Южно-Казахстанская медицинская академия»
Жалпы білім беретін пәндер кафедрасы		044-73/11-277
Әдістемелік өңдеу		76 беттің 47 беті

жиынтығымен тығыз байланысты болады. Сондықтан-да қазіргі кезде онтогенезді-преформацияланған эпигенез деп қарастырады.

Адам онтогенезінің кезеңдерге бөлінуі

Кезеңдер	Сатылар	Фазалар, құбылыстар
I. Ұрық пайда болғанға дейінгі кезең (прогенез)	1. Сперматогенез 2. Оогенез	а) ооплазмалық сегрегация б) гендердің ампликациясы в) жұмыртқа жасушасының полярлылығы
II. Эмбриональдық (дүниеге келгенге дейінгі-антенатальдық) кезең	1. Ұрықтық саты 2. Құрсақтағы бала сатысы	а) зиготаның түзілуі; б) бөлшектену; в) бластуланың түзілуі; г) гаструлация-гаструланың түзілуі; а) гисто-органогенез-нейруляция-морфогенез б) өсу
III. Постэмбриональдық (дүниеге келгеннен кейінгі-постнатальдық) кезең	1. Ювенильдік (балалық шақ -13-15 жасқа дейін) саты	а) нәрестенің дүниеге келуі; б) емізулі бала-11 күннен 1 жасқа дейін; в) сәби-2-3 жасқа дейін; г) бөбек-4-6 жасқа дейін; д) бүлдіршін-7-11 жасқа дейін; е) жеткіншек-11-13 жасқа дейін
	2. Репродуктивтік (жыныстық жетілген шақ) саты	а) бозбала-14-20 (16-20) жас; б) жігіт-21-35 жас; в) орта жас-36-50 жас; г) жігіт ағасы-51-60 жас
	3. Кәрілік сатысы	а) кәрия-61-75 жас; б) егде адам-75-90 жас; в) ұзақ жасаушылар-90 жастан артық; г) дүние салу

Ағза денесінің дамуы 3 үдерістерден тұрады: **детерминация, жіктелу (дифференцировка) және морфогенез (ұлпалар мен мүшелердің түзілуі).** Сперматогенез (грек, *sperma* — шәует, *genesis* — шығу тек) — еркек жануарлардың жыныс безінде жүреді. Бұл процесс кезегімен өтетін төрт кезеңнен: көбею, өсу, жетілу және қалыптасу кезеңдерінен тұрады.

Сперматогенездің көбею кезеңінде гаметобласттардан жетілген жас жыныс жасушалары — **сперматогониялар** еннің ирек тұқымдық өзекшелері қабырғаларында, өздерін қоршаған тіректік торшалардан (суспендоциттерден) тиісті қоректік заттарды қабылдап, митоз арқылы

ОҢТҮСТІК ҚАЗАҚСТАН MEDISINA AKADEMIASY «Оңтүстік Қазақстан медицина академиясы» АҚ		SOUTH KAZAKHSTAN MEDICAL ACADEMY АО «Южно-Казахстанская медицинская академия»
Жалпы білім беретін пәндер кафедрасы		044-73/11-277
Әдістемелік өңдеу		76 беттің 48 беті

бөлініп үздіксіз көбейеді. Олар дөңгелекше келген ұсақ ядролы шағын жасушалар. Сперматогония ядросында хроматинге бай хромосомалардың дигогоидты (2п) жиынтығы болады. **Сперматогенездің** өсу кезеңінде сперматогониялар өсіп, терфазаның S кезеңіндегі қорлану процесіне сәйкес ДНК, мен протеиндердің мөлшері екі есе көбейіп, олар көлемі жағынан ұлғаяды. **Сперматогониялардың** біріншілік сперматоциттерге айналуы кезінде, олардың ядроларындағы хромосомалар мейоздың ең ұзақ бірінші кезеңі — профазадағы лептотен, зиготен, пахитен және диплотен сатылардан өтіп, олардың құрылысында күрделі құрылымдық өзгерістер жүреді. **Сперматогенездің** жетілу кезеңінде — диакинездің нәтижесінде әрбір біріншілік сперматоцит екіге бөлініп, олардың әрқайсысынан екі екіншілік сперматоцит пайда болады. Олар жедел бөлінеді де, нәтижесінде бір екіншілік сперматоциттен екі сперматидалар пайда болады. **Сперматидалардың ядроларында** хромосомалардың гаплоидты (п) жиынтығы болады. Сперматогенездің қалыптасу кезеңінде сперматидалардан сперматозоидтар қалыптасып жетіледі.

Шәулеттізді (сперматогенез); (spermatogenesis, грек, sperma — ұрық, genesis — даму, түзілу) аталық жыныс жасушаларының енінің ирек тұқымдық өзекшелері қабырғаларындағы даму процесі. Сперматогенез көбею, өсу, жетілу және қалыптасу кезеңдерінен тұрады. **Сперматогенез қалыптасу процесі** - кезеңімен немесе спермиогенезбен аяқталады. Хромосомалардың жылдам ширатылуының нәтижесінде сперматид ядролары тығыздалады, олар функционалды енжар болады. Пластинкалы кешен ядроның бір полюсіне орын алмастырып, акро- сомды аппарат түзеді. Ол сперматозоидтің жасушасына енуінде үлкен рөл атқарады. Центриольдер ядроның карама-қарсы полюсінде орналасады және олардың біреуінен талшық өсіп шығады, оның түбіне митохондрия орамдалған қапшық түрінде шоғырланады

Овогенез (ovogenesis, лат. ovum — жұмыртқа, genesis — шығу тегі) — жұмыртқа жасушасының даму процесі. Овогенез көбею, өсу және жетілу кезеңдерінен тұрады. Көбею кезеңінде сарыуыз қапшығы энтодермасынан аналық жыныс безі бастамасына қан арқылы келіп орналасқан алғашқы жас жыныс жасушалары — гоноциттер митоз арқылы көбейіп, овогонияларға айналады. Бұл процесс адам, сиыр, қой, ешкі, шошқа ұрықтарында тек іштегі эмбриондық кезеңде ғана, ал жыртқыш жануарларда туғаннан кейін де жүреді. Өсу кезеңінде овогониялар біріншілік овоциттерге айналады. Біріншілік овоциттер ядроларының жетілу деңгейі бірінші мейоздық бөліну профазасының алғашқы сатысындағы даму кезеңінде болады. Овоциттер фолликулалы жасушалар қабығымен қапталып, жұмыртқалықтың өсуші фолликулдарына айналады. Біріншілік овоциттер осы күйінде жұмыртқалықта овуляция кезеңіне (көпіршікті фолликулдың жарылуына) дейін сақталады. **Ұрықтану** — аталық және аналық жыныс клеткаларының қосылуынан зиготаның пайда болуы. Ал бұл жаңа организмнің бастамасы болып табылады. Ұрықтану негізіне жынысты көбею және ата-анасынан ұрпағына тұқым қуалайтын белгілердің берілуі жатады.

Жаңа тақырыпты бекіту: 20мин.

5.5.Көрнекілік құралдары: мультимедиялық проектор (презентация).

5.6.Негізгі әдебиеттер:

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. Қуандықов, Е. Ө. Медициналық биология және генетика [Мәтін] : оқулық / Е. Ө. Қуандықов. - Алматы : Эверо, 2014. - 312 б. 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

ОҢТҮСТІК ҚАЗАҚСТАН MEDISINA AKADEMIASY «Оңтүстік Қазақстан медицина академиясы» АҚ		 SOUTH KAZAKHSTAN MEDICAL ACADEMY АО «Южно-Казахстанская медицинская академия»
Жалпы білім беретін пәндер кафедрасы		044-73/11-277
Әдістемелік өңдеу		76 беттің 49 беті

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. Жеке микробиология. 1-2 бөлім [Электронный ресурс] : оқу құралы / Ғ. Т. Алимжанова. - Электрон. текстовые дан. (60.9Мб). - Алматы : Эверо, 2016. - 380 бет. эл. опт. диск (CD-ROM). - б/ц. Тг.

9. Биология медициналық генетика негіздерімен [Электронный ресурс] : мед. училищелер мен колледждерге арн. оқулық / Л. В. Акуленко, И. В. Угаров ; қазақ тіл. ауд. Қ. А. Естемесова. - Электрон. текстовые дан. (43.6Мб). - М. : ГЭОТАР - Медиа, 2016. - 416 б. с. - ISBN 978-5-9704-3463-5 : 9031. 68 Тг

10. Микробиология пәні бойынша лабораториялық жұмыстар.

Нарымбетова Ұ.М. , 2016

11. Медициналық микробиология. 1-том.

Арықпаева Ұ.Т., Саржанова А.Н., Нуриев Э.Х. , 2019

12. Медициналық микробиология. 2-том.

Арықпаева Ұ.Т., Саржанова А.Н., Нуриев Э.Х. , 2019

13. Молекулярная биология: Электронный учебник. - Караганда: КарГТУ, 2015.

Электронды басылымдар.

1.Биология медициналық генетика негіздерімен [Электронный ресурс] : мед. училищелер мен колледждерге арн. оқулық / Л. В. Акуленко, И. В. Угаров ; қазақ тіл. ауд. Қ. А. Естемесова. - Электрон. текстовые дан. (43.6Мб). - М. : ГЭОТАР - Медиа, 2016. - 416 б. с. - ISBN 978-5-9704-3463-5 :

2.Медициналық биология, генетика және радиобиология. Шынпейсова Г.П. , 2019

<https://aknurpress.kz/login>

3.Медициналық биология және генетика. Уалшерова А.Н., Исмаилова А.А. , 2019

<https://aknurpress.kz/login>

4.Генетика негіздері: Оқулық. / ҚР Білім және ғылым министрлігі, ҚР Жоғары оқу орындарының қауымдастығы. - Алматы: Дәуір, 2013. - 264б. <http://rmebrk.kz/>

5.ҚуандыковЕ.Ө.Медициналық биология және генетика. Оқулық.- Алматы: Эверо , 2020.- 312 бет. https://www.elib.kz/ru/search/read_book/882/

Сабақты қорытындылау: 20мин.

5.7.Бақылау сұрақтары (кері байланыс)

1. Ағзаның жеке дамуы.

2. Спермотогенез. Овогенез. Ұрықтану.

№11 Сабақ

5.1.Тақырыбы: Онтогенез. Эмбриональді дамудың жалпы заңдылықтары. Дамудың генетикалық және жасушалық негіздері. Гистоорганогенез.

Сағат саны: 3 сағ. 135мин.

5.2.Мақсаты: Қартаюу процесін толық түсіндіру.

5.3.Оқу міндеттері: Білім алушылар эмбриональді дамудың негіздерін білуі қажет.

Ұйымдастыру кезеңі:5 мин.

Білім алушылардың сабаққа қатысуын тексеру.

Білім алушылардың сабаққа дайындығын тексеру.

Білім алушылардың өтілген тақырып бойынша білімін тексеру: 50 мин.

Жаңа сабақ түсіндіру: 40 мин.

ОҢТҮСТІК ҚАЗАҚСТАН MEDISINA AKADEMIASY «Оңтүстік Қазақстан медицина академиясы» АҚ		SOUTH KAZAKHSTAN MEDICAL ACADEMY АО «Южно-Казахстанская медицинская академия»
Жалпы білім беретін пәндер кафедрасы		044-73/11-277
Әдістемелік өңдеу		76 беттің 50 беті

5.4. Дәріс тезісі: Онтогенез - дараның жеке дамуы немесе дараның зигота түзілуімен басталып тіршілігін жойғанға (өлгенге дейін) дейінгі дамуы. Онтогенез ұрықтану кезінде ата-ананың жыныс жасушаларынан алынған тұқым қуалайтын ақпараттың негізінде жүзеге асады. Өртүрлі факторлардың әсеріне сезімтал онтогенездің кезеңдерін - қауіпті, ал зиян келтіретін факторларды тератогенді факторлар деп атайды.

Ұрықтың дамуы, эмбриогенез (*грек. embryo* — ұрық және *грек. genesis* — шығу тегі) — ұрықтанғаннан бастап жұмыртқадан жарып шыққанға немесе туғанға дейінгі ұрықтың даму мерзімі.

Ұрықтың дамуының алдында ұрық алды кезеңі болады. Бұл кезеңде жұмыртқаның пісіп жетілуі, өсуі және белгілі бір пішінге енуі жүреді. Ал ұрықтың дамуынан кейін қарапайым бір жұмыртқа клеткасынан жеке өмір сүруге қабілетті және әр түрлі органдар мен ұлпалардан тұратын көп жасушалы ағза пайда болады, яғни, постэмбрионалдық даму жүреді. Мысалы, кейбір жануарларда (тікентерілілерде) ұрық дамудың ерте кезеңінде қабықшадан шығады, ал негізгі даму процесі постэмбрионалды кезеңде жүреді. Барлық жануарларда ұрықтың дамуы ұрық ұрықтанудан (қараңыз *Ұрықтану*) немесе жұмыртқаның белсенділігінің артуынан (қараңыз *Партеногенез*) бөлшектену, гастроуляция, нейруляция, гистогенез, органогенез, системогенез кезеңдерінен өтеді. Бір жасушалы ұрықтың бөліну арқылы көп жасушалы ұрыққа айналу кезеңін бөлшектену деп атайды. Бөлшектену нәтижесінде көп жасушалы ұрық — бластула түзіледі. Бластула әр түрлі жануарларда түрліше болады. Ол:

сүтқоректілерде — бластоциста (стерробластула),

құстарда, бауырымен жорғалаушыларда — дискобластула,

космекенділерде — амфибластула, қандауыршада — целобластула деп аталады.

Гастроуляция процесі кезінде ұрық жапырақшасында жекелену жүреді, яғни, ішкі бөлікте — энтодерма, сыртқы бөлікте — эктодерма, ал ортасында — мезодерма қалыптасады. Жүйке түтігінің түзілуін нейруляция дейді. Ұрық жапырақшаларынан жануарлар ағзасы тіндерінің қалыптасуы — гистогенез, ал тіндерден органдардың түзілуін — органогенез, органдардан жүйелердің қалыптасуын — системогенез деп атайды. Ұрықтың дамуының ерте кезеңінде эмбрионалды жасушалар көптеген бағыттарда дамуға қабілетті болады. Бірқатар факторлардың әсерінен кейін олар детерминияланады, яғни, бағытталған бір жүйеде дамуы барысында олардың құрылымы мен қызметі мамандана бастайды. Мысалы, эктодерманың жүйке жүйесі түзілетін бастамасында бас миы жекеленіп, оның бір бөлігінде көздің бастамасында дамиды да, колба және таяқша тәрізді көру жасушалары қалыптасады. Ұрықтың дамуы жасушада тұқым қуалау аппаратымен анықталады. Ядрода болатын хромосомалар бір белоктың құрылымы туралы ақпарат жазылған көптеген гендерден құралған. Генде кодталған ата-ана ағзасындағы белгілер ұрықтың дамуы кезінде іске асады. Клеткалар бөлінген кезде гендердің толық жиынтығын алады, бірақ та әр тінде сол тінге ғана тән белоктардың синтезін қамтамасыз ететін гендер бөлігі жұмыс істейді. Сондықтан да генетикалық деңгейде ұрықтың дамуы жеке гендердің “жұмыс” істеуіне байланысты болады. Гендер қызметі өсіп келе жатқан жұмыртқа жасушасында сары уыз және РНҚ молекуласының барлық типтері жинақталғанда басталады. Ұрықтың дамуының барысында тұқым қуалаушылықтың жүзеге асуы мына бағытта жүреді: дифференциация факторлары арнайы гендерді іске қосып, олар қажетті белоктарды синтездейді, ал

белоктар болса, жасушалардың дифференциациясының жүруін қамтамасыз етеді. Бұл процесте көптеген белоктардың қызметтері анықталған. Мысалы, гемоглобин — эритроциттердің қалыптасуы барысында; миозин — бұлшық еттің пайда болу кезінде, ферменттер мен гормондар — әр түрлі бездердің даму барысында түзіледі. Ұрықтың дамуы кезіндегі гендердің қосылуы мен ажырауының механизмі толықтай анықталған жоқ. Сондықтан жасуша пішінінің өзгерісін, ұрықтың дамуы барысында олардың

ОҢТҮСТІК ҚАЗАҚСТАН MEDISINA AKADEMIASY «Оңтүстік Қазақстан медицина академиясы» АҚ		SOUTH KAZAKHSTAN MEDICAL ACADEMY АО «Южно-Казахстанская медицинская академия»
Жалпы білім беретін пәндер кафедрасы		044-73/11-277
Әдістемелік өңдеу		76 беттің 51 беті

қозғалысын және бағытын анықтайтын белоктар да аз зерттелген. Ұрықтың дамуының соңында ұрықтың қабықшадан шығуы немесе туылуы үшін қабықшаны ерітетін ферменттер синтезделеді немесе қауызды жарып шығатын арнайы құрылым пайда болады.

Ғалымдар қазіргі кезде ұрық жапырақшасының қайсысынан қай мүшелер жүйесінің түзілетінін толық анықтады. Ұрық жапырақшаларының теориясын жете тексеруге орыс биологі А. О. Ковалевский (1840-1901) орасан зор үлес қосты және осы заманғы ұрық жапырақшалары теориясының заңды түрде негізін қалаушы деп есептеледі. Ең соңғы зерттеулерде теорияға аздаған толықтырулар енгізілді. Бұл ашылған жаңалықтың эволюциялық теорияны дәлелдеу кезінде орасан зор маңызы болғандығын атап көрсету жөн. Ұрықтық дерттенуді, зерттеулердің себебін айқындау кезінде эмбриологтар күні бүгін пайдалануда. Эмбриондық кезеңнің бірінші кезеңі - зиготаның түзілуі. Зигота - бір клеткалы эмбрион немесе организмнің бір клеткалы даму кезеңі.

Зиготада бірқатар процестер жүреді:

- а) цитоплазманың қозғалысы (цитоплазмалық құрылымдар) - бұл екі жақты симметрия мен полярлықтың пайда болуына әкеледі.
- б) БКМ қайта құру. Зиготаның басқа аталық жыныс жасушаларымен бірігуін болдырмайтын үстіңгі (кортикальды) қабат пайда болады.
- в) біріккен пронуклеус (синкария) айналасында ядролық конверттің пайда болуы
- г) РНҚ синтезі, ақуыз синтезі жүзеге асырылады.

Бөліну митозбен бірге жүреді, нәтижесінде бір жасушалы эмбрион көпжасушалы болады. Алайда, эмбрион мөлшері ұлғая бермейді, жасушалардың өсуі болмайды, эмбрионның көлемі өзгермейді, интерфаза өте қысқа, G1 жоқ.

Бөліну процесінде пайда болатын жасушалар бластомерлер деп аталады. Жасушалардың мөлшері әр бөлінген сайын кішірейеді. Бөлінудің табиғаты әр түрлі жануарларда бірдей емес және сарысу мөлшеріне және оның цитоплазмада таралуына байланысты. Сарысы неғұрлым үлкен болса, цитоплазманың бұл бөлігі баяу бөлінеді.

Ұсақтау бластула түзілуімен аяқталады. **Бластула** Көп клеткалы бір қабатты эмбрион.

Бластулада қабырға бар (жасушалар қабаты) - бластодерма. Бластуланың ішінде қуыс бар - бластоцель немесе сұйықтықпен толтырылған алғашқы дене қуысы. Сұйықтықты бластомерлер шығарады. Бластулада төбесі (ұрық жұмыртқасының жануарлар полюсі болған) және түбі (жасушаның вегетативті полюсі) және олардың арасындағы шекті аймақ бөлінеді.

Гастроляция - бұл ұрық қабаттарының пайда болу кезеңі. Гастроляция - бұл химиялық және морфологиялық өзгерістердің күрделі процесі, олар жасушалардың бөлінуімен, жасушалардың өсуімен, бағытты қозғалуымен және жасушалардың дифференциациясымен жүреді. Осы процестердің нәтижесінде алдымен екі қабатты эмбрион пайда болады - гастрұла, сыртқы эмбрион қабатынан тұратын - эктодерма және ішкі - энтодерма. Бұл кезең ерте гастрұла деп аталады. Кеш гастрұла сатысында үшінші ұрық қабаты - мезодерма түзіледі.

Жыныс қабаттары бір-бірінен тек орналасуымен ғана емес, сонымен қатар жасушалардың мөлшері мен формасымен ерекшеленеді. Әрбір ұрық қабаты кейіннен белгілі бір ұлпалар мен мүшелерді тудырады. Дәл осы гастрұляция сатысында алғаш рет ересек организмнің жасушалық дифференциациясының кейбір аймақтарына тән ақуыздарды жоғары концентрацияда анықтауға болады (мысалы, бұлшықет тіндерінің ақуызы - миозин).

Гистогенез - эмбриогенездегі тіндердің пайда болу процесі. **Органогенез** - эмбриогенездегі мүшелер жүйесінің пайда болу процесі.

Эмбриональды дамудың осы сатысында екі фаза ажыратылады.

1. Невруляция - осьтік мүшелердің пайда болуы: жүйке түтігі, аккорд. Осы кезеңдегі эмбрион нейрула деп аталады.

ОҢТҮСТІК ҚАЗАҚСТАН MEDISINA AKADEMIASY «Оңтүстік Қазақстан медицина академиясы» АҚ		 SOUTH KAZAKHSTAN MEDICAL ACADEMY АО «Южно-Казахстанская медицинская академия»
Жалпы білім беретін пәндер кафедрасы		044-73/11-277
Әдістемелік өңдеу		76 беттің 52 беті

Бұл фаза келесідей жүреді: эмбрионның доральді жағындағы эктодермадан жасушалар тобы тегістеліп, жүйке табақшасы пайда болады. Жүйке тақтасының шеттері көтеріліп, жүйке жоталары пайда болады. Жүйке тақтасының орта сызығы бойында жасушалар қозғалады және депрессия пайда болады - жүйке ойығы. Жүйке тақтасының шеттері жабық.

Осы процестердің нәтижесінде қуысы бар жүйке түтігі - нервтік қан пайда болады. Жүйке түтігі эктодерманың астына батырылады. Алдыңғы жүйке түтігі миды, ал қалған жүйке түтігі жұлын құрайды.

Әдетте жүйке түтігінің пайда болу процесін 3 кезеңге бөлуге болады:

Нейрондық пластинаның пайда болуы

Жүйке ойығының пайда болуы,

Нейрондық пластинаның шеттерінің жүйке түтігінің пайда болуымен бірігуі.

Эмбрионның дорсальды жағындағы эктодерманың кейбір жасушалары жүйке түтігіне кірмейді және жүйке түтігінің бойында жасушалардың ганглионды тақта деп аталатын жинақталуын құрайды. Одан терінің эпидермисінің пигментті жасушалары, шаштары, қауырсындары, жұлын жүйке жасушалары және симпатикалық жүйке түйіндері пайда болады.

Нотохорд түзілуі, сонымен қатар, алғашқы ішек қабырғасының эндомесодермальды (эндодерма және мезодермамен жиі кездесетін) тітіркенуінен нервтенудің алғашқы сатысында пайда болады.

Хорда жүйке түтігінің астында орналасқан

Гисто - және органогенездің екінші кезеңі эмбриональды даму жеке мүшелер мен ұлпалардың дамуымен байланысты.

Эндодерма материалынан өңештің, асқазан мен ішектің эпителийі, бауыр жасушалары, ұйқы безі жасушаларының бөлігі, өкпе мен тыныс алу жолдарының эпителийі, гипофиз және қалқанша безінің жасушалары түзіледі.

Эктодерма материалынан терінің эпидермисі және оның туындылары дамиды - қауырсын, тырнақ, шаш, сүт бездері, тері бездері (май және тер), көру мүшелерінің жүйке жасушалары, есту, иіс сезу, ауыз қуысының эпителийі, тіс эмалі.

Жаңа тақырыпты бекіту: 20мин.

5.5. Көрнекілік құралдары: мультимедиялық проектор (презентация).

5.6. Негізгі әдебиеттер:

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. Қуандықов, Е. Ө. Медициналық биология және генетика [Мәтін] : оқулық / Е. Ө. Қуандықов. - Алматы : Эверо, 2014. - 312 б. 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. Жеке микробиология. 1-2 бөлім [Электронный ресурс] : оқу құралы / Ғ. Т. Алимжанова. - Электрон. текстовые дан. (60.9Мб). - Алматы : Эверо, 2016. - 380 бет. эл. опт. диск (CD-ROM). - б/ц. Тг.

ОҢТҮСТІК ҚАЗАҚСТАН MEDISINA AKADEMIASY «Оңтүстік Қазақстан медицина академиясы» АҚ		 SOUTH KAZAKHSTAN MEDICAL ACADEMY АО «Южно-Казахстанская медицинская академия»
Жалпы білім беретін пәндер кафедрасы		044-73/11-277
Әдістемелік өңдеу		76 беттің 53 беті

9. Биология медициналық генетика негіздерімен [Электронный ресурс] : мед. училищелер мен колледждерге арн. оқулық / Л. В. Акуленко, И. В. Угаров ; қазақ тіл. ауд. Қ. А. Естемесова. - Электрон. текстовые дан. (43.6Мб). - М. : ГЭОТАР - Медиа, 2016. - 416 б. с. - ISBN 978-5-9704-3463-5 : 9031. 68 Тг

10. Микробиология пәні бойынша лабораториялық жұмыстар.

Нарымбетова Ұ.М. , 2016

11. Медициналық микробиология. 1-том.

Арықпаева Ұ.Т., Саржанова А.Н., Нуриев Э.Х. , 2019

12. Медициналық микробиология. 2-том.

Арықпаева Ұ.Т., Саржанова А.Н., Нуриев Э.Х. , 2019

13. Молекулярная биология: Электронный учебник. - Караганда: КарГТУ, 2015.

Электронды басылымдар.

1. Биология медициналық генетика негіздерімен [Электронный ресурс] : мед. училищелер мен колледждерге арн. оқулық / Л. В. Акуленко, И. В. Угаров ; қазақ тіл. ауд. Қ. А. Естемесова. - Электрон. текстовые дан. (43.6Мб). - М. : ГЭОТАР - Медиа, 2016. - 416 б. с. - ISBN 978-5-9704-3463-5 :

2. Медициналық биология, генетика және радиобиология. Шынпейсова Г.П. , 2019

<https://aknurpress.kz/login>

3. Медициналық биология және генетика. Уалшерова А.Н., Исмаилова А.А. , 2019

<https://aknurpress.kz/login>

4. Генетика негіздері: Оқулық. / ҚР Білім және ғылым министрлігі, ҚР Жоғары оқу орындарының қауымдастығы. - Алматы: Дәуір, 2013. - 264б. <http://rmebrk.kz/>

5. Қуандықов Е.Ө. Медициналық биология және генетика. Оқулық. - Алматы: Эверо, 2020. - 312 бет. https://www.elib.kz/ru/search/read_book/882/

Сабакты қорытындылау: 20 мин.

5.7. Бақылау сұрақтары (кері байланыс)

1. Канцерогенез дегеніміз не?

2. Қартаю теориясын түсіндір?

№12 Сабақ

5.1. Тақырыбы: Постэмбриональді дамудың жалпы заңдылықтары. Онтогенез механизмдері.

Сағат саны: 3 сағ. 135 мин.

5.2. Мақсаты: Адам онтогенезінің кезеңдерін толық түсіндіру.

5.3. Оқу міндеттері: Білім алушылар онтогенез негіздерін білуі қажет.

Ұйымдастыру кезеңі: 5 мин.

Білім алушылардың сабаққа қатысуын тексеру.

Білім алушылардың сабаққа дайындығын тексеру.

Білім алушылардың өтілген тақырып бойынша білімін тексеру: 50 мин.

Жаңа сабақ түсіндіру: 40 мин.

5.4. Дәріс тезісі: Ағза туылғаннан соң немесе жұмыртқа не ұрық қабығынан босанып шыққаннан кейін постэмбриондық кезең басталады.

Әр түрлі жануарлар түрлерінде постэмбриондық кезең бірнеше күннен ондаған жылдарға дейін созылуы мүмкін.

Постэмбриондық онтогенезді 3 кезеңге бөледі: 1) жастық (ювенильдік) кезең; 2) жыныстық жетілген (репродуктивтік) кезең; 3) кәрілік кезең. Постнатальдық онтогенез ағзаның дүние салуымен аяқталады. Онтогенез типіне байланысты жастық кезең екі түрлі жолмен жүреді: тура даму және тура емес немесе түрленіп (метаморфоз — metamorphosis түрлену) даму.

Тура дамуда жұмыртқа қабығынан босанып шыққан немесе жаңадан туылған жас ағза ересек ағзадан ешқандай айырмашылығы болмайды, олар тек дене бітімінің пропорциясымен ғана ерекшеленеді. Мұндай даму көптеген жануарларға және адам-дарға тән.

Түрленіп даму жұмыртқадан ересек ағзаларға мүлдем ұқсамайтын бір немесе бірнеше дернәсілдік формалардың алмасуы арқылы жүреді. Метаморфоз арқылы даму әр түрлі жануарлар өкілдерінде

ОҢТҮСТІК ҚАЗАҚСТАН MEDISINA AKADEMIASY «Оңтүстік Қазақстан медицина академиясы» АҚ		SOUTH KAZAKHSTAN MEDICAL ACADEMY АО «Южно-Казахстанская медицинская академия»
Жалпы білім беретін пәндер кафедрасы		044-73/11-277
Әдістемелік өңдеу		76 беттің 54 беті

(ішекқуыстылар, жалпақ, жұмыр құрттар, былқылдақденелілер, бунақденелілер, қосмекенділер т.б.) кеңінен таралған.

Постэмбриондық дамудың бірден-бір сипаты болып ағзаның өсуі саналады. Өсу дегеніміз ағза мөлшерінің, салмағының сандық өзгеруі болып табылады.

Ағзалардың өсуін екі топқа бөледі: шектеулі және шексіз өсу.

Шексіз өсу-ағзалардың өмірінің аяғына дейін өсуі, бұл былқылдақденелілерге, шаянтәрізділерге, балықтарға, жорғалаушыларға, қосмекенділерге және басқа да жануарларға тән.

Шектеулі өсу - ағза өсуі белгілі бір жас шамасына жеткенге дейін байқалады да тоқтайды. Ол шыбын-шіркейлерге, құстарға, сүтқоректілерге тән.

Өсудің бірқатар жалпы заңдылықтары белгілі. Оларды зерттеуге ат салысқандар қатарынан американ зоологі К. Майнотты, орыс ғалымы И. Шмальгаузенді ерекше атауға болады.

Онтогенездің бастапқы сатыларында даралардың өсуі қарқынды түрде жүреді, ал кейінірек ол біртіндеп төмендейді және дамудың әр түрлі кезеңдерінде өсу қарқыны бірдей бола бермейді. Онтогенезде өсу мен даму қатар жүріп отыратын және бірінсіз-бірі болмайтын құбылыстар болып саналады. Бірақ онтогенездің әр түрлі сатыларында олардың ара-қатынасы тепе-тең болмайды, яғни бір сатыда өсу құбылысы дамудан басымдау болып келсе, екіншісінде керісінше. Адамдардың жастық кезеңі нәрестенің дүниеге келгенінен басталып жыныстық жетілген шаққа, яғни жыныс жасушаларының түзіле басталуына (12-15 жас), дейін созылады. Оны бірнеше сатыларға бөледі: нәресте (емізулі бала), бөбек, бүлдіршін, жеткіншек т.б. (кесте).

Бала ағзасында өсу қарқыны біркелкі жүрмейді - жедел өсу кезеңімен өсудің тежелу кезеңдері алмасып отырады. Балалардың ең жедел өсуі бірінші жылы байқалады, бұл кезде оның денесі 23-25 см-ге ұзарады. Екінші жылы өсу қарқыны сәл төмендейді, бірақ әлі де болса ол жоғары деңгейде сақталады 10-15 см; үшінші жылы 8 см, 4-7 жасқа дейін жылына 5-7 см өседі. Төменгі мектеп жасында өсу біршама баяулайды, жылына 4-5 см ғана өседі. Ал қыздар 11—12 жасқа, ұлдар 13—14 жасқа келгенде олардың өсу қарқыны қайтадан жоғарылайды, жылына 7-8 см дейін өседі. Оны **пубертатты секіру** деп атайды. Бұл құбылыс балалардың жыныстық жетілуінің басталуымен тұспа-тұс келеді.

Балалар денесінің ұзарып өсуімен бірге оның салмағының артуы да байқалады. Мысалы, алғашқы 5 айда нәресте салмағы екі еселенеді, ал 1 жасқа жеткенде 3 есе көбейеді. Екі жастан кейін дене салмағының өсуі баяулайды. 10 жасқа дейін қыздар мен ұлдардың дене салмақтарында айтарлықтай айырмашылық байқалмайды, ал 11-12 жаста қыздарда ол біршама жылдамдайды, 15 жастан кейін ұл балалар бұл көрсеткіш бойынша қыздарды басып озады және бұл үрдіс әрі қарай да сақталады.

Адамдар мен жануарлардың өсуі көптеген эндогендік және экзогендік факторларға тәуелді болады.

Өсу - сандық белгі болып, полигендік жолмен тұқым қуалайды. Сандық белгілердің орта жағдайларына тәуелді болатыны белгілі. Ағзаның өсуі генетикалық, эндокриндік, жүйкелік т.б. жағдайлар арқылы бағдарланып отырады. Сонымен қатар, қалыпты өсу және даму үшін толыққанды коректену қажет. Ас құрамында ағзаға қажет барлық амин қышқылдары жеткілікті мөлшерде болуы тиіс. Егер де олардың біреуі жетіспесе өсу тоқталады, даму бұзылады және ағза өліп қалады. Сол сияқты, өсу құбылысы үшін дәрумендердің, әсіресе А-дәрумені — ретинол, Д-дәрумені — кальциферол, В дәрумендер тобының рөлі өте маңызды. Қалыпты өсу үшін, сол сияқты минерал тұздары мен микроэлементтер де қажет. Өсу мен дамуға әсер ететін орта факторларынан - оттекті, температураны, жарықты айтуға болады. Ағзаның өсуі үшін жарықтың бірден-бір рөлі - ол Д-дәруменінің синтезделуін қамтамасыз ету болып табылады.

Ағзаның өсуі гипофиз безінің гормоны — соматотропин гормоны арқылы реттелініп отырады. Соматотропин гормоны ұрықтық даму кезінде де бөлінеді, бірақ оның әсері тек постэмбрионалдық кезеңде ғана байқалады. Гипофиздің соматотропин гормонын синтездеу

ОҢТҮСТІК ҚАЗАҚСТАН MEDISINA AKADEMIASY «Оңтүстік Қазақстан медицина академиясы» АҚ  SOUTH KAZAKHSTAN MEDICAL ACADEMY АО «Южно-Казахстанская медицинская академия»	
Жалпы білім беретін пәндер кафедрасы	044-73/11-277
Әдістемелік өңдеу	76 беттің 55 беті

қарқыны ауытқыса (азайса не көбейсе) адамның қалыпты өсуі бұзылады. Мысалы, балалық шақта гипофиз бездің *гипофункциясы*, яғни гормонды жеткіліксіз мөлшерде синтездеу, *гипофизарлық ергежейлікке* — нанизмға алып келеді. Нанизмде ағза өсуі баяулайды, бірақ дене бөлімдерінің дамуының салыстырмалы ара қатынасы өзгермейді. Гипофиздің *гиперфункциясы*, яғни гормонды артық мөлшерде синтездеуі алыптыққа алып келеді (бойы 2 метрден артық болады). Егер гипофиз гормонының *гиперфункциясы* ағзаның өсуі тоқталғаннан кейін болатын болса, онда адамның кейбір мүшелерінің шектен тыс өсіп кетуі, ұлғаюы байқалады, мысалы қол саусақтарының, екпенің, беттің өсуі. Мұндай құбылысты *акромегалия* деп атайды.

Соматотропин гормонының әсері қалқанша бездің гормондары болған жағдайларда күшейе түседі. Бұл гормондар митохондрияда тотығу құбылысын күшейтіп энергетикалық алмасудың артуына алып келеді. Қалқанша бездің гормоны — тироксин әсерінен ұлпалардың глюкозаны пайдалануы жоғарылайды. Жас жануарлардың қалқанша безін алып тастаса ағзада негізгі алмасудың және жыныстық жетілудің тежелуі байқалады, орталық жүйке жүйесінің тітіркенушілігі төмендейді, рефлекстің түзілуі баяулайды. Адамдарда қалқанша бездің гипофункциясы балалық шақта байқалатын болса кретинизм ауруы дамиды. Ол психикалық кемтарлықпен, өсудің және жыныстық дамудың тежелуімен, дене бөлімдерінің даму диспропорциясымен (түтікті сүйектердің қысқа және қалың болуы) сипатталады.

Акселерация (лат. *acceleratio* — жылдамдау) — балалар мен жасөспірімдердің -өсуі мен дамуының жылдамдауы. Соңғы 100-150 жылда балалар мен жасөспірімдердің физиологиялық жетілуі мен сомалық дамуының жылдамдауы байқалады.

Жыныстық жетілу (репродуктивтік) кезең қыздарда 11—13 жаста, ұл балаларда 12—14 жаста басталады. Оның бірден-бір белгісі қыздарда алғаш рет етеккірдің келуі, ал ұлдарда поллюцияның, яғни түнде ұйықтап жатқанда еріксіз шәуеттің бөлінуі, болып саналады. Репродуктивтік кезеңді алғашқы репродуктивтік кезең - 35 жасқа дейін, соңғы репродуктивтік кезең 36-55 (60) жасқа дейін, деп бөлінеді.

Алғашқы репродуктивтік кезеңде де адам ағзасы әрі қарай өсе береді - 18-20 жасқа дейін. Осы кезде оның соңғы жыныстық белгілері дамып жетіледі, дене тұрпаты (конституциясы) қалыптасады.

Репродуктивтік кезеңнің аяқталуы әйелдерде менапаузаның (климакс) келуі, ер адамдарда сперматогенездің тоқталуымен байланысты. Көптеген адамдарда бұл кезде кәсіби еңбек ету қабілеті толық сақталған, ақыл естері кемелденген, актив тіршілік ету мүмкіншілігі мол болып келеді.

Ювенильдік кезең өз кезегінде бірнеше кезендерге бөлінеді: 1. Бала өмірінің бірінші айы нәрестелік кезең. Нәресте жатырышілік дамуына тән эмбрионның позициясын қабылдауды жалғастырады. Көбінесе өсудің осы кезеңінде нәресте ұйқы күйінде болады. 2. Сәби кезеңі (бір айдан бір жасқа дейінгі кезең). Бұл кезең қозғалтқыш жүйесіндегі белсенді өзгерістермен сипатталады. Бірінші айдың соңында бала әлі де аяқтарын түзетуге тырысады; 1,5 айда нәресте басын көтеріп, ұстай алады; 6 ай - балалардың көпшілігі отыруды үйренетін уақыт және өмірінің бірінші жылында олардың көпшілігі алғашқы қадамдарын жасайды. Баланың психикасы жылдам қадамдармен дамиды. Өмірдің екінші айында баланың алғашқы күлкісін байқауға болады; 4 айда нәресте заттарды ұстап, оларды аузына ала отырып, адамдарды ажырата алатын болады; 6-айдан кейін жеке сөздер мен сөз тіркестерін түсіну келеді. Өмірдің бірінші жылындағы жоғары физикалық белсенділік артады және жүйке жүйесінің жұмысын қалыпқа келтіреді. Осы кезеңде баланың дұрыс дамуы үшін бірте-бірте қайталау және жүйелілікті сақтаған жөн. Белгілі бір дағдының пайда болу жасы таза жеке процесс екенін атап өткен жөн бұл тек орташа шекаралар. 3. Ерте балалық шақ – бір жастан үш жасқа дейінгі кезең. Ерте балалық шақ - белсенді өсумен, ересектерге арналған тағаммен танысумен, дербестік, өзін-өзі бағалауға ұмтылу, өзін-өзі көрсету

ОҢТҮСТІК ҚАЗАҚСТАН MEDISINA AKADEMIASY «Оңтүстік Қазақстан медицина академиясы» АҚ		 SOUTH KAZAKHSTAN MEDICAL ACADEMY АО «Южно-Казахстанская медицинская академия»
Жалпы білім беретін пәндер кафедрасы		044-73/11-277
Әдістемелік өңдеу		76 беттің 56 беті

сияқты негізгі тұлғалық қасиеттердің қалыптасуымен сипатталатын баланың физикалық және психикалық дамуының ең маңызды кезеңі. Бұл жаста бала осы әлемдегі өз орнын анықтауға алғашқы әрекеттерді жасайды, адамға қол жетімді сезімдердің барлық спектрін өмір сүру дағдысына ие болады. Бұл кезеңде жаңа дағдыларды меңгеру ересектерге еліктеу процесінде орын алады. 4. Мектеп жасы – 7 жастан 17 жасқа дейінгі кезеңі. Мектеп кезеңін төмендегідей бөлуге болады: • ерте (7-11 жас); • орта (ұлдар: 11-15 жас; қыздар: 11-14 жас); • ересек (15-17 жас). Ерте кезеңде балалар жазбаша тілді меңгереді, ұжымшылдық, қоғамда болу дағдысы қалыптасады, қоршаған әлеммен танысады, өзара әрекеттесу алғашқы тәжірибесі қалыптасады. Қалған екі кезең физикалық және жыныстық дамудың жылдам қарқындылығымен сипатталады. 5. Жасөспірімдік кезең – 17 мен 21 жас аралығындағы даму кезеңі. Бұл кезеңде практикалық өмірде алған дағдыларын жүзеге асырумен байланысты

Жаңа тақырыпты бекіту: 20мин.

5.5. Көрнекілік құралдары: мультимедиялық проектор (презентация).

5.6. Негізгі әдебиеттер:

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. Қуандықов, Е. Ө. Медициналық биология және генетика [Мәтін] : оқулық / Е. Ө. Қуандықов. - Алматы : Эверо, 2014. - 312 б. 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. Жеке микробиология. 1-2 бөлім [Электронный ресурс] : оқу құралы / Ғ. Т. Алимжанова. - Электрон. текстовые дан. (60.9Мб). - Алматы : Эверо, 2016. - 380 бет. эл. опт. диск (CD-ROM). - б/ц. Тг.
9. Биология медициналық генетика негіздерімен [Электронный ресурс] : мед. училищелер мен колледждерге арн. оқулық / Л. В. Акуленко, И. В. Угаров ; қазақ тіл. ауд. Қ. А. Естемесова. - Электрон. текстовые дан. (43.6Мб). - М. : ГЭОТАР - Медиа, 2016. - 416 б. с. - ISBN 978-5-9704-3463-5 : 9031. 68 Тг
10. Микробиология пәні бойынша лабораториялық жұмыстар. Нарымбетова Ұ.М. , 2016
11. Медициналық микробиология. 1-том. Арықпаева Ұ.Т., Саржанова А.Н., Нуриев Э.Х. , 2019
12. Медициналық микробиология. 2-том. Арықпаева Ұ.Т., Саржанова А.Н., Нуриев Э.Х. , 2019
13. Молекулярная биология: Электронный учебник. - Караганда: КарГТУ, 2015.

Электронды басылымдар.

1. Биология медициналық генетика негіздерімен [Электронный ресурс] : мед. училищелер мен колледждерге арн. оқулық / Л. В. Акуленко, И. В. Угаров ; қазақ тіл. ауд. Қ. А. Естемесова. - Электрон. текстовые дан. (43.6Мб). - М. : ГЭОТАР - Медиа, 2016. - 416 б. с. - ISBN 978-5-9704-3463-5 :
2. Медициналық биология, генетика және радиобиология. Шынпейсова Г.П. , 2019
<https://aknurpress.kz/login>
3. Медициналық биология және генетика. Уалшерова А.Н., Исмаилова А.А. , 2019
<https://aknurpress.kz/login>

ОҢТҮСТІК ҚАЗАҚСТАН MEDISINA AKADEMIASY «Оңтүстік Қазақстан медицина академиясы» АҚ		 SOUTH KAZAKHSTAN MEDICAL ACADEMY АО «Южно-Казахстанская медицинская академия»
Жалпы білім беретін пәндер кафедрасы		044-73/11-277
Әдістемелік өңдеу		76 беттің 57 беті

4.Генетика негіздері: Оқулық. / ҚР Білім және ғылым министрлігі, ҚР Жоғары оқу орындарының қауымдастығы. - Алматы: Дәуір, 2013. - 264б. <http://rmebrk.kz/>

5.ҚуандықовЕ.Ө.Медициналық биология және генетика. Оқулық.- Алматы: Эверо, 2020.- 312 бет. https://www.elib.kz/ru/search/read_book/882/

Сабақты қорытындылау: 20мин.

5.7.Бақылау сұрақтары (кері байланыс)

1. Онтогенез кезеңдерін және сатыларын ата.
2. Фазалар құбылыстары туралы не білесіз?

№13 Сабақ

5.1.Тақырыбы: Адам репродукциясының ерекшеліктері. Адамның репродуктивтік денсаулығын қорғау.

Сағат саны: 3 сағ. 135мин.

5.2.Мақсаты: Акселерация балалар мен жасөспірімдердің өсуі мен дамуы.

5.3.Оқу міндеттері: Білім алушылар адамның репродуктивтік денсаулығын қорғау туралы білуі қажет.

Ұйымдастыру кезеңі: 5 мин.

Білім алушылардың сабаққа қатысуын тексеру.

Білім алушылардың сабаққа дайындығын тексеру.

Білім алушылардың өтілген тақырып бойынша білімін тексеру: 50 мин.

Жаңа сабақ түсіндіру: 40 мин.

5.4.Дәріс тезісі: Денсаулықтың ең маңызды құрамдас бөлігінің бірі- репродуктивтік денсаулық (reproductcio -қайта өндіру, көбею). Қазақстан Республикасының Конституциясында: "Неке және отбасы, ата-ана және бала мемлекет қорғауында", -деп көрсетілген.

ДДСҰ анықтамасы бойынша репродуктивтік денсаулық-бұл тек ауру жағдайының жоқтығы емес немесе жыныс жүйесінің, оның қызметі мен процестерінің бұзылуында ғана емес, толық дені сау, яғни денесі шыныққан, ойлау қабілеті дамыған, әлеуметтік дұрыс жағдайда өзіне ұқсас ұрпақ жалғастыра алу процесі.

Репродуктивтік денсаулық тіршілік жағдайына, тамақтануға, экологияға, генетикалық тұқым қуалаушылыққа, сонымен қатар репродуктивтік денсаулық жұмысы мен оны қорғау қызметіне де байланысты болады.

Репродуктивтік денсаулықты қорғау қызметіне мыналар жатады: әйелдерге кеңес беру орталықтары, босану орындары, отбасын жоспарлау орталықтары, ауылдық жерлердегі емханалар, фельдшерлік пункттер және т.б.

Репродуктивтік денсаулық орталық қызметтеріне ғылыми-әдістемелік көмекті ана мен бала денсаулығын қорғаудың Республикалық Орталығы, медициналық университеттердің акушерлік және гинекологиялық кафедралары көрсетеді.

репродуктивтік денсаулық қызметтері:

босанудың қалыпты өтуі мен босанудан кейінгі емізу кезеңінің дұрыс өтуін қамтамасыз ету;

жыныс мүшелері ауруларының алдын алу мен емдеу;

1994 жылдағы Халық саны бойынша өткен Халықаралық Каир конференциясында адамның мынадай құқықтары белгіленген:

жыныстардың тең құқығылығы;

неке мен жанұя құру мүмкіндігінің болуы;

жеке және жанұялық өмір сүруге құқығының болуы;

жанұядағы бала санының қанша болу қажеттілігінің өзі шешу мүмкіндігі;

білім алу және медициналық ақпаратты білу құқығы.

репродуктивтік денсаулық орталықтарының мақсаты отбасын құруды жоспарлау мен жүктілік кезіндегі қауіп-қатерді болдырмау;

ОҢТҮСТІК ҚАЗАҚСТАН MEDISINA AKADEMIASY «Оңтүстік Қазақстан медицина академиясы» АҚ		SOUTH KAZAKHSTAN MEDICAL ACADEMY АО «Южно-Казахстанская медицинская академия»
Жалпы білім беретін пәндер кафедрасы		044-73/11-277
Әдістемелік өңдеу		76 беттің 58 беті

жасөспірімдік жүктілікті болдырмау:

35 жастан кейінгі жүктілікті болдырмау:

күтпеген жүктілік (қауіпті жасанды тусіктер). Бұлардың барлығы ана өлімі мен мүгедек қысқартады, бала өлімін азайтады.

Ер адамдардың жыныс мүшелеріне: аталық без, қуық асты безінен шәует қуықшасы, ал әйел адамның- жатыр, жатыр түтіктері және аналық бездері жатады. Ер адамдардың сыртқы жыныс мүшелеріне- аталық жыныстық мүшелер мен ұмадан, ал әйел адамдарда- үлкен және кіші жыныс еріндерінен, қынаптан тұрады.

Өсіп дами бастаған сайын жасөспірімдерде жыныстық белгілер байқала бастайды. Бұл ішкі секреция бездерінің активті қызмет етуіне байланысты болады. Бұл кезеңде барлық ағзада үлкен өзгеру жүреді. Ұлдарда сақал-мұрт өсіп, қолтық пен шапқа да түк шығады. Көмей аймағында шеміршекті өсінді томпая бастайды, дауыс тембрі өзгереді. Қыздарда бөксе және жамбас жалпайады, кеуде бездері өседі, жамбас сүйектері кеңейеді, қолтық және шапта жүн өседі.

Жыныстық жетілу.

Жыныстық жетілу эндокриндік және жүйке жүйелерімен қамтамасыз етіледі. Бұл кезең өтпелі немесе пубербатты кезең деп аталады. Қыздардың жыныстық жетілуі, 9-10 жаста, ал ұлдарда 12-14 жаста басталады. Жыныстық жағынан қыздар 16 жаста жетіледі, ал ұлдар 18 жаста жетіледі. Жыныстық қызметтің тоқтауы әйелдерде 40-50-де, ал ерлерде 65-70 жасында байқалады.

Жыныстық жетілу мерзімдері әр адамда әр түрлі болып келеді. Бұлар көптеген факторларға тұқым құалаушылық, тұрмыстық, әлеуметтік-экологиялық және сонымен қатар денсаулығына тамақтануына, климат жағдайына да т.б. жағдайларға байланысты болады. Әр түрлі қолайсыз факторлар әсерінен жыныстық дамудың кешеуілдеуі немесе дамуда әр түрлі өзгерістері болуы мүмкін.

Қазақстанның оңтүстік аймақтарында қыздар мен ұлдардың жыныстық дамуы Ресей Федерациясының солтүстік аударына қарағанда ертерек болады.

Биологиялық жыныс адамды еркек не әйел етпейді. Биологиялық сипаттар жыныстық даму кезінде іске асатын жыныстық психологиялық сипаттап мен толықтырылуы тиіс. Жыныстық инстинктің қалыптасуы біртіндеп жүзеге асырылады, бұл жыныстық даму кезінде өте күшті байқалады.

Репродуктивтік денсаулыққа әсер ететін факторлар.

Репродуктивтік денсаулыққа әсер ететін факторлар болып зиянды әдеттер (шылым, ішімдік, есірткі заттары), жыныстық қатынасқа ерте жастан бару, жыныстық жолмен таралатын аурулар және кіші жамбас аймағындағы жұкпалы аурулар репродуктивтік денсаулыққа зиянды әсер етеді. Темекі шегу әйелдер мен ерлердің репродуктивтік жүйесіне өте зиянды әсер етеді. Никотиннің жыныс мүшелерінің қызметін, жыныс жасушаларының бұзатындығы дәлелденген.

Егер жүкті әйел темекі шексе, у плацента арқылы оны улайды. Ұрықтың бауыры әлі қалыптасып болмағандықтан түскен уларды залалсыздандыра алмайды. Сөйтіп, ол ағзада жинала береді. Темекі шегу қандағы гемоглобиннің мөлшерін төмендетеді, сондықтан ұрық оттегі жетіспеушілігіне шалдығады. Мұндай жағдайда алдымен ұрықтың жүйке жүйесі зақымданады, соның салдарынан нәрестенің дамуы жетіледі.

Ішімдік жыныстық жетілуге зиянды әсер ететіні анықталады. Ішімдікті көп ішу ер адамдарда тіпті жас кезінің өзінде жыныстық жүйе қызметін төмендетеді, кейде жоғалады. Ерлер бедеулігі себептерінің негізгісі- ішімдікті көп пайдалану. Ер адамдардың жыныстық жасушалары ішімдіктің әсеріне өте сезімтал, ішімдік әсерінен сперматозоидтардың көп мөлшерінің өлуі, ұрықтану мүмкіндігін төмендетеді. Әйел адамдардың ағзасына ішімдіктің зиянды әсері одан да үлкен. Оларда аналық бездер мен жыныс бездерінің қызметі бұзылады.

ОҢТҮСТІК ҚАЗАҚСТАН MEDISINA AKADEMIASY «Оңтүстік Қазақстан медицина академиясы» АҚ		SOUTH KAZAKHSTAN MEDICAL ACADEMY АО «Южно-Казахстанская медицинская академия»
Жалпы білім беретін пәндер кафедрасы	044-73/11-277	
Әдістемелік өңдеу	76 беттің 59 беті	

Адамзат тұқым қуалаушылық туралы ғылым - генетиканың пайда болуынан көп пайдаланатын адамдар ұрпақтарының мүгедек болып туылатынына назар аударған. Міне, сондықтан да түрлі елдердің ежелгі заңдарды мен салттары неке құру кезінде ішімдік ішуге тыйым салған. Кемтар балалардың туылуы, түсіктер мнә өлі туылатын нәрестелердің көп жағдайда халықтың мерекелер кезінде болғандығы анықталған.

Мас кезінде ұрықтанудың ауыр себептері ішімдікті ата-ананың тек біреуінің пайдалануы кезінде де болады. Ішімдік жатыр арқылы ұрыққа оңай енеді де, қантамырларына түседі және дамып келе жатқан ұрықты уландырады, ол түсікке немесе мерзімнен бұрын туылуға әкеп соқтырады, нәресте салмағының төмен болуына, баланың одан кейінгі дамуының тежелуіне алып келеді. Жастар ерте жыныстық қатынас салдары үшін жауапкершіліктің екеуіне де қатысты екенін ұмытпаған дұрыс. Жыныстық қатынасты ерте бастау жасөспірімдер үшін аса қауіпті.

Ерте жыныстық қатынасқа байланысты туындайтын қауіптер:

жасөспірімдік жүктілік;

денсаулықтың бұзылуы;

жыныс мүшелерінің аурулары;

бала денсаулығына қауіп төнуі;

Жыныстық жолмен жұғатын аурулар (ЖЖҚТ), соның ішінде АИВ/ЖИТБ.

Жастарда қорға антиденелердің салыстырмалы түрде тапшы болуынан, яғни қорғаныштық механизмнің толық түзелмегендігінен, олар жыныстық жолмен жұғатын инфекцияға өте сезімтал болып келеді. Эмбриогенез құбылысының калыпты жүруінің бұзылуы әртүрлі ақаулықтарға алып келеді, оларды дамудың туа біткен ақаулықтары (ДТБА) деп атайды. Дамудың туа біткен ақаулықтары немесе даму ақаулықтары деп ағзаның калыпты құрылысының морфологиялық бұзылуын айтамыз. ДТБА негізінен ұрықтық (антенатальдық) дамудың бұзылуы нәтижесінде немесе сирек, туылғаннан кейін кейбір мүшелердің әрі қарай калыптасуының ауытқуы салдарынан (мысалы, тістің ақаулықтары, артериялық боталл өзегінің ашық болуы т.с.с.) пайда болады. Адам ақаулықтарын зерттейтін ғылымды **тератология**, ал сол ақаулықтарды тудыратын факторларды **тератогендік факторлар** деп атайды. Ғылыми деректерге қарағанда қазіргі кездері өркениетті елдер тұрғындарының, әсіресе жас балалардың сырқаттануы мен қаза болуының басты себептерінің бірі ретінде адамдардың туа біткен ақаулықтары саналады. ДТБА жаңадан туылған нәрестелердің кем дегенде 2-3 пайызында кездеседі; нәрестелердің алғашқы апталарда-ақ өліп қалуының себептерінің 25-30 пайызы да осы ДТБА байланысты. Кейбір елдерде (АҚШ, Жапония, Германия т.б.) бөбектердің қаза болуының басты себебі ДТБА болып есептелінеді. Дамудың туа біткен ақаулықтарына төмендегідей өзгерістерді жатқызады:

Адгенезия — мүшенің мүлдем дамымауы, болмауы;

Аплазия - мүше болмайды, бірақ оның өте нашар дамыған бастамасы ғана болуы мүмкін;

Туабіткен гипоплазия - мүшенің толық жетілмеуі (дамымауы);

Туа біткен гипертрофия — мүше салмағының (не мөлшерінің) салыстырмалы түрде ұлғайып өсуі; **Туабіткен гипотрофия** — нәрестенің не құрсақтағы баланың дене салмағының аз (кішкентай) болуы;

Макросомия - нәресте денесінің ұзын болуы;

Гетероплазия — кейбір ұлпалардың жіктелуінің бұзылуы;

Эктопия - мүше орнының ығысуы, яғни оның өзіне тән емес жерлерде орналасуы. Мысалы, бүйректің жамбас қуысында орналасуы, жүректің көкірек қуысынан сыртта орналасуы;

Атрезия — қуыс мүше арнасының не табиғи тесікшесінің мүлдем болмауы,

Стеноз — қуыс мүше арнасының не тесігінің тарылуы (ішектердің стенозы, кдн тамырлардың стенозы);

Бітісу (кірігу) — екі монозиготалы егіздердің бір-бірімен бітісуі (кірігуі);

Дисхрония — ағза мүшелерінің даму қарқынының бұзылуы (күшеюі не баяулауы);

ОҢТҮСТІК ҚАЗАҚСТАН MEDISINA AKADEMIASY «Оңтүстік Қазақстан медицина академиясы» АҚ		SOUTH KAZAKHSTAN MEDICAL ACADEMY АО «Южно-Казахстанская медицинская академия»
Жалпы білім беретін пәндер кафедрасы		044-73/11-277
Әдістемелік өңдеу		76 беттің 60 беті

ДТБА тератогендік факторлардың әсер ету нысанасына, ақаулықтардың ағза мүшелерінде таралуына қарай жіктеледі.

Тератогендік факторлардың әсер ету нысанасына қарай ақаулықтарды: 1) **гаметопатия** — гаметалардың зақымдануы. Бұл кездері кіріккен егіздер, циклопия (жалғыз көзділік), сиреномелия т.с.с. ақаулықтар пайда болады; 2) эмбриопатия - ұрықтың 16 күннен -8 апта аралығында зақымдануы;

фетопатия - ұрықтың 9 апталығынан нәресте дүниеге келгенге дейінгі аралықта зақымдануы. Бұл кездері эмбриональдық құрылымдардың әрі қарай сақталып қалуы (персистирование) (уракус, крипторхизм) сияқты ақаулықтар пайда болады.

Ағза денесінде таралуына қарай ақаулықтарды: 1) онашаланған ақаулықтар — бір мүшеде кездессе; 2) жүйелі ақаулықтар — бір мүшелер жүйесінде кездессе; 3) көпшілікті ақаулықтар — екі не одан да көп мүшелер жүйесінде кездессе деп те бөледі.

Ақаулықтардың жоғарыда келтірілген жіктелуі этиологиялық принципке негізделген және олар қазіргі таңда көп қолданыла бермейді. Оның есесіне қазіргі кезде ДТБА адам денесін анатомиялық-физиологиялық жүйеге бөлу принциптеріне сәйкес жіктеу кеңінен қолдау табуда. Дүниежүзілік денсаулық сақтау ұйымының (ДДСҰ) ХХІХ Ассамблеясында 1975ж. қабылданған жіктелу де осы принципке негізделген. Ол төмендегідей:

Мүшелердің және мүшелер жүйелерінің туа біткен ақаулықтары:

Орталық жүйке жүйесінің, сезу мүшелерінің ақаулықтары;

Мойын және бет ақаулықтары;

Жүрек-кантамыр жүйесінің ақаулықтары;

Тыныс алу жүйесінің ақаулықтары;

Ас-қорыту жүйесінің ақаулықтары;

Экзогендік тератогендік факторлардың ішінен ең маңыздысы -ионданушы радиация болып саналады. Егер енді ғана екіқабат болған (1-6 күн) әйел бір рет 0,1 Гр мөлшерінде рентген сәулесімен әрекеттессе зигота түсіп қалады, ал жүктіліктің 2-6 аптасында осыншама мөлшердегі рентген сәулесімен әсерленсе әртүрлі ақаулықтар пайда болады.

Тератогенездің жасушалық механизмдеріне жасуша бөлінуінің, миграциялануының және жіктелуінің ауытқыларын жатқызуға болады.

Жаңа тақырыпты бекіту: 20мин.

5.5.Көрнекілік құралдары: мультимедиялық проектор (презентация).

5.6.Негізгі әдебиеттер:

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. Қуандықов, Е. Ө. Медициналық биология және генетика [Мәтін] : оқулық / Е. Ө. Қуандықов. - Алматы : Эверо, 2014. - 312 б. 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)

ОҢТҮСТІК ҚАЗАҚСТАН MEDISINA AKADEMIASY «Оңтүстік Қазақстан медицина академиясы» АҚ		SOUTH KAZAKHSTAN MEDICAL ACADEMY АО «Южно-Казахстанская медицинская академия»
Жалпы білім беретін пәндер кафедрасы		044-73/11-277
Әдістемелік өңдеу		76 беттің 61 беті

8. Жеке микробиология. 1-2 бөлім [Электронный ресурс] : оқу құралы / Ғ. Т. Алимжанова. - Электрон. текстовые дан. (60.9Мб). - Алматы : Эверо, 2016. - 380 бет. эл. опт. диск (CD-ROM). - б/ц. Тг.

9. Биология медициналық генетика негіздерімен [Электронный ресурс] : мед. училищелер мен колледждерге арн. оқулық / Л. В. Акуленко, И. В. Угаров ; қазақ тіл. ауд. Қ. А. Естемесова. - Электрон. текстовые дан. (43.6Мб). - М. : ГЭОТАР - Медиа, 2016. - 416 б. с. - ISBN 978-5-9704-3463-5 : 9031. 68 Тг

10. Микробиология пәні бойынша лабораториялық жұмыстар.

Нарымбетова Ұ.М. , 2016

11. Медициналық микробиология. 1-том.

Арықпаева Ұ.Т., Саржанова А.Н., Нуриев Э.Х. , 2019

12. Медициналық микробиология. 2-том.

Арықпаева Ұ.Т., Саржанова А.Н., Нуриев Э.Х. , 2019

13. Молекулярная биология: Электронный учебник. - Караганда: КарГТУ, 2015.

Электронды басылымдар.

1.Биология медициналық генетика негіздерімен [Электронный ресурс] : мед. училищелер мен колледждерге арн. оқулық / Л. В. Акуленко, И. В. Угаров ; қазақ тіл. ауд. Қ. А. Естемесова. - Электрон. текстовые дан. (43.6Мб). - М. : ГЭОТАР - Медиа, 2016. - 416 б. с. - ISBN 978-5-9704-3463-5 :

2.Медициналық биология, генетика және радиобиология. Шынпейсова Г.П. , 2019

<https://aknurpress.kz/login>

3.Медициналық биология және генетика. Уалшерова А.Н., Исмаилова А.А. , 2019

<https://aknurpress.kz/login>

4.Генетика негіздері: Оқулық. / ҚР Білім және ғылым министрлігі, ҚР Жоғары оқу орындарының қауымдастығы. - Алматы: Дәуір, 2013. - 264б. <http://rmebrk.kz/>

5.ҚуандықовЕ.Ө.Медициналық биология және генетика. Оқулық.-

Алматы: Эверо , 2020.- 312 бет. https://www.elib.kz/ru/search/read_book/882/

Сабақты қорытындылау: 20мин.

5.7. Бақылау сұрақтары (кері байланыс)

1. Репродуктивтік денсаулыққа әсер ететін факторлар.

2. Адам репродукциясының ерекшеліктері.

№14 Сабақ

5.1.Тақырыбы:Геронтология негіздері.

Сағат саны:3сағ. 135мин.

5.2.Мақсаты:Қартаюдың негізгі теориялары және қартаюдың морфофизиологиялық сипаттамасын түсіндіру.

5.3.Оқу міндеттері:Білім алушылар адамның қартаю теориясы туралы білуі қажет.

Ұйымдастыру кезеңі:5 мин.

Білім алушылардың сабаққа қатысуын тексеру.

Білім алушылардың сабаққа дайындығын тексеру.

Білім алушылардың өтілген тақырып бойынша білімін тексеру: 50 мин.

Жаңа сабақ түсіндіру: 40 мин.

5.4.Дәріс тезісі: Геронтология (грекше geron және logos – ілім) – адамның және жануарлар организмнің қартаю заңдылықтарын зерттейтін ғылым. Егде тартқан және қартайған адамдардың ауруларын клиникалық медицинаның **гериатрия** (грекше geron және iatreia – емдеу) деп аталатын бөлімі зерттейді. 20 ғасырдың 30–40-жылдары **Қазақстанда** қариялар мен мүгедектер үйі, геронтологиялық және гериатриялық кабинеттер (**Алматы, Қарағанды, т.б.**), ауруханаларда гериатриялық бөлімдер ашылды, жүйелі зерттеулер жүргізіле бастады. Бұл зерттеулердің нәтижесінде қартаюдың әлеум.-гигиеналық себептері мен клиник. белгілері анықталды; адам жасының ұлғаюына байланысты жүрек пен қан тамырларында пайда болатын өзгерістер зерттелді; егде тартқан және қартайған адамдардың әдетте байқалмайтын жүрек ақауларына сипаттама берілді. Физиол. және биохим. көрсеткіштердің қалыпты деңгейі

ОҢТҮСТІК ҚАЗАҚСТАН MEDISINA AKADEMIASY «Оңтүстік Қазақстан медицина академиясы» АҚ		SOUTH KAZAKHSTAN MEDICAL ACADEMY АО «Южно-Казахстанская медицинская академия»
Жалпы білім беретін пәндер кафедрасы	044-73/11-277	
Әдістемелік өңдеу	76 беттің 62 беті	

анықталып, егде тартқан және қартайған адамдардың денсаулығын тексеру әдістемесі ұсынылды. Кейбір дәрілердің қартайған организмге тигізетін әсері, вегетативтік жүйке мен лимфа жүйесіндегі морфол. және гистохим. өзгерістер зерттелді. Қарттар мен егде жастағы адамдардың психикасы мен мінез-құлық ерекшеліктерін, жас психологиясының бір саласы геронтологиялық психология зерттейді. Ол қартаюдың белгілерін, яғни адам организмінің функционалдық мүмкіндіктерінің (сыртқы әсерлерді қабылдауы көмескіленіп, қимыл белсенділігі баяулауы, күш-қуатының азайып, денсаулығының нашарлауы) біртіндеп төмендеуін қарастырады. Психика функцияларындағы (зерде, ес, зейін, т.б.) өзгерістер бір жақты ғана байқалады. Қарт адамдардың психикасына интеллектуалдық және эмоционалдық «ішкі әлемге кету», өткізген өмірін бағалау мен ұғынуға байланысты қайғыру, өміріндегі басты мақсаттары орындалмаса, өкіну, түңілу сияқты қасиеттер тән болады. Алайда қартаюды тек регрессивтік құбылыс деп қарамау керек. Қартаю дамудың бір кезеңі. Бұл кезеңде адамның рухани жетілу деңгейі жоғары болады. Мыс., қанағаттану, парызын өтеген жағдайда өмірге ризашылық, мейірімділік, т.б. қасиеттермен қатар кемелденген адамдардың даналыққа жетуі – осы қартаю кезінде орын алатын құбылыс. Қарт адамның шығарм. белсенділігі жоғары болатындығы жиі байқалады. Қартаюдың психик. ерекшеліктері мен өзгерістеріне ерте кезден назар аударылса да, Геронтология ғылыми пән ретінде егде жастағы адамдардың көбеюі, олардың жұмысқа қабілеттілігі мен тұрмыс жағдайының, сондай-ақ іс-әрекетінің сипаты мен құндылықты бағдарларының өзгеруіне, яғни жеке адамның даму мәселелеріне, т.б. байланысты пайда болды. Геронтологияның қазіргі кездегі негізгі міндеттеріне адамды кәрілікке дайындау, егде жастағы адамдар мен қарттардың белсенді әрі толық өмір сүруі амалдарын зерттеу, т.б. жатады

Қартаю – биологиялық процесс; белгілі бір жасқа жеткеннен кейінгі организмнің мүмкіншіліктерінің үдемелі төмендеуі. Қартаю кезінде тіннің серпімді талшықтарының және су мөлшерінің азаюынан тері жұқарып, қатпарланып әжім пайда бола бастайды. Бұл кезде шаш ағарып, сирейді, көздің көруі, құлақ естуі нашарлайды, тіс түсе бастайды. Қартаюдың бір көрінісі ретінде организмде дәнекер тіндердің өзгеруін келтіруге болды. Осыдан өкпеде, жүректе, т.б. ішкі органдарда олардың атқаратын жұмысының бұзылуына әкелетін беріштенулер дамиды. Дәнекер тіндерінің өзгерістерінен қарттарда жара мен сүйек сынықтарының бітуі жастарға қарағанда баяу жүреді. Қартаю кезінде адамның жүйке жүйесінде, ішкі секреция бездерінде, иммундық, жүрек-қан жүйелерінде елеулі өзгерістер байқалады.

Жүйке жүйесінің өзгерістерінен шартты және шартсыз рефлексдер әлсірейді, есте сақтау қабілеті бұзылады. Қарт адамдарда жыныс, қалқанша, ұйқы бездерінің, гипофиздің, бүйрек үсті бездерінің, айырша бездің гормон өндіру қабілеттілігі төмендейді. Қартаю кезінде жүректің жиырылу күші кемиді, қан айналу көлемі азаяды. Шеткі тіндердегі қан қылтамырларының (капиллярлары) қабырғалары қалыңдап кетуінен газ алмасу процесі бұзылады. Бұл гипоксия ауруының дамуына әкеледі. Қан тамырларының серпімділігі азайып, оларда атеросклероз дамиды. Адамның жасы ұлғаюына байланысты жүрек пен қан тамырларының жүйкелік және гуморалдық реттеулері өзгереді. Қартаюды: қалыпты немесе физиол. Қартаю және ерте қартаю деп бөледі. Физиологиялық қартаю – адам егде тартқан жасқа келсе де, денсаулығы жақсы, ширақ, өзін-өзі күтіп, айналасына назар аударып белсенділік көрсете алатын жағдайда болуы. Ерте қартаюда кәріліктің белгілері мезгілінен бұрын байқалады. Бұған адамның созылмалы аурумен ауыруы немесе қоршаған ортаның жағымсыз әсері себеп болады. Қартаюды қазіргі теориялар жас шамасының ұлғаюына байланысты белок синтезінің бұзылуы деп түсіндіреді. Ал мұның өзі нуклеин қышқылдары (ДНК) қызметінің бұзылуына байланысты болады. Кейінгі жылдары иммунитет жүйесі бұзылған организмде түзілген антиденелер бөгде заттарды ғана емес қалыпты клеткаларды да бұзып, жоятыны анықталды. Қартаю кезінде

ОҢТҮСТІК ҚАЗАҚСТАН MEDISINA AKADEMIASY «Оңтүстік Қазақстан медицина академиясы» АҚ		SOUTH KAZAKHSTAN MEDICAL ACADEMY АО «Южно-Казахстанская медицинская академия»
Жалпы білім беретін пәндер кафедрасы		044-73/11-277
Әдістемелік өңдеу		76 беттің 63 беті

клеткалардағы энергетикалық (жылу бөліну) процестер өзгереді: тотықтырғыш ферменттердің белсенділігі кемиді, митохондриялардың саны азаяды. Қартаюда тұқым қуалаушылық факторы үлкен рөл атқарады. Кейбір адамдардың қалыптан тыс ерте қартаюы байқалады, мұны прогерий деп атайды. Бұл сирек кездесетін тұқым қуалайтын синдромдар кездерінде байқалады. Солардың бірі – Гетчинсон-Гильфорд синдромы – балалардың, аутосомдық-рецессивтік жолмен ұрпақтан ұрпаққа берілетін ауруы. Бұл аурудың алғашқы көрінісі баланың бір жасар кезінде байқалып, тез қарқынмен дамып, 10 – 20 жаста жүрек инфарктысынан өлімге әкеледі. Баланың бойы өсуі баяулайды, шашы ағарып, түсе бастайды, терісі жұқарып, қатпарланып кетеді. Көз бұршағының бұлыңғырлануы (катаракта), өкпе эмфиземасы, қан тамырларының атеросклерозы, т.б. дамиды. Осындай кәрілікке тән белгілердің 15 – 25 жас арасында дамуы – Вернер синдромы деп аталады. Ерте қартаюдың ең негізгі себебі – қозғалудың азаюы, бұлшық ет жұмысының жеткіліксіздігі (гиподинамия). Қартаюға байланысты организмде зат алмасу процесі нашарлайды, сондықтан қуатты тағамдарға қажеттілік те төмендейді. Мысалы, қалада тұратын 60 – 74 жастағы ер адамдардың тәуліктік энергетикалық қажеттілігі 2300 ккал болса, әйелдерде – 2100 ккал, ал жасы 75-тен асқан адамдарда бұл қажеттілік 2000 және 1900 ккал шамасында болады. Бұл кезде тағам құрамындағы жануар майлары мен көмірсу мөлшері аз болуы тиіс. Қартаю заңдылықтарын зерттейтін ілім геронтология, ал жастары ұлғайған адамдар мен кәрі адамдардың ауруларын зерттейтін ілім гериатрия деп аталады. Қартаю – биологиялық процесс; белгілі бір жасқа жеткеннен кейінгі организмнің мүмкіншіліктерінің үдемелі төмендеуі. Қартаю кезінде тіннің серпіндіталшықтарының және су мөлшерінің азаюынан тері жұқарып, қатпарланып әжімпайда бола бастайды. Бұл кезде шаш ағарып, сирейді, көздің көруі, құлақ естуі нашарлайды, тіс түсе бастайды. Қартаюдың бір көрінісі ретінде организмде дәнекер тіндердің өзгеруін келтіруге болды. Осыдан өкпеде, бауырда, жүректе, т.б. ішкі органдарда олардың атқаратын жұмысының бұзылуына әкелетін беріштенулер дамиды. Дәнекер тіндерінің өзгерістерінен қарттарда жара мен сүйек сынықтарының бітуі жастарға қарағанда баяу жүреді. Қартаю кезінде адамның жүйке жүйесінде, ішкі секреция бездерінде, иммундық, жүрек-қан тамырлар жүйелерінде елеулі өзгерістер байқалады. Жүйке жүйесінің өзгерістерінен шартты және шартсыз рефлекстер әлсірейді, есте сақтау қабілеті бұзылады. Қарт адамдарда жыныс, қалқанша, ұйқы бездерінің, гипофиздің, бүйрек үсті бездерінің, айырша бездің гормон өндіру қабілеттілігі төмендейді.

Канцерогенез дегеніміз — рак (ісік) ауруының пайда болу процесі. Көптеген мутагендік факторлар канцерогендік те әсер етеді. Рак (ісік) ауруы XX ғасырдағы адамдардың ең қауіпті ауруларының бірі.

Рак (ісік) ауруының жасушаларының кәдімгі дене жасушаларынан 2 ерекшеліктері болады: 1) кәдімгі дене жасушалары санаулы рет қана бөлініп, содан кейін бөлінуін тоқтатып өліп қалатын болса, рак (ісік) жасушалары шексіз бөлініп өсуге қабілетті. Сондықтан да олар ағзаға механикалық зиян келтіріп, өсіп көбейе береді де ақырында оның өлуіне алып келеді; 2) рак жасушалары жайылып метастаз береді, яғни оның кейбір жасушалары лимфа не қантамырлар арқылы басқа мүшелерге, ұлпаларға таралып, сол жерлерде жаңа ісіктер пайда болады.

Ағзалардың бөлінуге қабілетті кез келген жасушалары ісікке айнала алады. Бірақ, олар қалайша, ненің әсерінен рак (ісік) жасушаларына айналады, әлі толық шешілмеген мәселелер. Дегенмен, қазіргі кезде белгілі болғаны — рак (ісік) жасушаларында гендер қызметінің реттелу механизмінің бұзылуы салдары екендігі. Екінші бір толық шешілмеген мәселе — рак (ісік) ауруы тұқым қуалай ма, жоқ па? Бұл тұрғыдан екі түрлі гипотезалар айтылып жүр: бірі — рак (ісік) ауруы тұқым қуалайды десе, екіншісі — тұқым қуаламайды деп болжамдайды. Қалай болғанда да рак (ісік) ауруының пайда болуының негізгі себептері — сомалық мутациялар және вирустардың әсері екендігі анықталып отыр. Қазіргі кезде рак (ісік) ауруының кем дегенде 3—4

ОҢТҮСТІК ҚАЗАҚСТАН MEDISINA AKADEMIASY «Оңтүстік Қазақстан медицина академиясы» АҚ		 SOUTH KAZAKHSTAN MEDICAL ACADEMY АО «Южно-Казахстанская медицинская академия»
Жалпы білім беретін пәндер кафедрасы		044-73/11-277
Әдістемелік өңдеу		76 беттің 64 беті

түрінің тұқым қуалайтындығы дәлелденген, олар: ретинобластоманың бір түрі, Фанкони анемиясы (қан аздылығы), пигменттік ксеродерма және нейрофиброматоз. Рак (ісік) ауруының көпшілігі сомалық мутациялардан басталады. Қартаю механизмі- бұл генетикалық, реттеу және трофикалық өзгерістердің күрделі өзара әсерлесу нәтижесі. Адамның белсенді өмірін ұзарту үшін салауатты өмір сүру, еңбек ету, дене шынықтырумен, спорт айналысу, ұтымды және үйлесімді тамақтану қажет болады.

Кейінгі уақытта генетикалық біраз жаңалықтардың ашылуына байланысты адамның өмірін ұзариуға болады деген оңтайлы пікірлер төңірегіндегі ғалымдар ойларын сөзге тиек етсек, ол төмендегідей

Адамның өмірін ұзартуға болады деп айтуға әлі ерте. Қазірдің өзінде сирек болса да 150 жыл өмір сүретін адамдар кездесіп қалады. Дегенмен, адамның өмірі тек биологиялық процестерге ғана байланысты емес. Мәселен, экономикасы нашар дамыған Африка, кейбір Азия жәек Латын Америкасы елдерінде адамның орташа өмір сүру ұзақтығы 45-50 жас төңірегінде болса, экономикасы мықты дамыған елдерде 70 жас болып есептелінеді. Тағы бір ерекше әсер ететін жағдай – ол адамдар өмір сүретін табиғи қоршаған ортаның тазалығы болып табылады. Егер ол орта алуан түрлі өнеркәсіп қалдықтарымен ластанған болса, әрине адам сөз жоқ ауруға шалдығып, мезгілінен бұрын өледі.

Жаңа тақырыпты бекіту: 20мин.

5.5. Көрнекілік құралдары: мультимедиялық проектор (презентация).

5.6. Негізгі әдебиеттер:

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. Қуандықов, Е. Ө. Медициналық биология және генетика [Мәтін] : оқулық / Е. Ө. Қуандықов. - Алматы : Эверо, 2014. - 312 б. 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. Жеке микробиология. 1-2 бөлім [Электронный ресурс] : оқу құралы / Ғ. Т. Алимжанова. - Электрон. текстовые дан. (60.9Мб). - Алматы : Эверо, 2016. - 380 бет. эл. опт. диск (CD-ROM). - б/ц. Тг.
9. Биология медициналық генетика негіздерімен [Электронный ресурс] : мед. училищелер мен колледждерге арн. оқулық / Л. В. Акуленко, И. В. Угаров ; қазақ тіл. ауд. Қ. А. Естемесова. - Электрон. текстовые дан. (43.6Мб). - М. : ГЭОТАР - Медиа, 2016. - 416 б. с. - ISBN 978-5-9704-3463-5 : 9031. 68 Тг
10. Микробиология пәні бойынша лабораториялық жұмыстар. Нарымбетова Ұ.М. , 2016
11. Медициналық микробиология. 1-том. Арықпаева Ұ.Т., Саржанова А.Н., Нуриев Э.Х. , 2019
12. Медициналық микробиология. 2-том. Арықпаева Ұ.Т., Саржанова А.Н., Нуриев Э.Х. , 2019
13. Молекулярная биология: Электронный учебник. - Караганда: КарГТУ, 2015.

Электронды басылымдар.

ОҢТҮСТІК ҚАЗАҚСТАН MEDISINA AKADEMIASY «Оңтүстік Қазақстан медицина академиясы» АҚ		SOUTH KAZAKHSTAN MEDICAL ACADEMY АО «Южно-Казахстанская медицинская академия»
Жалпы білім беретін пәндер кафедрасы		044-73/11-277
Әдістемелік өңдеу		76 беттің 65 беті

1. Биология медициналық генетика негіздерімен [Электронный ресурс] : мед. училищелер мен колледждерге арн. оқулық / Л. В. Акуленко, И. В. Угаров ; қазақ тіл. ауд. Қ. А. Естемесова. - Электрон. текстовые дан. (43.6Мб). - М. : ГЭОТАР - Медиа, 2016. - 416 б. с. - ISBN 978-5-9704-3463-5 :

2. Медициналық биология, генетика және радиобиология. Шынпейсова Г.П. , 2019
<https://aknurpress.kz/login>

3. Медициналық биология және генетика. Уалшеров А.Н., Исмаилова А.А. , 2019
<https://aknurpress.kz/login>

4. Генетика негіздері: Оқулық. / ҚР Білім және ғылым министрлігі, ҚР Жоғары оқу орындарының қауымдастығы. - Алматы: Дәуір, 2013. - 264б. <http://rmebrk.kz/>

5. Қуандықов Е.Ө. Медициналық биология және генетика. Оқулық. - Алматы: Эверо, 2020. - 312 бет. https://www.elib.kz/ru/search/read_book/882/

Сабақты қорытындылау: 20 мин.

5.7. Бақылау сұрақтары: (кері байланыс)

1. Геронтология негіздері.

2. Канцерогенез дегеніміз не?

№15 Сабақ

5.1. Тақырыбы: Дамудың туа біткен ақаулары. Тератогенез.

Сағат саны: 3 сағ. 135 мин.

5.2. Мақсаты: Тератогендік факторлар туралы білім алушыларға түсіндіру.

5.3. Оқу міндеттері: Білім алушылар адамның туа біткен ақаулары туралы білуі қажет.

Ұйымдастыру кезеңі: 5 мин.

Білім алушылардың сабаққа қатысуын тексеру.

Білім алушылардың сабаққа дайындығын тексеру.

Білім алушылардың өтілген тақырып бойынша білімін тексеру: 50 мин.

Жаңа сабақ түсіндіру: 40 мин.

5.4. Дәріс тезісі: Адам ақаулықтарын зерттейтін ғылымды тератология, ал сол ақаулықтарды тудыратын факторларды тератогендік факторлар деп атайды. Ғылыми деректерге қарағанда қазіргі кездері өркениетті елдер тұрғындарының, әсіресе жас балалардың сырқаттануы мен қаза болуының басты себептерінің бірі ретінде адамдардың туа біткен ақаулықтары саналады. ДТБА жаңадан туылған нәрестелердің кем дегенде 2-3 пайызында кездеседі; нәрестелердің алғашқы апталарда-ақ өліп қалуының себептерінің 25-30 пайызы да осы ДТБА байланысты. Кейбір елдерде (АҚШ, Жапония, Германия т.б.) бөбектердің қаза болуының басты себебі ДТБА болып есептелінеді. Дамудың туа біткен ақаулықтарына төмендегідей өзгерістерді жатқызады: **Гетеротопия** — кейбір мүшелерде өздеріне тән емес жасушалардың, ұлпалардың немесе басқа бір мүшенің түгелдей бір бөлігінің кездесуі. Мысалы, мишық қабығында алмұрт пішіндес невроциттердің кездесуі; кеңірдектен тыс, өкпеде кейбір шеміршектердің кездесуі т.с.с. ДТБА жалпы саны өте көп, мыңдап саналады. Оларды тұқым қуалайтын, экзогендік және мультифакторлы деп 3 топқа бөледі. **Тұқым қуалайтын ақаулықтарға** мутациялар негізінде пайда болған ақаулықтар жатады. Оларды гендік және хромосомалық тұқым қуалайтын ақаулықтар деп бөледі. ДТБА пайда болу себептерінің 40 пайызы мутациялар, 50 пайызы мультифакторлы, 5 пайызы тератогендік, оның ішінде 2 пайызы инфекция факторлары болып есептелінеді. ДТБА тератогендік факторлардың әсер ету нысанасына, ақаулықтардың ағза мүшелерінде таралуына қарай жіктеледі. Тератогенездің жасушалық механизмдеріне жасуша бөлінуінің, миграциялануының және жіктелуінің ауытқыларын жатқызуға болады.

Онтогенездің кейбір кезеңдерінде ұрықта өте жоғары сезімталдылық болатынын австриялық дәрігер Норман Грегг 1944 жылы және Кеңес эмбриологы П.Г.Светлов 1960 жылы анықтады. Ұрықтық дамудың кезеңінде және оның мүшелерінің қалыптасуында күрделі сапалық қайта құрулар жүреді. Жасушалардың пролиферациясы және дифференциациялануы кезінде ұрық зиянды

ОҢТҮСТІК ҚАЗАҚСТАН MEDISINA AKADEMIASY «Оңтүстік Қазақстан медицина академиясы» АҚ		SOUTH KAZAKHSTAN MEDICAL ACADEMY АО «Южно-Казахстанская медицинская академия»
Жалпы білім беретін пәндер кафедрасы		044-73/11-277
Әдістемелік өңдеу		76 беттің 66 беті

әсерлерге өте сезімтал болады. Ұрықтың дамуына зиянды әсер ететін факторлар тератогендік (лат. teres – ақаулар) факторлар деп аталады. Оларға рентген сәулелері, есірткі, никотин, дәрі-дәрмектер, вирустар, бактериялар, қарапайымдылар және т.б. жатады.

Организмнің даму ақауларын және кемістіктер зерттейтін ғылым бөлімі тератология деп аталады. Кемістіктер сыртқы және ішкі әр түрлі физикалық факторлар мен химиялық заттардың (тератогендердің) әсерінен генетикалық немесе генетикалық емес өзгеріс нәтижесінде пайда болады.

Генетикалық ақаулықтарды жіктеудің критерийлеріне геннің пенетранттылығы алынады. Осыған орай мутантты гендер үшке бөлінеді:

Летальды гендер – толық пенетрантты, яғни дамудың кез-келген кезеңінде организмді өлімге душар еткізетін гендер.

Сублетальды немесе жартылай летальды гендер – 50%-90% жағдайда организмнің өліміне әкеледі.

Субвилетальды гендер – организмнің тіршілік қабілеттілігін 10%-50% төмендететін гендер.

Даму ақауларының пайда болу себептері:

Генетикалық фактор немесе тұқым қуалаушылық

Сыртқы орта факторлары

Мультифакторлы

Тұқым қуалайтын ТБДА мутация нәтижесінде (гендік, хромосомалық, геномдық) пайда болады, олар ата-анасының біреуінен немесе екеуінен де берілуі мүмкін.

Экзогенді ақаулықтар эмбриональдық кезеңде тератогенді факторлардың органогенезге әсерінің салдары болып табылады. Яғни иондаушы радиацияның, дәрілік заттардың (стероидтық гормондар, аминоптерин, варфарин), зиянды тұрмыстық әдеттердің (темекі шегу, алкоголь), дұрыс тамақтанбау, биологиялық факторлардың (қызамық) әсерлері.

Мультифакторлық ТБДА тұқым қуалайтын және экзогенді факторлардың бірігуінің әсерінен пайда болады, осы факторлардың жеке біреуі ақаулықтың себебі болмайды. Жалпы ақаулықтардың 20-30% тұқым қуалайтын ақаулықтар, 2-5% экзогенді, 30-40% мультифакторлы, 25-50% – себебі белгісіз ақаулықтар құрайды.

Тератогенді факторлар:

Эндогенді – мутациялар, ананың эндокриндік аурулары, жұмыртқа жасушалардың асқын пісіп-жетілуі, ата-анасының жасы;

Экзогенді:

Физикалық – радиация, механикалық қысым, температура;

Химиялық – өндірістік және тұрмыстық химияның өнімдері, дәрілік препараттар, ішімдік, никотин;

Биологиялық – қызамық, қызылша, эпидемиялық паротит, ал қарапайымдылардан – токсоплазмалар.

Даму сатысына тәуелді эмбриогенез кезінде бірнеше тератогенді факторлардың әсерінен көптеген ақаулықтар пайда болуы мүмкін. Осы барлық ақаулықтарды төрт топқа бөледі:

Гаметопатия – эмбриогенез кезіндегі ұрықтануға дейінгі гаметалардағы патологиялық өзгерістер, ол спонтанды түсікке, нәрестенің тұқым қуалайтын түрлі ақаулықтармен дүниеге келуіне әкеліп соқтыруы мүмкін.

Бластопатия – ұрықтанудан кейін алғашқы екінші аптадағы зиготаның зақымдалуы. Осы кезеңде зақымдану факторының әсеріне ұрықтың жауап беруі барлығы немесе ештеңе принципімен, яғни ұрық тіршілігін жояды немесе репаративтік қабілеті жоғары болса, әсер еткен факторларды сезбей, ары қарай дамиды. Бірқатар жағдайларда осы кезеңдегі ұрықтарды келесі патологиялық өзгерістер кездеседі:

ОҢТҮСТІК ҚАЗАҚСТАН MEDISINA AKADEMIASY «Оңтүстік Қазақстан медицина академиясы» АҚ		SOUTH KAZAKHSTAN MEDICAL ACADEMY АО «Южно-Казахстанская медицинская академия»
Жалпы білім беретін пәндер кафедрасы		044-73/11-277
Әдістемелік өңдеу		76 беттің 67 беті

Симметриялық немесе асимметриялық егіздер ақаулығы (толық немесе толық емес ажыраған егіздер)

Циклопия және сиреномиелия

Жатырдан тыс жүктілік

Эмбриопатия – ұрықтың жатыр қабырғасына бекінгеннен плацентаның түзілуіне дейінгі аралықтағы ұрықтың зақымдануы. Плацентацияның бұзылуы шетінеуге алып келеді, эмбрионның дамуы тежеледі, оның тіршілікке қабілеті төмендейді. Эмбриопатияларға фенотипінде толық көрініс бермеуі және генотиптің фенотипке жиі сәйкес келмеуі тән. Эмбриопатияның түрлері:

Вирустық эмбриопатия – жүктіліктің алғашқы айында анасының вирустық аурумен науқастануынан туады.

Диабеттік эмбриопатия – анасының қант диабетімен сырқаттануынан туатын эмбриопатия.

Сәулелік эмбриопатия – ұрықтың иондаушы сәулелердің әсерінен даму кезінде өзгеріске ұшырауы.

Фетопатия – жүктіліктің 12 аптасынан бастап туылуына дейінгі аурулардың жалпы атауы. Фетопатиялар гипоплазия, дисплазия, микроцефалия, гидроцефалия түрінде көрініс береді.

Жеке организмнің өмір сүру ұзақтығы сол түрдің түршілік ету ұзақтығынан әлдеқайда аз. Түрдің тіршілік етуі оны құрайтын жеке даралардың тіршілігімен сипатталады. Табиғатта түрдің сақталуы, дамуы оның дараларының көбеюіне байланысты. Көбеюдің арқасында ұрпақтар жалғасады, түр сақталады. Бірақ кейде даралар ауру болып немесе тіпті өлі туады, мұндай организмдер өзінен кейін ұрпақтар қалдыра алмайды. Бұл ұрпақтарда туа біткен ақаулықтар кездеседі және олардың пайда болуы тератогенді факторларға байланысты.

Жаңа тақырыпты бекіту: 20мин.

5.5. Көрнекілік құралдары: мультимедиялық проектор (презентация).

5.6. Негізгі әдебиеттер:

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. Қуандықов, Е. Ө. Медициналық биология және генетика [Мәтін] : оқулық / Е. Ө. Қуандықов. - Алматы : Эверо, 2014. - 312 б. 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. Жеке микробиология. 1-2 бөлім [Электронный ресурс] : оқу құралы / Ғ. Т. Алимжанова. - Электрон. текстовые дан. (60.9Мб). - Алматы : Эверо, 2016. - 380 бет. эл. опт. диск (CD-ROM). - б/ц. Тг.
9. Биология медициналық генетика негіздерімен [Электронный ресурс] : мед. училищелер мен колледждерге арн. оқулық / Л. В. Акуленко, И. В. Угаров ; қазақ тіл. ауд. Қ. А. Естемесова. - Электрон. текстовые дан. (43.6Мб). - М. : ГЭОТАР - Медиа, 2016. - 416 б. с. - ISBN 978-5-9704-3463-5 : 9031. 68 Тг
10. Микробиология пәні бойынша лабораториялық жұмыстар.
Нарымбетова Ұ.М. , 2016

ОҢТҮСТІК ҚАЗАҚСТАН MEDISINA AKADEMIASY «Оңтүстік Қазақстан медицина академиясы» АҚ		 SOUTH KAZAKHSTAN MEDICAL ACADEMY АО «Южно-Казахстанская медицинская академия»
Жалпы білім беретін пәндер кафедрасы		044-73/11-277
Әдістемелік өңдеу		76 беттің 68 беті

11. Медициналық микробиология. 1-том.

Арықпаева Ү.Т., Саржанова А.Н., Нуриев Э.Х. , 2019

12. Медициналық микробиология. 2-том.

Арықпаева Ү.Т., Саржанова А.Н., Нуриев Э.Х. , 2019

13. Молекулярная биология: Электронный учебник. - Караганда: КарГТУ, 2015.

Электронды басылымдар.

1. Биология медициналық генетика негіздерімен [Электронный ресурс] : мед. училищелер мен колледждерге арн. оқулық / Л. В. Акуленко, И. В. Угаров ; қазақ тіл. ауд. Қ. А. Естемесова. - Электрон. текстовые дан. (43.6Мб). - М. : ГЭОТАР - Медиа, 2016. - 416 б. с. - ISBN 978-5-9704-3463-5 :

2. Медициналық биология, генетика және радиобиология. Шынпейсова Г.П. , 2019
<https://aknurpress.kz/login>

3. Медициналық биология және генетика. Уалшерова А.Н., Исмаилова А.А. , 2019
<https://aknurpress.kz/login>

4. Генетика негіздері: Оқулық. / ҚР Білім және ғылым министрлігі, ҚР Жоғары оқу орындарының қауымдастығы. - Алматы: Дәуір, 2013. - 264б. <http://rmebrk.kz/>

5. Куандыков Е.Ө. Медициналық биология және генетика. Оқулық. - Алматы: Эверо, 2020. - 312 бет. https://www.elib.kz/ru/search/read_book/882/

Сабақты қорытындылау: 20 мин.

5.7. Бақылау сұрақтары: (кері байланыс)

1. Дамудың туа біткен ақаулары.
2. Тератогендік факторлар.

№16 Сабақ

5.1. Тақырыбы: Паразитизм биологиясы. Медициналық паразитология негіздері. Медициналық протозоология.

Сағат саны: 3 сағ. 135 мин.

5.2. Мақсаты: Медициналық протозоология туралы білім алушыларға түсіндіру.

5.3. Оқу міндеттері: Білім алушылар паразитизм биологиясы туралы білуі қажет.

Ұйымдастыру кезеңі: 5 мин.

Білім алушылардың сабаққа қатысуын тексеру.

Білім алушылардың сабаққа дайындығын тексеру.

Білім алушылардың өтілген тақырып бойынша білімін тексеру: 50 мин.

Жаңа сабақ түсіндіру: 40 мин.

5.4. Дәріс тезісі: **Паразитизм** (гр. *parasitos*) — белгілі бір организмнің (паразиттің) екінші бір организмді (иені) тіршілік ортасы ретінде пайдаланып, сонда өсіп дамуы, қоректенуі.

Паразит организмнің сыртында тіршілік етсе эктопаразит, ал ішкі органдар мен тін, ұлпаларда тіршілік етсе эндопаразит деп аталады. Паразитизм вирустар мен бактериялардан бастап, өсімдіктер арасында да, жануарлар арасында да кездеседі. Сондай-ақ, түгелімен паразиттерден ғана тұратын «кластар» мен «отрядтар» бар. Мысалы, қарапайымдардан споровиктер, жалпақ құрттардан трематодалар, моногенеялар, цестодалар, жәндіктердің ішінде бүргелер мен биттер, т.б.



ОҢТҮСТІК ҚАЗАҚСТАН MEDISINA AKADEMIASY «Оңтүстік Қазақстан медицина академиясы» АҚ		SOUTH KAZAKHSTAN MEDICAL ACADEMY АО «Южно-Казахстанская медицинская академия»
Жалпы білім беретін пәндер кафедрасы	044-73/11-277	
Әдістемелік өңдеу	76 беттің 69 беті	

Жоғары сатыдағы өсімдіктер арасында омела (лат. *viscum*) және сұңғыла (лат. *orobanche*) туыстарын айтуға болады. Жалпы бір организмде паразиттің бірнеше түрі тіршілік етеді, олар әр түрлі органдар мен тіндерде (ұлпаларда) орнығады да, өзгеше қауымдастық — паразитоценоз құрады. Паразиттің даму сатысының бір кезеңі иесі организмінде (мысалы, тек қоректену кезінде) өтетін болса, оны «уақытша паразитизм» деп, ал дамуының көпшілік уақыты иесі организмінде өтетін болса «тұрақты паразитизм» деп атайды.

Паразиттер облигатты (міндетті) және факультативті (міндетті емес) деп бөлінеді. Паразиттерге тән ерекшелік — тіршілік ету жағдайына байланысты оларда бір органдары (мысалы, ас қорыту, сезім жүйесінің, т.б.) жойылса, керісінше екінші бір органдары (мысалы, көбею, бекіну, т.б.) күрделілене түседі. Паразитизм процесі кезінде паразиттердің дамуы бір ғана емес, бірнеше иеде өтуі мүмкін. Мысалы, безгек қоздырғышының иелері — адам мен анофелес туысына жататын маса; эхинококк ауруы қоздырғышының иелері — адам мен ит, т.б.



Паразитизм өсімдіктер арасында да кең тараған. Бірақ мүктәрізділер, қырыққұлақтәрізділер, жалаңаш тұқымдылар арасында паразитизм кездеспейді. Паразитизмнің табиғаттағы организмдер популяциясын реттеуде және сұрыптау процесінде маңызы болғанымен, адам денсаулығына, жануарларға, өсімдіктерге өте көп зиян келтіреді. Паразитизм мәселелерін биология, медицина, ветеринария, агрономия, паразитология, вирусология, т.б. ғылым салалары зерттейді.

Паразиттер әскері тек көп емес, сонымен қатар көп қырлы. Олардың әрқайсысында өмірлік белсенділіктің өзіндік ерекшеліктері бар және әртүрлі патологияға себеп болады. Ғалымдардың міндеттерін жеңілдету және олармен айналысатын зерттеулерді қандай да бір түрде ажыратып тастау үшін, медициналық паразитология тіршілік нысандарының белгілі бір түрлерімен ғана қызықтыратын бірнеше секцияларды анықтады:

- протозоология;
- арахноентомология;
- Гельминтология.

Маңызды: осы секциялардың кез келген өкілдерінің шабуылының симптомдары паразиттерді жұқтыруымен байланысты емес аурулардың симптомдарына өте ұқсас, сондықтан оң нәтижеге әкелмейтін дәрілер тиісті талдауларсыз тағайындалуы мүмкін. Шабуылдың мүмкіндігін болдырмау үшін паразитология медициналық орталығына (егер ол ауылда бар болса) немесе паразиттік ауруларды диагностикалаумен айналысатын басқа медициналық мекемеге хабарласыңыз.

МЕДИЦИНАЛЫҚ ПРОТОЗООЛОГИЯ

«Протозоолоджи» күрделі сөзі грекше келесі үш сөзді білдіреді: «прото» - бірінші, «хайуанаттар» - жануарлар мен «логика» - еркін аудармада бұл мәселе туралы мәселе. Яғни, протозоологияның медициналық паразитологиясы секциясы жер бетіндегі тұңғыштардың бірі болған паразиттік өмір сүруді зерттеуге қатысты. Олардың барлығы - бір клеткалық протозоа - амёбалар, мектеп инфрақұрылымының стенділерінен және басқалардан белгілі. Олардың көпшілігі қоршаған ортаға бізді алаңдатусыз өмір сүреді, бірақ кейбір топтар басқа организмдерде өмірге бейімделді. Бір адамда олар паразиттік немесе басқаша айтқанда инвазиялық аурулар тудырады. Мұндай қауіпті микроорганизмдер:

ОҢТҮСТІК ҚАЗАҚСТАН MEDISINA AKADEMIASY «Оңтүстік Қазақстан медицина академиясы» АҚ		SOUTH KAZAKHSTAN MEDICAL ACADEMY АО «Южно-Казахстанская медицинская академия»
Жалпы білім беретін пәндер кафедрасы		044-73/11-277
Әдістемелік өңдеу		76 беттің 70 беті

1. Амебия. Олардың өлшемі 0,5 мм және одан да кіші, ал денесі үнемі өзгереді, кейбір процестерден шығады және басқаларды тартады. Адамның ішектеріне соғылған бұл кішкентай жаратылыстар инвазивті патологиядан өлім жағдайында әлемде «құрметті» екінші орынды иемденген амебия ауруын тудырады. Адамдарда амебияның бірнеше түрі паразиттелген. Дизентерлік (*Entamoeba histolytica*) дизентерияның кінәлі болып табылады, қарапайым *Acanthamoeba* түрі амебиіс кератит шақырады және амебиіс энцефалитке бірқатар амебиіс тудырады. Сіз ауыз суға немесе амебиіс циста бар өнімдерге, сондай-ақ олардың тасымалдаушысымен тығыз байланыста болуыңызға болады. Ішекке еніп, оның қабырғасына еніп, адамның денесі бойымен амебиіс жүреді, дененің басқа органдарына жатады, жиі бауырда болады және амебиіс қосымша ошақтарын құрайды. Flagellates. Атауынан көрініп тұрғандай, бұл протозодар килия, флагелла және басқа да ұқсас құрылымдардың көмегі арқылы жылжиды. Медициналық паразитология және паразиттік аурулар тығыз байланысты, қандай организмдер қарастырылады. Атап айтқанда, флагеллы вагинальды трихомонадтар ұрықсыз трихомониазды тудырады, бедеулікке ұрындырады, ал жүкті әйелдерге оны алу кезінде трихомониаз жүкті тудыруы мүмкін. Трихомонадтар басқа паразиттерден айырмашылығы тек адамда өмір сүреді және тығыз байланыста (жыныстық қатынаста) беріледі. Флагеллы басқа да көрнекті өкілдері *Leishmania*, *Gambian trypanosome* түрінің мүшелері болып табылады, бұл өлім африкалық трипаномияны тудырады. *Trypanosomes* тетсадан шығады. Бір адамда паразиттер миға ауысады. Олардың қызметі ағзаның барлық дерлік жүйелерінің жұмысын бұзады. Тіпті токсоплазмозды тудыратын *Toxoplasma gondii* деп аталатын ең қауіпті спорт спорты бар.

3. Infuzoria. Олардың арасында аяқ-киім ғана емес, Балантидиум коли де ішекке еніп, елеулі ауру балантидиозға әкеледі. Ішек балансын жұқтыру үй жануарларынан мүмкін, олардың өңдеуі жеткіліксіз ет, сондай-ақ тұтынатын су мен өнімдер паразиттердің кисталары бар.

МЕДИЦИНАЛЫҚ АРАХНОЕНТОМОЛОГИЯ

Грекше «арахнис» - бұл паук. Сәйкесінше, арахноентомология - бұл арахниді және адамға паразитизациялауға негізделген артроподтық жәндіктермен айналысатын медициналық паразитология. Барлығы бір жарым миллионнан астам осындай паразиттер анықталды. Олар уақытша болуы мүмкін (шабуылға ұшырайды, қан мен сол құрбандықты ішеді) және тұрақты (өлім-жітімнен өлімге дейін). Паразиттердің бұл тобы ауыр және кейде тіпті өлімге әкелетін инвазивті ауруларға шалдыққандары үшін үлкен қауіп тудырады. Осылайша, кенелер бізді энцефалит, қайталанатын ішек, борелиоз, қышыма, бауырлар бізді оба, тифус, қатер - Чагас ауруы, москит - безгек, сібір, сары безгек әкеледі. Басқа қауіпті жәндіктердің паразиттері бар - шегірткелер, бөртпе ұштары, жылқылар, орман ағаштары. Бұдан басқа, жәндіктердің үлкен бөлігі, негізінен паразиттер бар, олар қауіпті аурулармен ауырады. Бұл шымылдықтар, тарақандар, түрлі қоңыздар.

МЕДИЦИНАЛЫҚ ГЕЛЬМИНТОЛОГИЯ

Адамның паразиттерінің арасында микроскопиялық ғана емес, сонымен қатар жеткілікті үлкен, көзге көрінетін, тіпті кейде үлкен адамдар да көрінеді. Бұл құрттар мен құрттар, ғылыми гельминттер. Жыл сайын біздің планетамыздың әрбір екінші тұрғыны оларды жұқтырады, ал Ресейде зерттеуге сәйкес, халықтың 99% гельминтозға ұшырайды. Сондықтан біздің азаматтарымызды бұл инфекциядан құтқарып, медициналық паразитологиямен айналысатын жұмысты маңызды деп санау қиын. Гельминттерді қол гигиенасы сақталмайтын немесе жууға болмайтын жеміс-көкөністерді жеуге болмайтын адамдар ғана емес, сонымен қатар үй жануарлары, құс еті, балықтан дайындалған ыдыс-аяқтарды жейтін адамдар да тазартылмайды. Сіз тіпті кездейсоқ түрде жұқтырып алсаңыз болады, мысалы, тасымалдаушы гельминтикалық личинкаларды немесе тамақтармен кисталарды ішу арқылы. Құрттың құрамы құрсауланған теріге еніп, құрттарға (олар байланыс деп аталады) ие. Медициналық паразитология, атап

ОҢТҮСТІК ҚАЗАҚСТАН MEDISINA AKADEMIASY «Оңтүстік Қазақстан медицина академиясы» АҚ		SOUTH KAZAKHSTAN MEDICAL ACADEMY АО «Южно-Казахстанская медицинская академия»
Жалпы білім беретін пәндер кафедрасы		044-73/11-277
Әдістемелік өңдеу		76 беттің 71 беті

айтқанда, гельминтология, құрт түрлерінің саралануымен ғана емес, сондай-ақ олардың даму циклдарын зерттеумен айналысады, өйткені бір топ адам үшін түпкілікті хост, ал екінші жағынан - аралық.

НЕМАТОДТАР

Табиғатта кездесетін және 24 мың түрді сипаттайтын айналмалы құрттар деп аталады. Бақытымызға орай, бәрі де адамдарда паразитизация жасамайды, бірақ эволюция барысында адамдарды өздері үшін таңдаған адамдар өте жағымсыз аурулар - нематодтар. Ең танымал дөңгелек құрттар - бұл бүкіл әлемдегі балалардың ең көп тараған гельминттері болып табылатын пневорм және энтеробиозға себеп болады. Тек адамның (ішекте) тірі пирамидтерінде инфекция ластанған қолдар, жууға болмайтын жемістер, көкөністер, зығыр маталар және пациенттің тұрмыстық заттарымен өтеді.

Паразитолог пинкуттермен шабуылдарды оңай белгілейді - ануштағы күшті қышын, жұмыртқалар бар гельминттер сияқты. Қышынуды болдырмау үшін олар арнайы қышқылдарды сорып алады. Науқас осы жерлерді тарылтып бастайды, ал жұмыртқалар бұл процесте қолдарына, сосын аузына, киімге, ойыншықтарға түседі. Сыртқы ортада олар ұзақ өмір сүреді, сондықтан келесі құрбаны қолын жууға болмаса, оның денесінде пинутті оңай отырғызады. Нематодтардың тағы бір белгілі өкілі - аскаридалар, бұл аскариазды тудырады. Олар сондай-ақ адамда ғана өмір сүреді, бірақ олардың дамуының әртүрлі кезеңдерінде өкпеге немесе ішекте орналасады. Бұл жағдайда инфекцияның көзі тек науқас адам және инфекцияның себебі жеке гигиена жеткіліксіз

Жоғарыда айтылғандардың бәрінен көріп отырғанымыздай, жүздеген адам паразиттері бар және әрқайсысының өз ерекшеліктері бар. Дәл диагнозды белгілеу үшін дәрігер паразитолог анамнезді міндетті түрде жинайды:

- инфекцияның пайда болуы мүмкін жағдайларды анықтау (науқастың өмірі, жұмыс немесе бос уақыт, мысалы, орманда немесе паразиттік аурулардың эпидемиясы жиі болатын елдерде);
- пациенттің әртүрлі топтарындағы жануарлармен жанасу немесе болмауы және т.б.);
- аурудың белгілері (кашу, бөртпе, уыттану белгілері, әлсіздік, анемия).

Диагностикада шешуші рөл зертханалық зерттеулермен жүргізіледі. Олар тікелей және жанама. Адам секрецияларында жұмыртқаларды, личинкаларды немесе паразиттердің басқа тірі формаларын анықтау (тікелей нәжіс, кокос, зәр). Бұл жұмысты паразитология зертханасы жүзеге асырады, онда науқас тек зерттеуге арналған жаңа материалдардан өтуге тиіс. Осылайша, гельминттардың кейбір түрлері дефекациядан кейін 20 минуттан кешіктірмей табуретте болады. Егер жаңа материалды жинау қиын немесе мүмкін болмаса (мысалы, паразиттер бауырда, мида болса) жанама сынақтар жасалады. Олар пациенттің қанында шабуылдан қорғау үшін дененің жасаған арнайы антиденелерін анықтайды.

- аурудың белгілері (кашу, бөртпе, уыттану белгілері, әлсіздік, анемия).

Диагностикада шешуші рөл зертханалық зерттеулермен жүргізіледі. Олар тікелей және жанама. Адам секрецияларында жұмыртқаларды, личинкаларды немесе паразиттердің басқа тірі формаларын анықтау (тікелей нәжіс, кокос, зәр). Бұл жұмысты паразитология зертханасы жүзеге асырады, онда науқас тек зерттеуге арналған жаңа материалдардан өтуге тиіс. Осылайша, гельминттардың кейбір түрлері дефекациядан кейін 20 минуттан кешіктірмей табуретте болады. Егер жаңа материалды жинау қиын немесе мүмкін болмаса (мысалы, паразиттер бауырда, мида болса) жанама сынақтар жасалады. Олар пациенттің қанында шабуылдан қорғау үшін дененің жасаған арнайы антиденелерін анықтайды.

Жаңа тақырыпты бекіту: 20мин.

5.5.Көрнекілік құралдары: мультимедиялық проектор (презентация).

5.6.Негізгі әдебиеттер:

ОҢТҮСТІК ҚАЗАҚСТАН MEDISINA AKADEMIASY «Оңтүстік Қазақстан медицина академиясы» АҚ		 SOUTH KAZAKHSTAN MEDICAL ACADEMY АО «Южно-Казахстанская медицинская академия»
Жалпы білім беретін пәндер кафедрасы		044-73/11-277
Әдістемелік өңдеу		76 беттің 72 беті

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. Қуандықов, Е. Ө. Медициналық биология және генетика [Мәтін] : оқулық / Е. Ө. Қуандықов. - Алматы : Эверо, 2014. - 312 б. 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. Жеке микробиология. 1-2 бөлім [Электронный ресурс] : оқу құралы / Ғ. Т. Алимжанова. - Электрон. текстовые дан. (60.9Мб). - Алматы : Эверо, 2016. - 380 бет. эл. опт. диск (CD-ROM). - б/ц. Тг.
9. Биология медициналық генетика негіздерімен [Электронный ресурс] : мед. училищелер мен колледждерге арн. оқулық / Л. В. Акуленко, И. В. Угаров ; қазақ тіл. ауд. Қ. А. Естемесова. - Электрон. текстовые дан. (43.6Мб). - М. : ГЭОТАР - Медиа, 2016. - 416 б. с. - ISBN 978-5-9704-3463-5 : 9031. 68 Тг
10. Микробиология пәні бойынша лабораториялық жұмыстар. Нарымбетова Ұ.М. , 2016
11. Медициналық микробиология. 1-том. Арықпаева Ұ.Т., Саржанова А.Н., Нуриев Э.Х. , 2019
12. Медициналық микробиология. 2-том. Арықпаева Ұ.Т., Саржанова А.Н., Нуриев Э.Х. , 2019
13. Молекулярная биология: Электронный учебник. - Караганда: КарГТУ, 2015.

Электронды басылымдар.

1. Биология медициналық генетика негіздерімен [Электронный ресурс] : мед. училищелер мен колледждерге арн. оқулық / Л. В. Акуленко, И. В. Угаров ; қазақ тіл. ауд. Қ. А. Естемесова. - Электрон. текстовые дан. (43.6Мб). - М. : ГЭОТАР - Медиа, 2016. - 416 б. с. - ISBN 978-5-9704-3463-5 :
2. Медициналық биология, генетика және радиобиология. Шынпейсова Г.П. , 2019
<https://aknurpress.kz/login>
3. Медициналық биология және генетика. Уалшерова А.Н., Исмаилова А.А. , 2019
<https://aknurpress.kz/login>
4. Генетика негіздері: Оқулық. / ҚР Білім және ғылым министрлігі, ҚР Жоғары оқу орындарының қауымдастығы. - Алматы: Дәуір, 2013. - 264б. <http://rmebrk.kz/>
5. Қуандықов Е. Ө. Медициналық биология және генетика. Оқулық. - Алматы: Эверо , 2020. - 312 бет. https://www.elib.kz/ru/search/read_book/882/

Сабақты қорытындылау: 20мин.

5.7. Бақылау сұрақтары: (кері байланыс)

1. Паразитизм биологиясы.
2. Медициналық протозоология.

№2 Аралық бақылау сұрақтары.

1. Жасушалық цикл. Жасушалық цикл кезеңдері.
2. Цитогенетика кезеңдері.
3. Көбею. Жыныс жасушалары.
4. Митоз. Апоптоз.

ОҢТҮСТІК ҚАЗАҚСТАН MEDISINA AKADEMIASY «Оңтүстік Қазақстан медицина академиясы» АҚ		 SOUTH KAZAKHSTAN MEDICAL ACADEMY АО «Южно-Казахстанская медицинская академия»
Жалпы білім беретін пәндер кафедрасы		044-73/11-277
Әдістемелік өңдеу		76 беттің 73 беті

- 5.Мутация. Мутация түрлері.
- 6.Молекулалық-генетикалық зерттеу әдістері және олардың медицинадағы маңызы.
- 7.Ақуыздың бірінші,екінші, және үшінші реттік құрылымы.
- 8.РНҚ молекуласының құрылысы және қызметі.
- 9.Геном туралы түсінік.
- 10.Генетикалық код және оның қасиеттері.
- 11.Мультифакторлы аурулар.
- 12.Медициналық протозология..
- 13.Жасуша тіршілігіндегі жарғақшаның рөлі.
- 14.Цитоканқаның рөлі. Жасушалық циклді реттеу.
- 15.Тұқымқуалайтын аурулардың зертханалық зерттеу әдістері.
- 16.Белгілердің тұқымқуалау типтері.
- 17.Генетикалық код және оның қасиеттері.
- 18.Хромосоманың құрылысы және атқаратын қызметі.
19. Хромосомалық аурулар және оның алдын алу жолдары.
- 20.Геномдық мутация.
- 21.Хромосомалардың жіктелуі.
- 22.Париж және Денвер классификациясы.
- 23.Амниоцентез және кордоцентез.
- 24.Жасушаның мембранасыз органоидтары.
- 25.Медициналық гельминтология.
- 26.Қартаю теориясы.Канцерогенез.
- 27.Цитоканқаның рөлі.
- 28.Көбеюдің түрлері.Жынысты және жыныссыз көбею.
- 29.Жасушаның негізгі компоненттері.Ядро және цитоплазма.
- 30.Жасушаның бөлінуі. Мейоз және оның фазалары

ОҢТҮСТІК ҚАЗАҚСТАН MEDISINA AKADEMIASY «Оңтүстік Қазақстан медицина академиясы» АҚ		 SOUTH KAZAKHSTAN MEDICAL ACADEMY АО «Южно-Казахстанская медицинская академия»
Жалпы білім беретін пәндер кафедрасы		044-73/11-277
Әдістемелік өңдеу		76 беттің 74 беті

ОҢТҮСТІК ҚАЗАҚСТАН MEDISINA AKADEMIASY «Оңтүстік Қазақстан медицина академиясы» АҚ		 SOUTH KAZAKHSTAN MEDICAL ACADEMY АО «Южно-Казахстанская медицинская академия»
Жалпы білім беретін пәндер кафедрасы		044-73/11-277
Әдістемелік өңдеу		76 беттің 75 беті

ОҢТҮСТІК ҚАЗАҚСТАН MEDISINA AKADEMIASY «Оңтүстік Қазақстан медицина академиясы» АҚ		 SOUTH KAZAKHSTAN MEDICAL ACADEMY АО «Южно-Казахстанская медицинская академия»
Жалпы білім беретін пәндер кафедрасы		044-73/11-277
Әдістемелік өңдеу		76 беттің 76 беті