

|                                                                                                           |  |                                                                                                                                                                                                 |
|-----------------------------------------------------------------------------------------------------------|--|-------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|
| <div>ОҢТҮСТІК-ҚАЗАҚСТАН<br/>MEDISINA<br/>AKADEMIASY<br/>«Оңтүстік Қазақстан медицина академиясы» АҚ</div> |  | <div><div>SOUTH KAZAKHSTAN<br/>MEDICAL<br/>ACADEMY<br/>АО «Южно-Казахстанская медицинская академия»</div></div> |
| Биология және биохимия кафедрасы                                                                          |  | 044-46/                                                                                                                                                                                         |
| БАҚЫЛАУ ӨЛШЕУ ҚҰРАЛДАРЫ                                                                                   |  | 1беттің 1 беті                                                                                                                                                                                  |

## БАҚЫЛАУ-ӨЛШЕУ ҚҰРАЛДАРЫ

### Пән бойынша тәжірибелік дағдылардың тізімі

- БББ атауы: 6B10106 «Фармация»
- Пәннің коды: MBMGN 1204
- Пәннің атауы: Молекулалық биология медициналық генетика негіздерімен
- Оқу сағаттарының саны-150 /кредиттер-5
- Оқу курсы 2, семестр III

Құрастырушы: \_\_\_\_\_ аға оқытушы Дәріпбек А.Ж.

Кафедра меңгерушісі \_\_\_\_\_ Есіркепов М.М.

Хаттама № 17 Күні 26.05.2023

|                                                                                                           |  |                                                                                                                                                                                          |
|-----------------------------------------------------------------------------------------------------------|--|------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|
| ОҢТҮСТІК-ҚАЗАҚСТАН<br><b>MEDISINA</b><br><b>AKADEMIASY</b><br>«Оңтүстік Қазақстан медицина академиясы» АҚ |  | <br>SOUTH KAZAKHSTAN<br><b>MEDICAL</b><br><b>ACADEMY</b><br>АО «Южно-Казахстанская медицинская академия» |
| Биология және биохимия кафедрасы                                                                          |  | 044-46/                                                                                                                                                                                  |
| БАҚЫЛАУ ӨЛШЕУ ҚҰРАЛДАРЫ                                                                                   |  | 1беттің 1 беті                                                                                                                                                                           |

## Тақырып: Ақуыз және нуклеин қышқылдарының құрылысының ерекшелігі мен қызметі

### Тест сұрақтарына жауап беріңіз:

- РНҚ - ұйытқыны ... синтездейді.  
 А. хеликаза  
 В. полимераза  
 С. лигаза  
 Д. нуклеаза  
 Е. праймаза
- Репликативтік ашаны тұрақтандырып бір қалыпты ұстап тұруға қатынасатын ақуыз ... ақуызы деп аталады.  
 А. SSB  
 В. SRP  
 С. AP  
 Д. CAP  
 Е. DNA
- ДНҚ тәуелді – РНҚ-полимеразаны ... ақуызы белсенді етеді.  
 А. SSB  
 В. SRP  
 С. AP  
 Д. CAP  
 Е. киназа
- Полимеразалық кешен ақуыздарын репликативтік ДНҚ-ға ... ақуызы бекіндіріп қыстырады.  
 А. AP  
 В. PCNA  
 С. SSB  
 Д. RP  
 Е. Вах
- РНҚ ұйытқыны алып тастаушы фермент:  
 А. эндонуклеаза  
 В. гидролаза  
 С. пептидаза  
 Д. экзонуклеаза  
 Е. хеликаза
- Вируспен зарарланған жасушаларда:  
 А. жасуша иесінің ақуызы мен РНҚ синтезі аяқталады.  
 В. интерферондар синтезі белсенеді.  
 С. қожайын жасушасының аппаратын синтездейтін ақуыз вирус ақуызын өндіруге қолданылады.  
 Д. ДНҚ молекуласының азотты негіздерінің модификациясы байқалады.  
 Е. EF2 элонгация факторының фосфорлануы жанданады.
- Бір аминқышқылының бірнеше кодондар арқылы анықталуын генетикалық кодтың ... қасиеті деп атайды.  
 А. әмбебаптық  
 В. триплеттілік  
 С. колленеарлық  
 Д. артықшылық

|                                                                                                                                                                                                                                                                                                           |                           |
|-----------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|---------------------------|
| <div>ОҢТҮСТІК-ҚАЗАҚСТАН<br/>MEDISINA<br/>AKADEMIASY<br/>«Оңтүстік Қазақстан медицина академиясы» АҚ</div> <div><div>SOUTH KAZAKHSTAN<br/>MEDICAL<br/>ACADEMY<br/>АО «Южно-Казахстанская медицинская академия»</div></div> |                           |
| Биология және биохимия кафедрасы                                                                                                                                                                                                                                                                          | 044-46/<br>1беттің 1 беті |
| БАҚЫЛАУ ӨЛШЕУ ҚҰРАЛДАРЫ                                                                                                                                                                                                                                                                                   |                           |

Е. бірізділік

8. Әрбір аминқышқылының белгілі бір кодон арқылы анықталуын генетикалық кодтың ... қасиеті деп атайды.

- А. артықшылық
- В. триплеттілік
- С. колленеарлық
- Д. әмбебаптық
- Е. спецификалық

9. Барлық тірі ағзаларда кодондар мағынасының бірдей болуын генетикалық кодтың ... қасиет деп атайды.

- А. спецификалық
- В. әмбебаптылық
- С. артықшылық
- Д. триплеттік
- Е. коллениарлық

10. Репрессор-ақуызы, ақуыз биосинтезі үдерісінде ...

- А. оператор генімен байланысып, ақуыз синтезін атқарады не тоқтатады.
- В. ақуыз биосинтезіне қатысатын барлық гендердің әрекетін бастырмалайды.
- С. оператор жұмысын үдетеді.
- Д. реттеуші генмен байланысып, оператор жұмысын атқарады не үдетеді.
- Е. реттеуші ген синтезіне қатысады.

11. Генетикалық кодтың артық болу қасиеті, бұл ... арқылы кодталуы.

- А. әрбір аминқышқылының тек бір кодон
- В. барлық тірі ағзалардың кодондары бірдей
- С. әрбір аминқышқылының бірнеше кодондар
- Д. тірі ағзалардың кодондарының әртүрлі
- Е. кодондардың орналасу ретінің полипептидке

12. РНҚ-полимераза I ... синтезін қамтамасыз етеді.

- А. пре-а-РНҚ
- В. пре-т-РНҚ
- С. ДНҚ репарация
- Д. пре-р-РНҚ
- Е. ДНҚ репликация

13. РНҚ полимераза II ... синтезін қамтамасыз етеді.

- А. пре-т-РНҚ
- В. пре-р-РНҚ
- С. ДНҚ репарация
- Д. ДНҚ репликация
- Е. пре-а-РНҚ

14. РНҚ синтезіне ...

- А. цАМФ көп мөлшерде қажет.
- В. РНҚ ұйытқы қажет емес.
- С. аминқышқылдарының бірізділігін анықтау қажет.
- Д. РНҚ ұйытқы қажет.
- Е. амин қышқылдары қажет.

15. РНҚ полимеразаның жылжуы және РНҚ синтезінің жылдамдығы секундына ... нуклеотидті құрайды.

- А. 50

|                                                                                                                                                                                                                                                                                                           |  |                           |
|-----------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|--|---------------------------|
| <div>ОҢТҮСТІК-ҚАЗАҚСТАН<br/>MEDISINA<br/>AKADEMIASY<br/>«Оңтүстік Қазақстан медицина академиясы» АҚ</div> <div><div>SOUTH KAZAKHSTAN<br/>MEDICAL<br/>ACADEMY<br/>АО «Южно-Казахстанская медицинская академия»</div></div> |  |                           |
| Биология және биохимия кафедрасы                                                                                                                                                                                                                                                                          |  | 044-46/<br>1беттің 1 беті |
| БАҚЫЛАУ ӨЛШЕУ ҚҰРАЛДАРЫ                                                                                                                                                                                                                                                                                   |  |                           |

B. 100

C. 1

D. 30

E. 150

16. Кодондардың бір нуклеотидінің өзгеруі оның мәнін өзгертпейді. Мұны генетикалық кодтың... қасиеті арқылы түсіндіруге болды.

A. артықшылық

B. ерекшелігі

C. әмбебаб

D. коллениарлық

E. үш өрімді

17. Ген экзондарының триплеттерінің бірізділігі мен аминқышқылдарының сәйкестігі ... деп аталады.

A. үшөрімділік

B. артықшылық

C. ерекшелік

D. әмбебаб

E. колленеарлық

18. Пре-РНҚ-лар құрамында ... болмайды.

A. экзон

B. энхансер

C. интрон

D. спейсер

E. минорлық негіздер

19. Пре т-РНҚ пісіп жетілген т-РНҚ-дан ... ерекшелінеді.

A. минорлық негіздің жоқтығымен

B. акцепторлық тізбектің жоқтығымен

C. антикодондардың бұрыс орналасуымен

D. псевдоуринді ілмектің болмауымен

E. кодондардың жоқтығымен

20. Рибосомалар тек қана ... кезінде ЭПТ-дың мембранасымен байланысады.

A. транскрипция

B. репликация

C. трансляция

D. фолдинг

E. репарация

## II. Ситуациялық есептер

### 1. Келесі тұжырымдардағы бос орындарды толтырыңыз.

A. E.coli ішек таяқшасы РНҚ-полимеразасының сигма-суббірлігі транскрипция процесінде маңызды рөл ойнайды, ол \_\_\_\_\_ болып табылады: ол ферментке ішек таяқшасы промоторының толық қатарын табуға мүмкіндік береді.

B. РНҚ молекуласының алғашқы сегіз нуклеотиді синтезделгеннен кейін сигма-суббірлігі бөлініп қалады, ал оның орнына ферментпен бірнеше \_\_\_\_\_ байланысады.

|                                                                                                           |  |                                                                                                                                                                                       |
|-----------------------------------------------------------------------------------------------------------|--|---------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|
| ОҢТҮСТІК-ҚАЗАҚСТАН<br><b>MEDISINA</b><br><b>AKADEMIASY</b><br>«Оңтүстік Қазақстан медицина академиясы» АҚ |  |  SOUTH KAZAKHSTAN<br><b>MEDICAL</b><br><b>ACADEMY</b><br>АО «Южно-Казахстанская медицинская академия» |
| Биология және биохимия кафедрасы                                                                          |  | 044-46/                                                                                                                                                                               |
| БАҚЫЛАУ ӨЛШЕУ ҚҰРАЛДАРЫ                                                                                   |  | 1беттің 1 беті                                                                                                                                                                        |

Г. \_\_\_\_\_ гендерді транскрипциялайды, нәтижесінде олар ақуызға трансляциялайды, \_\_\_\_\_ рибосомды РНҚ үлкен молекуласын синтездейді, ол әртүрлі өте ұсақ әрі тұрақты РНҚ өндіреді.

Д. ДНҚ молекуласымен белсенді промотор құрау үшін \_\_\_\_\_ деп аталатын бір немесе бірнеше арнаулы ақуыздар сайты байланысуы тиіс.

Е. Көптеген промоторларға қажет РНҚ-полимераза II, TFIIID күрделі ақуызды кешен әдетте оны \_\_\_\_\_ деп атайды, себебі ол \_\_\_\_\_ деп аталатын консервативті АТ бай тізбекпен байланыса алады.

Ж. Эукариоттарда РНҚ-полимераза молекуласы хромосоманың белгілі бір сайттарында транскрипцияны бастайды және аяқтайды. Осы сайттар арасындағы аймақ \_\_\_\_\_ деп аталады.

З. РНҚ-полимераза II арқылы ядрода түзілетін транскрипттер, \_\_\_\_\_ деген атаумен белгілі, дегенмен оларды ядродағы басқа да РНҚ молекулаларынан ажыратуда олардың ең бірінші қасиеті мөлшерлерінің әртүрлі болуы болып табылды.

И. РНҚ-полимераза II арқылы түзілетін транскрипттер ядродан \_\_\_\_\_ молекула түрінде шығады.

К. Біріншілік транскрипттің 5'-ұшына метилденген G нуклеотидін қосқан кезде \_\_\_\_\_ түзіледі, ол өсіп келе жатқан РНҚ молекуласын деградациядан қорғап, ақуыз синтезінің инициация кезеңінде маңызды рөл атқарады.

М. РНҚ тізбегінің 5' - және 3' - ұштарындағы модификациялар \_\_\_\_\_ түзілуін аяқтайды.

Н. Интрондық тізбектің жоғалуынан кейін РНҚ кодтаушы тізбек интронның екі жағынан реакция барысында бір-бірімен байланысады, олар \_\_\_\_\_ деген атаумен белгілі.

О. Эукариоттарда жана синтезделген РНҚ ақуыз-құрамды бөлшектердің бір біріне жақын орналасуы түзілісімен конденсацияланады, ол бөлшектер \_\_\_\_\_ деп аталады.

П. Аздаған U-РНҚ жасуша ядросында \_\_\_\_\_ түзілуі нәтижесінде ақуыздармен байланысады.

Р. Интрон аймағындағы консервативті тізбектерді \_\_\_\_\_ (донорлы сайт) және \_\_\_\_\_ (акцепторлы сайт) деп атайды.

С. Біріншілік транскрипт сплайсингін жүзеге асырушы ірі көпкомпонентті рибонуклеопротеидті кешен \_\_\_\_\_ деп аталады.

У. рРНҚ молекуласының рибосомдық ақуыздармен байланысуы ядродағы ірі, жақсы ажыратылатын \_\_\_\_\_ деп аталатын құрылымда жүреді.

Ф. рРНҚ әрбір гендерінің кластері \_\_\_\_\_ аймағын түзеді.

**2. Тұжырымдардың қайсысы дұрыс, қайсысы бұрыс екендігін көрсетіңіз. Егер тұжырым дұрыс болмаса оны түсіндіріңіз.**

А. E.coli РНҚ-полимераза құрамында инициация және элонгация факторы бар, ол промотордың жалпы тізбегін тани алады және РНҚ тізбегін ұзартады.

Б. РНҚ-полимераза I, II және III көптеген суббірліктерден тұрады, бірақ оның біреуі де барлық үш полимеразада да кездеспейді.

В. Бактериялық РНҚ-полимераза промоторлармен байланыса алады, ал эукариоттық РНҚ-полимераза тек қосымша ақуыз факторлары қатысында алдын ала ДНҚ-мен байланысқан өз промоторларымен байланыса алады.

Г. РНҚ-полимераза II синтезі бастамасының әртүрлі сайттары әсер ету тиімділігі бойынша бір-бірінен қатты ерекшеленеді, сондықтан да басқаларына қарағанда кейбір гендері аса жоғары жылдамдықпен транскрипцияланады.

|                                                                                                           |  |                                                                                                                                                                                           |
|-----------------------------------------------------------------------------------------------------------|--|-------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|
| <div>ОҢТҮСТІК-ҚАЗАҚСТАН<br/>MEDISINA<br/>AKADEMIASY<br/>«Оңтүстік Қазақстан медицина академиясы» АҚ</div> |  | <div><br/>SOUTH KAZAKHSTAN<br/>MEDICAL<br/>ACADEMY<br/>АО «Южно-Казахстанская медицинская академия»</div> |
| Биология және биохимия кафедрасы                                                                          |  | 044-46/<br>1беттің 1 беті                                                                                                                                                                 |
| БАҚЫЛАУ ӨЛШЕУ ҚҰРАЛДАРЫ                                                                                   |  |                                                                                                                                                                                           |

**Д.** РНҚ-полимераза II түзетін 3' - ұшының көптеген транскрипттері транскрипцияның терминация сатысында қалыптасады, онда босаған 3' - ұшына poly(A) тізбегі тез байланысады.

**Ж.** РНҚ сплайсингі рибосома болмайтын ядрода жүреді және РНҚ цитоплазмаға тек процессинг аяқталғаннан кейін ғана экспортиралады.

**З.** гяРНП және мяРНП бөлшектері рибосомаға ұқсас, сондықтан олардың әрбірі тұрақты РНҚ молекуласымен кешен түзетін көптеген полипептидті тізбектен тұрады.

**И.** Интрондар гендер арасында «байланыс» түзеді, сондықтан оларға сплайсинг барысында біріншілік транскрипттен аса жоғары дәлдікпен кесіп алудың қажеті жоқ.

**К.** РНҚ сплайсингі сол алғашқы РНҚ транскриптынан бірнеше әртүрлі мРНҚ және соларға сәйкес бірнеше түрлі ақуыздарды алуға мүмкіндік береді.

**М.** Көптеген омыртқалылардың жасушаларында 28S-рРНҚ кодтайтын гендер кластері 18 S- және 5,8-рРНҚ кодтайтын гендер кластеріне тәуелсіз транскрипцияланады.

**Н.** рибосомдық РНҚ ядрошықта, яғни ядроның арнаулы бөлігінде түзіліп, сосын рибосомды ақуыздармен байланысып рибосома түзетін цитоплазмаға шығарылады.

**О.** Ядрошықтың цитоплазмалық органеллалардан айырмашылығы ол мембранамен бөлінбеген.

**П.** Метафаза стадиясындағы жасушаларда ядрошық болмайды.

**Р.** Деконденсацияланған хромосомалар интерфазалық жасушаларда өзара айтарлықтай деңгейде айқасқан деп болжамданады.

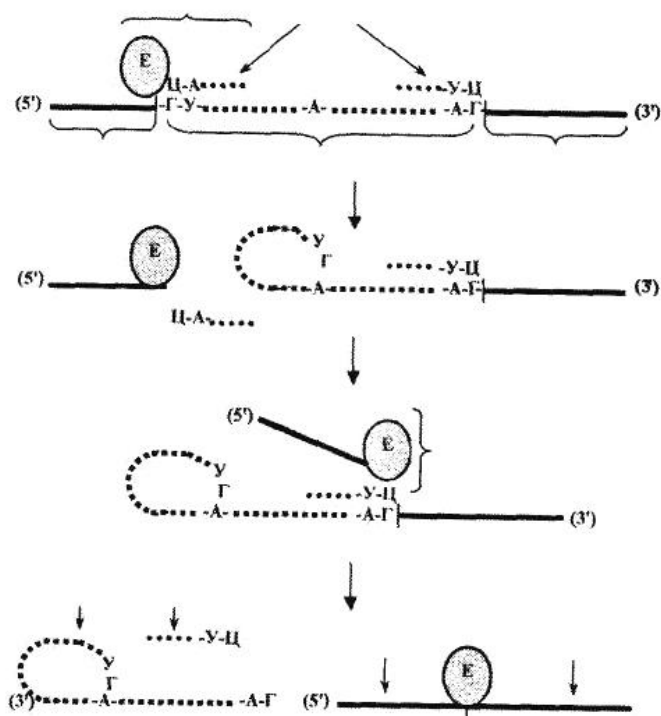
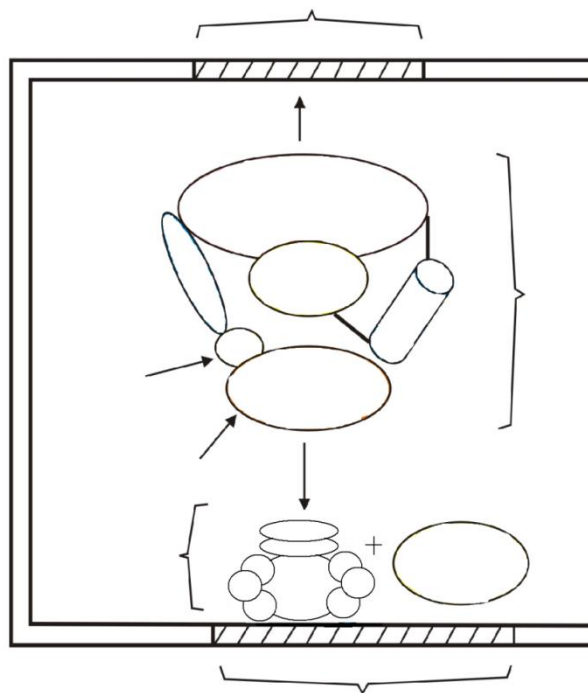
**З.**

1. р-РНҚ кіші суббірлігінің құрылысын сипаттаңыздар
2. Трансляциядағы инициация процесін сипаттаңыздар
3. Трансляциядағы терминацияның факторы ...болып табылады

### III. Ауызша жауап беру сұрақтары:

1. Ақуыз биосинтезі этаптары – инициация, элонгация, терминация
2. Аминоацил-тРНҚ-синтетаза
3. Транслокация мРНҚ бойынша рибосомаға ауысу процесінің этабы ретінде
4. Посттрансляциялық модификациялар
5. Оперон: құрылысы мен қызметі
6. Энхансерлер және сайленсерлер
7. Генетикалық код және оның қасиеттері: үшөрімділік, спецификалық, артықшылық, бірбағыттылық, әмбебаптылық, колинеарлық

### IV Суретті толтырыңыз.



|                                                                                                           |  |                                                                                                                                                                                       |
|-----------------------------------------------------------------------------------------------------------|--|---------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|
| ОҢТҮСТІК-ҚАЗАҚСТАН<br><b>MEDISINA</b><br><b>AKADEMIASY</b><br>«Оңтүстік Қазақстан медицина академиясы» АҚ |  |  SOUTH KAZAKHSTAN<br><b>MEDICAL</b><br><b>ACADEMY</b><br>АО «Южно-Казахстанская медицинская академия» |
| Биология және биохимия кафедрасы                                                                          |  | 044-46/                                                                                                                                                                               |
| БАҚЫЛАУ ӨЛШЕУ ҚҰРАЛДАРЫ                                                                                   |  | 1беттің 1 беті                                                                                                                                                                        |

## 2. Тақырып: Генетикалық ақпараттың іске асуының молекулалық механизмдері. ДНҚ репликациясы. РНҚ транскрипциясы

### Тест сұрақтарына жауап беріңіз:

- Хеликаза, SSB ақуыз және топоизомераза қызметтері:
  - РНҚ ұйытқыны синтездеу
  - Оказаки фрагменттерін түзу
  - репликативті ашаны түзу
  - ДНҚ синтезі
  - ДНҚ репарациясы
- Оказаки ферменттерін бір-бірімен тігуші фермент:
  - лигаза
  - праймаза
  - хеликаза.
  - топоизомераза
  - нуклеаза
- Транскрипцияның жалпы факторына ... жатпайды.
  - TAF
  - TBR
  - Sp1
  - TAF және TBR
  - CAP
- Транскрипциялық фактор Sp1 ақуызы ... промотордың боксымен байланысады.
  - TATA
  - ГЦ
  - Прибнов
  - ЦААТ
  - CAP
- p53 ақуызының негізгі қызметі ... фактор.
  - репликациялық
  - трансляциялық
  - фолдинг
  - транскрипциялық
  - репарациялық
- ДНҚ репликациясы ... үдеріс емес.
  - жартылай консервативті
  - дисперсті
  - консервативті
  - матрицалық
  - симметриялық
- ДНҚ тізбектеріндегі нуклеотидтер аралық сутектік байланысты ... ферменті ыдыратады.
  - праймаза
  - хеликаза
  - топоизомераза
  - полимераза
  - лигаза

|                                                                                                           |  |                                                                                                                                                                                       |
|-----------------------------------------------------------------------------------------------------------|--|---------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|
| ОҢТҮСТІК-ҚАЗАҚСТАН<br><b>MEDISINA</b><br><b>AKADEMIASY</b><br>«Оңтүстік Қазақстан медицина академиясы» АҚ |  |  SOUTH KAZAKHSTAN<br><b>MEDICAL</b><br><b>ACADEMY</b><br>АО «Южно-Казахстанская медицинская академия» |
| Биология және биохимия кафедрасы                                                                          |  | 044-46/                                                                                                                                                                               |
| БАҚЫЛАУ ӨЛШЕУ ҚҰРАЛДАРЫ                                                                                   |  | 1беттің 1 беті                                                                                                                                                                        |

8. Репликация кезінде ДНҚ молекуласында пайда болатын үлкенді-кішілі түйіндерді жоятын фермент:

- A. топоизомераза
- B. хеликаза
- C. праимаза
- D. лигаза
- E. нуклеаза

9. ДНҚ репликациясы ... байланысты болады.

- A. онкогенезге
- B. некрозға
- C. апоптозға
- D. жасуша бөлінісіне
- E. амитозға

10. Теломераза ферменті ... тізбекті ұзартады.

- A. қысқа, жаңадан синтезделген
- B. ұзын, жаңадан синтезделген
- C. қысқа, аналық
- D. т-РНҚ
- E. ұзын, аналық

11. РНҚ ұйытқыны алып тастаушы фермент:

- A. эндонуклеаза
- B. экзонуклеаза
- C. гипролаза
- D. пептидаза
- E. хеликаза

12. Рибосома ... молекулаларынан тұрады.

- A. ақуыз және рРНҚ
- B. ақуыз және фермент
- C. ақуыз және тРНҚ
- D. ақуыз және аРНҚ
- E. ақуыздар мен майлар

13. Триплеттер кодон терминаторлар ... болып табылады.

- A. УГЦ, УАА, УГА
- B. УАА, УГА, УГГ
- C. УГА, УАГ, УАА
- D. УАГ, УГУ, УГГ
- E. УГА, УГА, УАУ

14. Ақуыз синтезі ... жүреді.

- A. митохондрияда
- B. рибосомада
- C. эндоплазмалық торда (тегіс)
- D. Гольджи аппаратында
- E. ядрода

15. ДНҚ репликациясы ... бұл процесі.

- A. ДНҚ молекуласының екі еселенуі
- B. ДНҚ молекуласының кемуі
- C. ДНҚ молекуласының бұзылысы
- D. ДНҚ молекуласының қалпына келуі

|                                                                                                           |  |                                                                                                                                                                                          |
|-----------------------------------------------------------------------------------------------------------|--|------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|
| ОҢТҮСТІК-ҚАЗАҚСТАН<br><b>MEDISINA</b><br><b>AKADEMIASY</b><br>«Оңтүстік Қазақстан медицина академиясы» АҚ |  | <br>SOUTH KAZAKHSTAN<br><b>MEDICAL</b><br><b>ACADEMY</b><br>АО «Южно-Казахстанская медицинская академия» |
| Биология және биохимия кафедрасы                                                                          |  | 044-46/                                                                                                                                                                                  |
| БАҚЫЛАУ ӨЛШЕУ ҚҰРАЛДАРЫ                                                                                   |  | 1беттің 1 беті                                                                                                                                                                           |

Е. ДНҚ молекуласының өзгерісі

16. ДНҚ репликациясы процесі ... болып табылмайды.

А. жартылай консервативті

В. матрицалық

С. симметриялық

Д. комплиментарлық

Е. консервативті

17. ДНҚ молекуласының матрицалық синтезі ... жүреді.

А. интерфазаның G – кезеңінде

В. интерфазаның G1 – кезеңінде

С. интерфазаның G2 – кезеңінде

Д. интерфазаның S – кезеңінде

Е. митозда

18. Акуыздың матрицалық синтезінің кезеңдері ... болып табылады.

А. трансдукция, трансформация, конъюгация

В. инициация, элонгация, терминация

С. репликация трансдукция, конъюгация

Д. трансляция, трансдукция, инициация

Е. репликация, элонгация, терминация

19. Кері транскрипция процесі ... байқалады.

А. РНҚ-лы вируспен зарарланған өсімдік жасушаларында

В. жануарлардың жыныс жасушаларында

С. жануарлардың дене жасушаларында

Д. ретровирустармен зарарланған жануарлар жасушасында

Е. прокариоттармен зарарланған өсімдік жасушаларында

20. РНҚ репликациясы процесі ... байқалады.

А. РНҚ-лы вируспен зарарланған өсімдік жасушаларында+

В. жануарлардың жыныс жасушаларында

С. жануарлардың дене жасушаларында

Д. ретровирустармен зарарланған жануарлар жасушасында

Е. прокариоттармен зарарланған өсімдік жасушаларында

## 2. Төмендегі тұжырымдардағы бос жолақты толтырыңыз.

А. ДНҚ репликациясы және репарациясы синтезіне жауапты фермент \_\_\_\_\_ деп аталады.

Б. Репликацияға қатысатын хромосоманың активті бөлігі Y пішінді құрылым болып табылады және ол \_\_\_\_\_ деп аталады.

В. E.coli ішек таяқшасында жаңа синтезделген ДНҚ \_\_\_\_\_ деп аталатын, ұзындығы 1000-2000 нуклеотид болатын молекулада қысқа мерзімде байқалады.

Г. ДНҚ синтезі мен оның репарациясы кезінде ДНҚ молекуласының үзілістерін жалғайтын фермент \_\_\_\_\_ деп аталады.

Д. ДНҚ репликациясы кезінде үзіліссіз синтезделетін ДНҚ жаңа тізбегі \_\_\_\_\_ деп, ал үзілістермен синтезделетін тізбегі \_\_\_\_\_ деп аталады.

Е. РНҚ-полимеразаға қарағанда ДНҚ-полимеразаға жаңа нуклеотидтер жалғастыру үшін ширатылған ДНҚ молекуласымен жұптасқан бос 3<sup>1</sup>-ОН-ұш \_\_\_\_\_ қажет.

Ж. Егер ДНҚ-полимераза 3<sup>1</sup>- ұшына бұрыс нуклеотид жалғаса, онда оны (3<sup>1</sup> \_ 5<sup>1</sup>) - \_\_\_\_\_ белсенділігі бар жеке каталиттік активті домен сай келмейтін негізді алып тастайды.

|                                                                                                     |                                                                                  |                                                                                                |
|-----------------------------------------------------------------------------------------------------|----------------------------------------------------------------------------------|------------------------------------------------------------------------------------------------|
| ОҢТҮСТІК-QAZAQSTAN<br><b>MEDISINA<br/>AKADEMIASY</b><br>«Оңтүстік Қазақстан медицина академиясы» АҚ |  | SOUTH KAZAKHSTAN<br><b>MEDICAL<br/>ACADEMY</b><br>АО «Южно-Казахстанская медицинская академия» |
| Биология және биохимия кафедрасы                                                                    | 044-46/                                                                          |                                                                                                |
| БАҚЫЛАУ ӨЛШЕУ ҚҰРАЛДАРЫ                                                                             | 1беттің 1 беті                                                                   |                                                                                                |

3. ДНҚ синтезінің инициациясы үшін артта қалушы тізбекке рибонуклеозидтрифосфатты субстрат ретінде пайдаланатын \_\_\_\_\_ фермент жұмысы нәтижесінде пайда болатын қысқа праймерлер қажет.

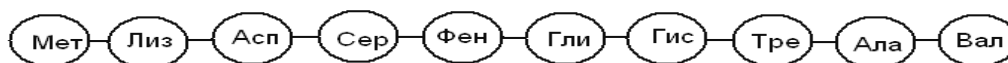
И. Репликативті вилка аймағында ДНҚ қос ширатпасының ширатылуы АТФ гидролизі энергиясын ДНҚ молекуласы арқылы бағытты қозғалысы үшін пайдаланылатын \_\_\_\_\_ катализденеді.

К. ДНҚ молекуласының ширатылун қамтамасыз ететін \_\_\_\_\_ біртізбекті ДНҚ молекуласымен қалыпты синтез реакциясына ыңғайлы болып қалыптасады.

Л. Егер ДНҚ-полимераза негіздер жұбын құрау барысында яғни бір-бірімен сутектік байланыс арқылы байланысу кезіндегі қателіктер арнайы \_\_\_\_\_ (бұзылыстар репарациясы) жүйемен дұрысталады, олар жаңа тізбектерді ескі тізбектерден метилдену белгісі бойынша ажыратады.

М. Эукариоттық жасушаларды зарарлайтын бактериялар мен кейбір вирустар үшін репликациялық көзшелер ДНҚ молекуласының арнаулы тізбегі орналасқан \_\_\_\_\_ деп аталатын бөлімдерде құрастырылады.

1. *p-РНҚ молекуласының кіші суббірлігінің құрылысын сипаттаңыз*
2. *Трансляцияның инициация процесін сипаттаңыз*
3. *Трансляцияның терминация факторы болып табылады ...*
4. *Төмендегідей полипептид тізбегінен тұратын ДНҚ құрылысын анықтаңыз*



**3. Тақырып: Ақуыз биосинтезі. РНҚ трасляциясы. Генетикалық код және оның қасиеттері.**

**I. Тест сұрақтарына жауап беріңіз:**

1. Хеликаза, SSB ақуыз және топоизомераза қызметтері:
  - А. репликативті ашаны түзу
  - В. РНҚ ұйытқыны синтездеу
  - С. Оказаки фрагменттерін түзу
  - Д. ДНҚ синтезі
  - Е. ДНҚ репарациясы
2. Гетерогендік РНҚ-ның (ге-РНҚ) пісіп жетілген РНҚ-ға айналу үдерісін ... деп атайды.
  - А. репликация
  - В. конъюгация
  - С. инициация
  - Д. процессинг
  - Е. залалсыздану
3. Сплайсинг – бұл ... процесі.
  - А. а-РНҚ молекуласының ақпараттық учаскелерінің қысқару
  - В. гя-а-РНҚ ақпараттық учаскелерінің жалғану
  - С. ДНҚ молекуласының ақпараттық учаскелерінің жоғалу
  - Д. ақпарат тасымалдамайтын а-РНҚ учаскесінің жоғалу

|                                                                                                           |  |                                                                                                                                                                                       |
|-----------------------------------------------------------------------------------------------------------|--|---------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|
| ОҢТҮСТІК-ҚАЗАҚСТАН<br><b>MEDISINA</b><br><b>AKADEMIASY</b><br>«Оңтүстік Қазақстан медицина академиясы» АҚ |  |  SOUTH KAZAKHSTAN<br><b>MEDICAL</b><br><b>ACADEMY</b><br>АО «Южно-Казахстанская медицинская академия» |
| Биология және биохимия кафедрасы                                                                          |  | 044-46/                                                                                                                                                                               |
| БАҚЫЛАУ ӨЛШЕУ ҚҰРАЛДАРЫ                                                                                   |  | 1беттің 1 беті                                                                                                                                                                        |

Е. а-РНҚ молекуласының ақпараттық учаскесінің ұзару

4. Транскрипция ... кезінде жүзеге асады.

- А. метафаза
- В. профаза
- С. анафаза
- Д. телофаза
- Е. интерфаза

5. Транскрипция бұл - ...

- А. ДНҚ молекуласының нақты бір бөлігінде а-РНҚ молекуласының синтезі. +
- В. ДНҚ молекуласының кез-келген бөлігінде ақуыз фрагменттерінің синтезі.
- С. ДНҚ молекуласының екі еселену процесі.
- Д. ДНҚ молекуласының жартылай консервативті репликациялану процесі.
- Е. ДНҚ молекуласының нақты бір бөлігінде ақуыз молекуласының синтезі.

6. Транскрипциялық үнсіздікті ... деп атайды.

- А. сплайсинг
- В. хомиг
- С. процессинг
- Д. сайленсинг
- Е. банкинг

7. Теломералық репликация процесінде теломераза РНҚ-матрицада ДНҚ синтезін жүргізетін фермент ... ретінде қызмет атқарады.

- А. хеликаза
- В. кері транскриптаза
- С. топоизомераза
- Д. ДНҚ-полимераза
- Е. РНҚ-полимераза

8. р53 ақуызының негізгі қызметі ... фактор.

- А. репликациялық
- В. трансляциялық
- С. фолдинг
- Д. репарациялық
- Е. транскрипциялық

9. Транскрипция кезінде ДНҚ-дан РНҚ-ның бөлініп шығуын ... қамтамасыз етеді.

- А. Nus-A
- В. сигма-субъединица
- С. РНҚ полимераза
- Д. Ro-фактор
- Е. ДНҚ полимераза

10. Эукариоттар транскрипциясының терминациялық сигналы болып ... саналады.

- А. ГЦ-ға бай бөлігі
- В. АТ-ға бай бөлігі
- С. ТАТА-боксы
- Д. Прибнов боксы
- Е. ЦААТ боксы

11. Сплайсинг нәтижесі болып табылады:

- А. ДНҚ молекуласының комплементарлы тізбегін құрастыру
- В. Пісіп жетілген мРНҚ молекуласын құрастыру
- С. Полипептидті тізбек құрастыру

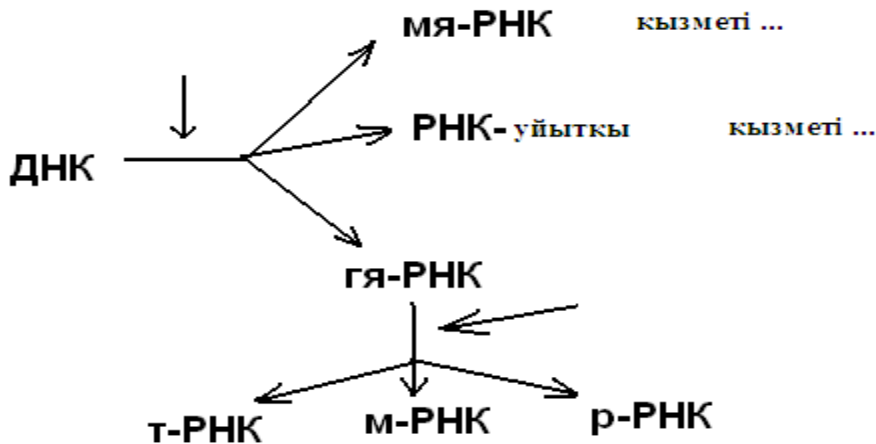
|                                                                                                           |  |                                                                                                                                                                                       |
|-----------------------------------------------------------------------------------------------------------|--|---------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|
| ОҢТҮСТІК-ҚАЗАҚСТАН<br><b>MEDISINA</b><br><b>AKADEMIASY</b><br>«Оңтүстік Қазақстан медицина академиясы» АҚ |  |  SOUTH KAZAKHSTAN<br><b>MEDICAL</b><br><b>ACADEMY</b><br>АО «Южно-Казахстанская медицинская академия» |
| Биология және биохимия кафедрасы                                                                          |  | 044-46/                                                                                                                                                                               |
| БАҚЫЛАУ ӨЛШЕУ ҚҰРАЛДАРЫ                                                                                   |  | 1беттің 1 беті                                                                                                                                                                        |

- D. Пре т-РНҚ құрастыру  
 E. Пре р-РНҚ құрастыру  
 12. Сплайсинг – бұл ...  
 A. Экзондарды жою.  
 B. Пре м-РНҚ құрастыру.  
 C. Интрондарды жою.  
 D. Рекомбинация.  
 E. экзондарды тігу  
 13. пре м-РНҚ түзілу процесі ... деп аталады.  
 A. репликация  
 B. трансляция  
 C. транскрипция  
 D. элонгация  
 E. сплайсинг  
 14. Процессинг процесі кезінде жойылатын нуклеотидтік тізбектер.  
 A. кэп-сайт  
 B. экзондар  
 C. интрондар  
 D. РНК-полимераза  
 E. мутондар  
 15. Транскрипцияның инициациясы кезінде РНК-полимераза байланысады:  
 A. кэп-сайтпен  
 B. энхансермен  
 C. терминатормен  
 D. аденил қалдығымен  
 E. промотормен

## **II. Сұрақтарға жауап беріңіз:**

1. ДНҚ репликациясы мен транскрипциясының ұқсастықтарын атап көрсетіңіз
2. Эукариоттардағы трранскрипция процессінің ерекшеліктерін көрсетіңіз.
3. ДНҚ репликациясы мен транскрипциясының айырмашылығын атап көрсетіңіз.
4. Прокариоттардағы трранскрипция процессінің ерекшеліктерін көрсетіңіз.

## **III. Сызбанұсқаны толтырыңыз**



#### IV. Толықтырыңыз

1) Процессинг келесі кезеңдерді қамтиды:

- 1.
- 2.
- 3.

Транскрипция факторлары:

- а) прокариоттарда –
- б) эукариоттарда –

#### V. Сөйлемді аяқтаңыз

1.  $\sigma$ -суббірлік мынадай қызмет атқарады ...
2. TFIIID ... тұрады.
3. Сплайсинг – бұл ...
4. Нуклеотидтер модификациясы ... нәтижесі болып табылады.
5. TBP – бұл ...
6. TAF – бұл ...

#### **4. Тақырып: Жасушаның тұқым қуалау аппараты. Эукариот және прокариот гендерінің құрылысы. Хромосомалардың құрылымдық деңгейлері. Кариотип**

1. Нуклеотидтің құрамы ... тұрады.
  - А. қант, фосфат тобы және азотты негізден
  - В. аминқышқылдарынан
  - С. А, Г, Т және Ц азотты негіздерінен
  - Д. қант–фосфатты өзектен
  - Е. фосфор қышқылының қалдығынан және қанттан
2. ДНҚ молекуласының құрылымын алғаш анықтаған:
  - А. Дж. Уотсон және Ф. Крик
  - В. М. Мальпиги және Н. Грю.

|                                                                                                           |  |                                                                                                                                                                                       |
|-----------------------------------------------------------------------------------------------------------|--|---------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|
| ОҢТҮСТІК-ҚАЗАҚСТАН<br><b>MEDISINA</b><br><b>AKADEMIASY</b><br>«Оңтүстік Қазақстан медицина академиясы» АҚ |  |  SOUTH KAZAKHSTAN<br><b>MEDICAL</b><br><b>ACADEMY</b><br>АО «Южно-Казахстанская медицинская академия» |
| Биология және биохимия кафедрасы                                                                          |  | 044-46/                                                                                                                                                                               |
| БАҚЫЛАУ ӨЛШЕУ ҚҰРАЛДАРЫ                                                                                   |  | 1беттің 1 беті                                                                                                                                                                        |

- С. Г.Мендель және Т.Морган.  
 Д. Ф.Жакоб және Ж.Моно.  
 Е.А.Браун және Я.Пуркинье.
- 3.Тұқым қуалау ақпаратын тасымалдаудағы ДНҚ рөлін алғаш дәлелдеген ...  
 А.О.Эвери, К. МакЛауд және М Маккарти  
 В.Г.Мендель және Т.Морган..  
 С.Дж.Бидл және Э.Татум.  
 Д. Дж.Уотсон және Ф.Крик  
 Е.М.Мезельсон және Ф.Сталь.
4. ДНҚ-ның бірінші реттік құрылымы ... байланыс арқылы тұрақтанады.  
 А. сутектік  
 В. 3'5'- фосфодиэфирлік  
 С. иондық  
 Д. полярлы  
 Е. вандерваальс
5. ДНҚ молекуласындағы тізбектер ...  
 А. параллель.  
 В. антипараллель.  
 С. бір бірімен байланыспаған.  
 Д. фосфодиэфирлі байланыспен байланысқан.  
 Е. пептидтік байланыспен байланысқан.
- 6.РНҚ құрамында ... басқа нуклеотидтердің барлығы болады.  
 А. цитозиннен  
 В.урацилден  
 С.адениннен  
 Д. гуаниннен  
 Е. тиминнен
- 7.Хроматин құрылымының негізі болып ... саналады.  
 А. хроматидалар  
 В.хромомералар  
 С.нуклеопротеидті фибриллалар  
 Д. хромонемалар  
 Е. нуклеосомалар
- 8.Акроцентрлі хромосомалардың центромерасы ... орналасқан.  
 А. теломераға жақын  
 В. хромосоманың ортасына жақын  
 С.хромосоманың ортасында  
 Д. теломерада  
 Е.хромосома серігінде
- 9.Денвер классификациясына сәйкес, адам кариотипі ... хромосома топтамаларына біріктірілген.  
 А. 7  
 В. 6  
 С. 4  
 Д. 5  
 Е.9
- 10.Жыныстық Y хромосома ... пішінді болады.  
 А. дицентрлі  
 В.метацентрлі

|                                                                                                       |                                                                                  |                                                                                                  |
|-------------------------------------------------------------------------------------------------------|----------------------------------------------------------------------------------|--------------------------------------------------------------------------------------------------|
| <p>ONȚŪSTIK-QAZAQSTAN<br/>MEDISINA<br/>AKADEMIASY<br/>«Оңтүстік Қазақстан медицина академиясы» АҚ</p> |  | <p>SOUTH KAZAKHSTAN<br/>MEDICAL<br/>ACADEMY<br/>АО «Южно-Казахстанская медицинская академия»</p> |
| <p>Биология және биохимия кафедрасы</p>                                                               | <p>044-46/</p>                                                                   |                                                                                                  |
| <p>БАҚЫЛАУ ӨЛШЕУ ҚҰРАЛДАРЫ</p>                                                                        | <p>1беттің 1 беті</p>                                                            |                                                                                                  |

- С. субметацентрлі  
Д. акроцентрлі  
Е. моноцентрлі
- 11.Кариотиптің халықаралық Денвер классификациясы хромосомалар кариотипінің ... негізінде құрастырылады.  
А.көлемі  
В.теломералардың орналасу  
С. центромералардың көлемі  
Д. пішіні  
Е. саны
- 12.Денвер классификациясына сәйкес, ... бар хромосома кариотипі политенді деп аталады.  
А.екі хроматидасы  
В.көптеген хроматидасы  
С. бір хроматидасы  
Д. үш хроматидасы  
Е. төрт хроматидасы
- 13.ДНҚ-ның бірінші реттік құрылымына ... жатады.  
А.полинуклеотидті тізбек  
В.үш кеңістікті ширатпа  
С.екі бір-біріне комплементарлы антипараллельді полинуклеотидті тізбек  
Д. полипептидті тізбек  
Е.суперширатпа
- 14.ДНҚ-ның екінші реттік құрылымын ... ашты.  
А. Дж.Уотсон және Ф.Крик  
В.Д. Натанс және Х.Смит  
С.О.Эвери, К.Мак-Леод және М. Мак-Карти  
Д. Ч.Дарвин және Дж.Уоллес  
Е.Г.Мендель және Т.Морган
- 15.ДНҚ-ның үшінші реттік құрылымындағы хроматиннің ұйымдастырылу реттілігі:  
А. нуклеосома-соленоид-ілмек  
В. ілмек-нуклеосома-соленоид  
С. соленоид-ілмек-нуклеосома  
Д. ілмек-соленоид-нуклеосома  
Е. ілмек-нуклеосома-ілмек
- 16.Екі нуклеосома аралығын бөліп тұратын ДНҚ бөлігі ... деп аталады.  
А. суперширатпа  
В. соленоид  
С. гистон  
Д. линкер  
Е. өзек
- 17.Акуыздың құрылысы туралы ақпаратты цитоплазмаға ... арқылы беріледі.  
А.матрицалық РНҚ  
В. ДНҚ молекуласы  
С. мессенджер молекуласы  
Д. транспорттық РНҚ  
Е. рибосомалық РНҚ
- 18.Егер ДНҚ-ның нуклеотидті құрамы - АТТ-ГЦГ-ТАТ - болса, онда а-РНҚ-ның нуклеотидті құрамы қандай болады.

|                                                                                                           |  |                                                                                                                                                                                       |
|-----------------------------------------------------------------------------------------------------------|--|---------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|
| ОҢТҮСТІК-ҚАЗАҚСТАН<br><b>MEDISINA</b><br><b>AKADEMIASY</b><br>«Оңтүстік Қазақстан медицина академиясы» АҚ |  |  SOUTH KAZAKHSTAN<br><b>MEDICAL</b><br><b>ACADEMY</b><br>АО «Южно-Казахстанская медицинская академия» |
| Биология және биохимия кафедрасы                                                                          |  | 044-46/                                                                                                                                                                               |
| БАҚЫЛАУ ӨЛШЕУ ҚҰРАЛДАРЫ                                                                                   |  | 1беттің 1 беті                                                                                                                                                                        |

- A. УАА-ЦГЦ-АУА
- B. ТАА-ЦГЦ-УТА
- C. ТАА-ГЦГ-УТУ
- D. УАА-ЦГЦ-АТА
- E. УАА-ЦГА-АГА

19. Тірі ағзалардың өзінің генетикалық ақпаратын сақтау қабілеттілігі ... үдерісінің нәтижесі.

- A. комплементарлық
- B. В. Паули
- C. А. ЛеШателье
- D. квазистационарлық
- E. стационарлық

20. ДНҚ ширатпасының толық бір орамы ... жұп нуклеотидке тең.

- A. 10
- B. 5
- C. 15
- D. 20
- E. 25

#### Сұрақтарға жауап беріңдер.

1. Геннің молекулалық құрылымын сипаттап беріңіз.

1. Ген дегеніміз ...
2. Ген-репрессор дегеніміз ...
3. Құрылымдық гендер дегеніміз ...
4. Спейсер дегеніміз ...
5. Энхансер дегеніміз ...
6. Мутон дегеніміз ...
7. Интрон дегеніміз ...
8. Прокариоттардың гендерінің ерекшеліктерін атап көрсетіңіз
9. Цистрон дегеніміз ...
10. Конститутивті гендер дегеніміз ...
11. Промотор дегеніміз ...
12. Ген-терминатор дегеніміз ...
13. Аппенюатор дегеніміз ...
14. Рекон дегеніміз ...
15. Экзон дегеніміз ...

|                                                                                                           |  |                                                                                                                                                                                          |
|-----------------------------------------------------------------------------------------------------------|--|------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|
| ОҢТҮСТІК-ҚАЗАҚСТАН<br><b>MEDISINA</b><br><b>AKADEMIASY</b><br>«Оңтүстік Қазақстан медицина академиясы» АҚ |  | <br>SOUTH KAZAKHSTAN<br><b>MEDICAL</b><br><b>ACADEMY</b><br>АО «Южно-Казахстанская медицинская академия» |
| Биология және биохимия кафедрасы                                                                          |  | 044-46/                                                                                                                                                                                  |
| БАҚЫЛАУ ӨЛШЕУ ҚҰРАЛДАРЫ                                                                                   |  | 1беттің 1 беті                                                                                                                                                                           |

## Тақырып 5: Жасуша циклінің реттелуінің молекулалық механизмдері

### I. Тест сұрақтарына жауап беріңіз:

1. Профаза бұл ...

- А.хромосомалардың ажырау фазасы.
- В.бөлінудің соңғы фазасы.
- С.бөлінудің дайындық фазасы.
- Д.бөлінудің 1-ші фазасы.
- Е. жасушаның бөлінуге дайындық фазасы.

2. Жасушаның бөлінуге дайындалу кезеңі ...

- А.интерфаза.
- В.метафаза.
- С.телофаза.
- Д.анафаза.
- Е.профаза.

3. Жасуша циклінің ... кезеңінде тұқым қуалаушылық материалдары тең үлестіріледі.

- А.амитоз
- В.пресинтетикалық
- С.синтетикалық
- Д.митоз
- Е.постсинтетикалық

4. Жасуша циклінің пресинтетикалық кезеңінде ядроның тұқым қуалаушылық материалының көлемі ... тең болады.

- А.1п4с
- В.1п2с
- С.2п2с
- Д.2п4с
- Е.3п

5. Жасуша циклінің синтетикалық кезеңінде ядроның тұқым қуалаушылық материалының көлемі ... тең болады.

- А.2п4с
- В.1п2с
- С.1п4с
- Д.2п2с
- Е.3п

6. Хромосомалардың конъюгациялануы ... өтеді.

- А.метофаза I
- В.профаза II
- С.анафаза II
- Д.телофаза I

|                                                                                                           |  |                                                                                                                                                                                       |
|-----------------------------------------------------------------------------------------------------------|--|---------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|
| ОҢТҮСТІК-ҚАЗАҚСТАН<br><b>MEDISINA</b><br><b>AKADEMIASY</b><br>«Оңтүстік Қазақстан медицина академиясы» АҚ |  |  SOUTH KAZAKHSTAN<br><b>MEDICAL</b><br><b>ACADEMY</b><br>АО «Южно-Казахстанская медицинская академия» |
| Биология және биохимия кафедрасы                                                                          |  | 044-46/                                                                                                                                                                               |
| БАҚЫЛАУ ӨЛШЕУ ҚҰРАЛДАРЫ                                                                                   |  | 1беттің 1 беті                                                                                                                                                                        |

Е.профаза I

7. Митоздың профазасында ... қалыптасады.

А.хромасомалардың экваторға шоғырлануы

В.бөліну шүйдесі

С.хроматидалар бір-бірінен алмасуы

Д.цитокинез

Е.хромасомалардың шоғырлануы

8. ДНҚ молекуласының екі еселенуі ... кезеңінде жүзеге асады.

А.митоздың анафаза

В.интерфазаның посинтетикалық

С.интерфазаның пресинтетикалық

Д.интерфазаның синтетикалық+

Е.митоздың профаза

9. ДНҚ-ның матрицалық синтезі интерфазаның ... кезеңінде жүзеге асады.

А.G

В.S

С.G1

Д.G2

Е.митоз

10. Хромосомалардың жасуша полюстеріне ажырауы ... кезеңінде жүзеге асады.

А.профаза

В.метафаза

С.телофаза

Д.анафаза

Е.интерфаза

11. Жасуша циклінің телофазасы, бұл ...

А.бөлінудің бірінші кезеңі.

В.хромосомалардың ажырау кезеңі.

С.ядроның бөлінуінің соңғы фазасы.+

Д.хромосомалардың экваторға жинақталу кезеңі.

Е.жасушаның бөлінуінің аяқталу кезеңі.

12. Жасуша бөлінуінде белсенді қызмет атқаратын органелла, бұл - ...

А.жасуша орталығы.

В.митохондрия.

С.лизосома.

Д.Гольджи кешені.

Е.рибосома.

13. Көпжасушалы ағзалардың соматикалық жасушаларының бөліну әдісі ...

А.мейоз.

В.митоз.

С.амитоз.

|                                                                                                                                                            |  |                                                                                                                                                                                                                                             |
|------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|--|---------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|
| <p>             ОҢТҮСТІК-ҚАЗАҚСТАН<br/> <b>MEDISINA</b><br/> <b>AKADEMIASY</b><br/>             «Оңтүстік Қазақстан медицина академиясы» АҚ           </p> |  | <p> <br/>             SOUTH KAZAKHSTAN<br/> <b>MEDICAL</b><br/> <b>ACADEMY</b><br/>             АО «Южно-Казахстанская медицинская академия»           </p> |
| Биология және биохимия кафедрасы                                                                                                                           |  | 044-46/                                                                                                                                                                                                                                     |
| БАҚЫЛАУ ӨЛШЕУ ҚҰРАЛДАРЫ                                                                                                                                    |  | 1беттің 1 беті                                                                                                                                                                                                                              |

Д.популяция.

Е. шизогония.

14. Хромосомалардың тығыз ширатылып жинақталуы, жасуша циклінің ... жүзеге асады.

А. S-кезеңінде

В. G<sub>1</sub>-кезеңде

С. G<sub>2</sub>-кезеңде

Д. G<sub>0</sub> кезеңінде

Е. М-митоз кезеңінде

15. ДНҚ репликациясы ... тығыз байланысты болады.

А. онкогенезге

В. некрозға

С. апоптозға

Д. жасушаның бөлінуімен

Е. амитозға

16. Жасуша циклінің алғашқы пресинтетикалық кезеңінде ... кешені әрекет етеді.

А. ЦА+ЦТК-1

В. ЦВ+ЦТК-1

С. ЦД+ЦТК-4

Д. ЦВ+ЦТК-2

Е. ЦЕ+ЦТК-3

17. Жасуша циклінің екінші пресинтетикалық кезеңінде ... кешені әрекет етеді.

А. ЦЕ+ЦТК-2

В. ЦА+ЦТК-1

С. ЦВ+ЦТК-1

Д. ЦВ+ЦТК-2

Е. ЦД+ЦТК-1

18. Жасуша циклінің синтетикалық кезеңінде ... кешені әрекет етеді.

А. ЦЕ+ЦТК-2

В. ЦВ+ЦТК-1

С. ЦВ+ЦТК-2

Д. ЦА+ЦТК-2

Е. ЦД+ЦТК-4

19. Жасуша циклінің митоз кезеңінде ... кешені әрекет етеді.

А. ЦЕ+ЦТК-2

В. ЦВ+ЦТК-1

С. ЦД+ЦТК-4

Д. ЦД+ЦТК-6

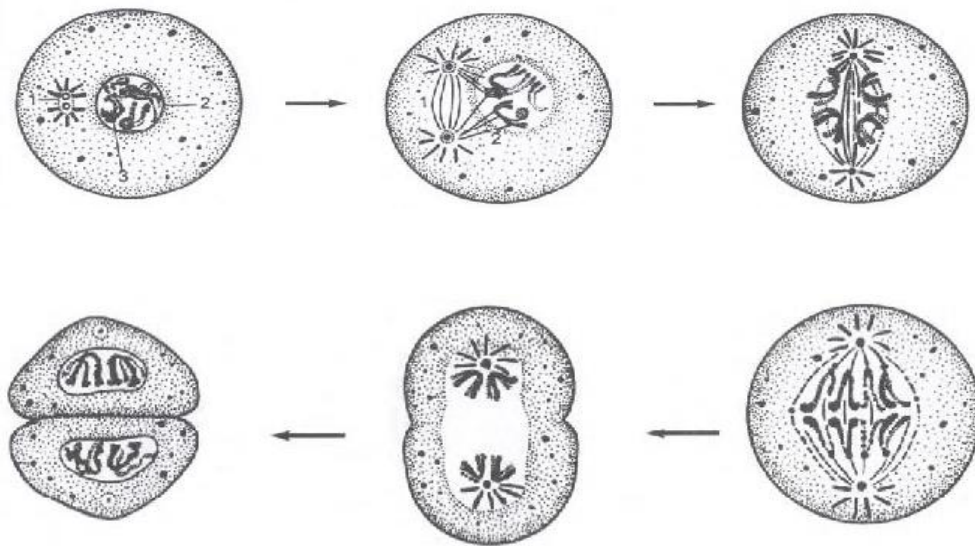
Е. ЦА+ЦТК-2

20. Митозстимулдаушы факторы болып ... кешені саналады.

А. ЦВ+ЦТК-2

- B. ЦД+ЦТК-4  
 C. ЦД+ЦТК-6  
 D. ЦА+ЦТК-2  
 E. ЦВ+ЦТК-1

## II Суретте келтірілген митоз фазаларын сипаттаңыз.



## III. Ситуациялық есептер

### 1. Келесі тұжырымдардағы бос орындарды толтырыңыз.

- А. \_\_\_\_\_ кезінде микроскопта көрінетін хромосомалардың құрылуымен ядро құрамы конденсацияланады.  
 Б. \_\_\_\_\_ процесі кезінде жасушалар екі жас жасушаларға бөлінеді.  
 В. Митоз және цитокинездің оңай бақыланатын құбылыстары жасушалық циклдің \_\_\_\_\_ деп аталатын қысқа мерзімін қамтиды.  
 Г. Митоз кезеңдерінің арасындағы интервал \_\_\_\_\_ деп аталады.  
 Д. ДНҚ синтезіне арналған жасушалық цикл кезеңі \_\_\_\_\_ деп аталады.  
 Е. М фазасындағы жасуша цитоплазмасы \_\_\_\_\_ деп аталатын факторға ие; ол ядроны жасуша циклінің кез-келген фазасында митоз жағдайына алып келеді.

### 2. Тұжырымдардың қайсысы дұрыс, қайсысы бұрыс екендігін көрсетіңіз. Егер тұжырым дұрыс болмаса оны түсіндіріңіз.

- А. Бөліну процесі кезінде жасуша компоненттерінің екі еселенуі қатаң бақылауды қажетсінбейді.  
 Б. Жасуша циклінің ұзақтығы жасуша типіне тәуелді, ондағы айтарлықтай ерекшеліктер G1 фазасына тән.  
 В. Жасуша циклінің ұзақтығын жануарлар жасушасында өлшеу мүмкін емес.

|                                                                                                           |  |                                                                                                                                                                                       |
|-----------------------------------------------------------------------------------------------------------|--|---------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|
| ОҢТҮСТІК-ҚАЗАҚСТАН<br><b>MEDISINA</b><br><b>AKADEMIASY</b><br>«Оңтүстік Қазақстан медицина академиясы» АҚ |  |  SOUTH KAZAKHSTAN<br><b>MEDICAL</b><br><b>ACADEMY</b><br>АО «Южно-Казахстанская медицинская академия» |
| Биология және биохимия кафедрасы                                                                          |  | 044-46/                                                                                                                                                                               |
| БАҚЫЛАУ ӨЛШЕУ ҚҰРАЛДАРЫ                                                                                   |  | 1беттің 1 беті                                                                                                                                                                        |

Г. Жасушалардың синхронды популяциясын центрифугалау көмегімен алуға болады.

Д. G1 фазасында жасушалар стартты нүкте деп аталатын өтпелі жағдайдан өтеді; ол ДНҚ синтезінің басталуына алып келетін ішкі өзгерістермен байланысты.

Е. Егер S фазадағы жасушалар ерте G1 фазадағы жасушалармен біріксе, онда G1 фазадағы ядро тез арада ДНҚ синтезі басталып кетеді.

Ж. G2 фазадағы жасушалар мен S фазадағы жасушалар бірігуі кезінде S-фазалық жасушалар ядросында ДНҚ синтезі блокталады. Бұл құбылыс қайталанбалы ДНҚ репликациясының блокадасы ретінде белгілі.

З. Митоздық жасушалар жасуша циклінің кез-келген басқа фазадағы жасушалармен бірігуі кезінде жалпы цитоплазмадағы барлық ядролар митозға түседі.

К. Қалыпты жасушаларда жасуша циклінің әр стадиясы алдыңғы стадияның дұрыс аяқталуына тәуелді болады.

Л. РНҚ синтезі де, ақуыз синтезі де жасушалардың митозға түсуіне қажетті болып табылмайды.

#### IV. Ауызша жауап беру сұрақтары:

1. Жасуша циклі
2. Жасуша циклінің сатылары
3. Жасуша циклінің әр түрлі сатыларында болатын процесстерге сипаттама
4. Митоз. Биологиялық маңызы
5. Жасушаның митоздық циклі және оның кезеңдері.
6. Митоз фазалары, ұзақтығы және ерекшеліктері.
7. Жасуша циклін реттеу: циклиндер және циклинтәуелді киназалар.
8. Митозынталандырушы фактор.
9. Циклин – ЦТК комплекстерінің механизмдері.
- G<sub>1</sub> – сатысында;
- S және G<sub>2</sub> – сатысында;
10. Жасушалық циклдің тоқталуы және апоптозға өтуі;
11. p-53 ақуызының ролі;

**6. Тақырып: Биомембраналардың құрылымы. Мембрана арқылы заттардың тасымалдануы. Мембраналардың адгезивті қызметі.**

#### I. Тест сұрақтарына жауап беріңіз:

1. ... мембранасының адгезивтік ақуыздары жақсы зерттелген.
- A. Қан және эндотелиоциттер
- B. Эндрополиоциттер
- C. Қан жасушалары
- D. Қанқа бұлшық ет
- E. Нейрондар

|                                                                                                       |                                                                                  |                                                                                                  |
|-------------------------------------------------------------------------------------------------------|----------------------------------------------------------------------------------|--------------------------------------------------------------------------------------------------|
| <p>ОҢТҮСТІК-ҚАЗАҚСТАН<br/>MEDISINA<br/>AKADEMIASY<br/>«Оңтүстік Қазақстан медицина академиясы» АҚ</p> |  | <p>SOUTH KAZAKHSTAN<br/>MEDICAL<br/>ACADEMY<br/>АО «Южно-Казахстанская медицинская академия»</p> |
| <p>Биология және биохимия кафедрасы</p>                                                               | <p>044-46/</p>                                                                   |                                                                                                  |
| <p>БАҚЫЛАУ ӨЛШЕУ ҚҰРАЛДАРЫ</p>                                                                        | <p>1беттің 1 беті</p>                                                            |                                                                                                  |

2. Адгезивтік мембраналық ақуыздарды көбінесе ... жатқызады.

- A. арналарға
- B. сорғыштарға
- C. лигандаларға
- D. матрикске
- E. рецепторларға

3. Интегриндер, бұл- ... суббөлшектерден тұратын гетеродимерлі құрамды интегралды ақуыздар.

- A. альфа-джи, бетта
- B. альфа, бетта-джи
- C. альфа-джи және бетта-джи
- D. альфа, бетта
- E. альфа, сигма

4. Интегриндердің жасушаішілік домендері ... қатынасады.

- A. промотормен байланысуға
- B. цитоскелеттің бекінуіне
- C. промоторды тануға
- D. синтездеуге
- E. лигандаға

5. Селектиндер, бұл ... болып табылатын ақуыздар.

- A. димерлер
- B. тримерлер
- C. тетрамерлер
- D. мономерлер
- E. пентимерлер

6. Иммуноглобулин ... болып табылады.

- A. антидене үшін антиген
- B. антиген үшін промотор
- C. антиген үшін антидене
- D. гистон
- E. лиганда

7. Кадгериндердің ерекшелігі, олар тек ...иондары болса ғана белсенді болады.

- A.  $\text{Ca}_2^+$
- B.  $\text{Fe}_3^+$
- C.  $\text{Na}^+$
- D.  $\text{K}^+$
- E.  $\text{Zn}_2$

8. Қабыну медиаторларына ... жатпайды.

- A. гистамин
- B. тромбин
- C. интерлейкин-1
- D. прион
- E. соматостатин

9. Каспаздар барлық жасушалар цитоплазмасында ... күйінде кездеседі.

- A. некроз
- B. митоз
- C. апоптоз
- D. цестоз
- E. прокаспаза

|                                                                                                           |  |                                                                                                                                                                                                 |
|-----------------------------------------------------------------------------------------------------------|--|-------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|
| <div>ОҢТҮСТІК-ҚАЗАҚСТАН<br/>MEDISINA<br/>AKADEMIASY<br/>«Оңтүстік Қазақстан медицина академиясы» АҚ</div> |  | <div><div>SOUTH KAZAKHSTAN<br/>MEDICAL<br/>ACADEMY<br/>АО «Южно-Казахстанская медицинская академия»</div></div> |
| Биология және биохимия кафедрасы                                                                          |  | 044-46/<br>1беттің 1 беті                                                                                                                                                                       |
| БАҚЫЛАУ ӨЛШЕУ ҚҰРАЛДАРЫ                                                                                   |  |                                                                                                                                                                                                 |

10. Каспаза белсенділігі ... тәуелді.
- каспаза геніне
  - ингибиторлардың жасушада жоқ болуына+
  - каспаза интенсификаторына
  - каспаза промоторына
  - стимуляторға
11. Р-53 ақуызының мөлшері ... реттеледі.
- синтезделуі
  - өздігінен
  - медиаторлар
  - ыдырау деңгейінде
  - терминаторлар
12. Әдетте жасушада Р-53 ақуызының мөлшері және белсенділігі ... болады.
- жоғары
  - орташа
  - төмен
  - байқалмайды
  - аса жоғары
13. Р-53 ақуызын тежеуші факторы болып ... саналмайды.
- SRP
  - МДТ2
  - ARF
  - 14-3-3б
  - САР-ақуыз
14. Амфифильдік молекулалар сулы ортада ... қос қабатты құрылым пайда етеді.
- белсенді тасымалдау арқылы
  - пассив тасымалдау арқылы
  - АТФ ыдырауы арқылы
  - транслоказаның белсенділігі арқылы
  - өздігінен
15. Трансмембраналық ақуыздар мембрананың липидті қос қабатына ... орналасқан.
- үстіңгі бетінде
  - терең батып, тесіп өтіп
  - астыңғы бетінде
  - жартысына дейін
  - үстіңгі бетінде, дербес
16. Мембраналық липидтердің әрбір молекулалары ... құйрықтан құрылған.
- гидрофильді бастан және 2 гидрофобты
  - гидрофильді бастан және 2 гидрофильді
  - гидрофильді бас және 1 гидрофильді құйрықтан
  - гидрофобты бастан және 1 гидрофобты
  - гидробты бастан және 2 гидрофильді
17. Сфинголипидтер құрамында глицерин және май қышқылының орнына ... кездеседі.
- глицерин және азоттық негіз
  - азоттық негіз және фосфор қышқылы
  - глицерин және фосфор қышқылы
  - қан және глицерин
  - сфингозин

18. Гликолипидтерде ...

- A. сфингозин молекуласы жоқ.
- B. сфингозин молекуласы жоқ, бірақ туыстық жақындығы бар.
- C. сфингозин молекуласы бар.
- D. холестерин молекуласы бар.
- E. амин қышқылы молекуласы бар.

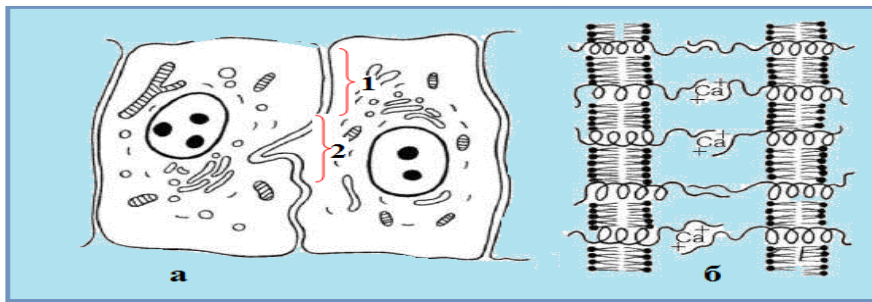
19. Белсенді тасымалдау кезінде мембрана арқылы заттар ... бағытта өткізіледі.

- A. транслоказа арқылы, концентрация градиентіне қарсы
- B. арналар арқылы концентрация градиентіне қарсы
- C. сорғыштар арқылы концентрация градиенті
- D. арналар арқылы концентрация градиенті
- E. кез келген бағытта

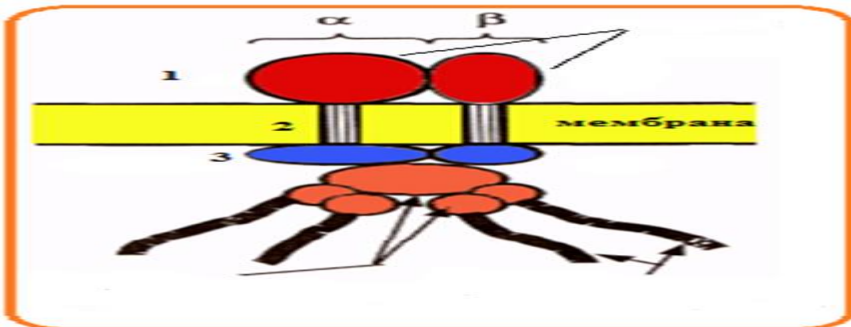
20. Бүйрек арнашықтарында глюкоза молекуласы эпителий жасушаларына ...

- A. жеңіл диффузияланады.
- B. жай диффузияланады.
- C.  $K^+$  иондарымен симпортталынады.
- D.  $Ca^{2+}$  иондарымен симпортталынады.
- E.  $Na^+$  иондарымен бірге симпортталынады.

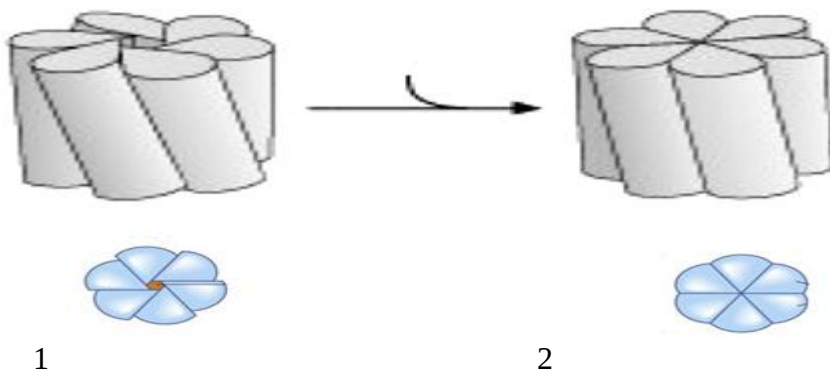
**II** Контакт типін атаңыздар. Құрылысын сипаттандар. Адгезивті ақуыздарды атандар. Қандай жасушаларға ол тән және қызметі қандай.



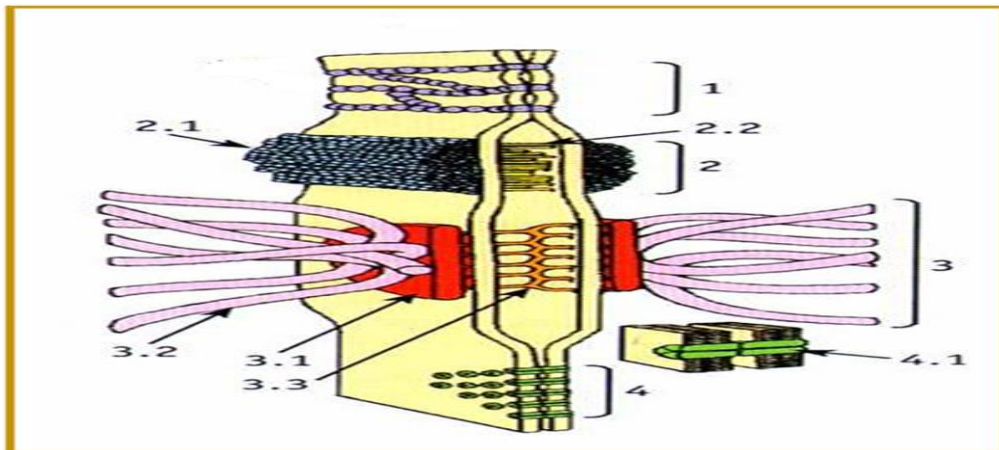
Суретте не көрсетілген. Бағыттаушылар (стрелка) мен цифрмен көрсетілгендерге жауап беріңдер.



Суретте не көрсетілген. Бағыттаушылар (стрелка) мен цифрмен көрсетілгендерге жауап беріңдер.



Суретте не көрсетілген. Бағыттаушылар (стрелка) мен цифрмен көрсетілгендерге жауап беріндер.



#### IV. Ауызша жауап беру сұрақтары:

1. Адгезия туралы түінік
2. Адгезивті мембраналық ақуыздар
  - интегриндер;
  - селектиндер
  - адгезивті иммуноглобулиндер
  - кадгериндер
3. Т-лимфоциттер хомингі механизмі
4. Т-жасушалар миграциясының механизмі
5. Адгезия және қабыну реакциялары
6. Иммундық реакциялар
7. жасушааралық түйісу
8. Байланыс типтері:
  - жай жасушааралық байланыс
  - интердигитация
  - адгезивті белдемше
  - тығыз байланыс
  - нексустар немесе саңылаулы байланыстар
9. Жасушалық матрикс

|                                                                                                           |  |                                                                                                                                                                                       |
|-----------------------------------------------------------------------------------------------------------|--|---------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|
| ОҢТҮСТІК-ҚАЗАҚСТАН<br><b>MEDISINA</b><br><b>AKADEMIASY</b><br>«Оңтүстік Қазақстан медицина академиясы» АҚ |  |  SOUTH KAZAKHSTAN<br><b>MEDICAL</b><br><b>ACADEMY</b><br>АО «Южно-Казахстанская медицинская академия» |
| Биология және биохимия кафедрасы                                                                          |  | 044-46/                                                                                                                                                                               |
| БАҚЫЛАУ ӨЛШЕУ ҚҰРАЛДАРЫ                                                                                   |  | 1беттің 1 беті                                                                                                                                                                        |

**Тақырып 7: Белгілердің тұқым қуалау заңдылықтары. Тұқым қуалау типтері. Негізгі генетикалық терминдер мен түсініктер. Дискретті тұқым қуалау.**

**Моногибридті және дигибридті будандастыруға арналған есептер.**

## 1.2 ӨЗ БЕТІНШЕ ШЕШУГЕ АРНАЛҒАН ЕСЕПТЕР

- Ата-аналары қара көзді, өзі көк көзді ер адам, әкесі көк көзді, анасы қара көзді болған, ал өзі қара көзді әйелге үйленді. Қара көздің гені көк көздің геніне қарағанда доминантты болған жағдайда, бұл некеден қандай ұрпақ күтуге болады?
- Синдактилия (саусақтардың астасуы) аутосомды доминантты белгі ретінде тұқым қуалайды. Талдаушы белгі бойынша ата-аналарының біреуі гетерозиготалы, ал екіншісінің саусақтары қалыпты жанұяда саусақтары астасқан балалардың туылу мүмкіншілігін анықтаңдар?
- Оңқайлық белгі солақайлыққа қарағанда доминантты. Анасы солақай, өзі оңқай ер адам, оңқай әйелге үйленді. Әйелдің үш ағасы мен бір қарындасы бар, олардың екеуінің қолдары солақай болған.  
Әйел генотипін және осы некеден туылатын балалардың солақай болып туылу мүмкіншілігін анықтаңдар?
- Адамдағы полидактилия гені (алты саусақтық) қалыпты қолға қарағанда доминантты.  
а) ата-аналарының екеуі де гетерозиготалы болған жағдайда, жанұяда алты саусақты балалардың туылу мүмкіншілігін анықтаңдар?  
б) ата-аналарының біреуінің қолы қалыпты, ал екіншісі алты саусақты жанұяда, қолы қалыпты бала туылды. Келесі баланың ақаусыз туылу мүмкіншілігі қандай?
- Вильсон ауруы (мыстың алмасуының бұзылуы) рецессивті тұқым қуалайтын белгі. Ата-аналарының біреуі талдаушы белгі бойынша ауру, ал екіншісінің өзі де, ата-анасы да, аға, іні, қарындастары да сау жанұяда, ауру балалардың туылу мүмкіншілігі қандай?

## 1.4 ӨЗ БЕТІНШЕ ШЕШУГЕ АРНАЛҒАН ЕСЕПТЕР

- Адамда қара көздің гені көк көзге қарағанда доминантты, оңқай солақайға қарағанда доминантты. Екі жұп гендер әртүрлі хромосомаларда орналасқан.  
а) Егер де ата-аналары гетерозиготалы болса, олардың балалары қандай болады?  
б) Солақай, көздің түсі бойынша гетерозиготалы әке мен көк көзді, қолдың белгісі бойынша гетерозиготалы анадан қандай балалар туылады?  
в) Көк көзді оңқай, қара көзді оңқайға үйленді. Олардан екі бала дүниеге келді: қара көзді солақай және көк көзді оңқай. Бұл жанұяда көк көзді солақай балалардың туылу мүмкіншілігін анықтаңдар.
- Адамда жақыннан көрудің кейбір түрлері қалыпты көруге қарағанда доминантты, ал қара көздің гені көк көзге қарағанда доминантты.  
1. Ата-аналары гетерозиготалы болған жағдайда балалары қандай болады?  
2. Гетерозиготалы ер адам мен көк көзді қалыпты көретін әйел некесінен қандай ұрпақ күтуге болады?
- \*\*22.** Фенилкетонурия және сирек кездесетін агаммаглобулинемияның швейцариялық типі (әдетте алта айлық жасқа дейін өлімге душар етеді) ауто-сомды рецессивті белгі түрінде тұқым

|                                                                                                       |                                                                                  |                                                                                                  |
|-------------------------------------------------------------------------------------------------------|----------------------------------------------------------------------------------|--------------------------------------------------------------------------------------------------|
| <p>ONȚŪSTIK-QAZAQSTAN<br/>MEDISINA<br/>AKADEMIASY<br/>«Оңтүстік Қазақстан медицина академиясы» АҚ</p> |  | <p>SOUTH KAZAKHSTAN<br/>MEDICAL<br/>ACADEMY<br/>АО «Южно-Казахстанская медицинская академия»</p> |
| <p>Биология және биохимия кафедрасы<br/>БАҚЫЛАУ ӨЛШЕУ ҚҰРАЛДАРЫ</p>                                   |                                                                                  | <p>044-46/<br/>1беттің 1 беті</p>                                                                |

қуалайды. Заманауи медицина жетіс-тіктері, фенилаланиннің алмасуының бұзылуының ауыр салдарынан құтылу-ға мүмкіндік береді.

1. Ата-аналарының екеуі де, екі жұп патологиялық гендер бойынша гетерозиготалы жанұяда, сау балалардың туылу мүмкіншілігі қандай?

2. Ата-аналарының екеуі де екі жұп белгі бойынша гетерозиготалы жанұяда, фенилкетонуриямен ауру балалардың туылу мүмкіншілігі және жаңадан туылғандарды аурудан құтқарудың үміті қандай?

**\*23.** Фруктозурияның екі түрі бар. Бір түрі клиникалық айқын симптомсыз өтеді, екіншісі ақыл-ой мен физикалық дамуды тежейді. Екеуі де рецессивті, бір-бірімен тіркеспеген (яғни, әртүрлі жұп хромосомаларда орналасқан) белгі түрінде тұқым қуалайды. Ерлі зайыптылардың біреуінің зәрінде фруктозаның жоғары концентрациясы бар, яғни, клиникалық білінбейтін фруктозория бойынша гомозиготалы, бірақ, аурудың екінші түрімен гетерозиготалы. Екінші жұбайы фруктозорияның екінші түрінен дер кезінде жемісті ем қабылдаған, бірақ, симптомсыз түрінен гетерозиготалы.

Бұл жанұяда фруктозурияның клиникалық айқын білінетін түрінен қиналатын балалардың туылу мүмкіншілігі қандай?

**24.** Адамда керең-мылқаулықтың екі түрі кездеседі, олар тіркеспеген аутосомды рецессивті гендер арқылы анықталады. Бұл гендердің белгілері әртүрлі жұп хромосомаларда орналасқан.

а) Ата-аналарының екеуі керең-мылқаулықтың бір түрімен ауыратын, ал екінші түрімен гетерозиготалы болатын жанұяда, сау балалардың туылу мүмкіншілігін анықтаңдар?

б) Ата-аналарының екеуі керең-мылқаулықтың әр түрімен ауыратын, ал екінші түрімен гетерозиготалы болатын жанұяда сау балалардың туылу мүмкіншілігін анықтаңдар?

**25.** Ересектердегі глаукома бірнеше жолдармен тұқым қуалайды. Бір түрі аутосомды доминантты генмен, екіншісі аутосомды рецессивті алғашқымен тіркеспеген күйінде.

1. Егер ата-аналарының екеуі де екі жұп патологиялық генмен гетеро-зиготалы болған жағдайда, балаларының аномалиямен туылу мүмкіншілігі қандай?

2. Ата-аналарының біреуі екі жұп патологиялық генмен гетерозигота-лы, ал екіншісінің көзі қалыпты және екі жұп ген бойынша гомозиготалы жанұяда, ауру балалардың туылу мүмкіншілігі қандай?

## 8 Тақырып: Адамдардағы белгілердің тұқым қуалау заңдылықтары. Жыныспен тіркескен тұқым қуалау.

### Генетика бойынша есептер:

#### Тіркес тұқым қуалау. Жыныспен тіркес тұқым қуалау

1. Адамдардағы ангиодозды эктодермиялық дисплазия Х хромосомамен байланысты рецессивтік белгі ретінде беріледі. Қалыпты әйел еркектік эктодермиялық дисплазиямен ер адамға үйленеді. Олардың ауру қызы және сау ұлы бар. Аномалиясыз келесі баланың туылу ықтималдығын анықтаңыз.

2. Адамдарда классикалық гемофилия Х хромосомамен байланысты рецессивтік белгі ретінде тұқым қуалайды. Альбинизм аутосомды-рецессивті геннің әсерінен болады. Ерлі-зайыптылар осы

|                                                                                                       |                                                                                  |                                                                                                  |
|-------------------------------------------------------------------------------------------------------|----------------------------------------------------------------------------------|--------------------------------------------------------------------------------------------------|
| <p>ОҢТҮСТІК-ҚАЗАҚСТАН<br/>MEDISINA<br/>AKADEMIASY<br/>«Оңтүстік Қазақстан медицина академиясы» АҚ</p> |  | <p>SOUTH KAZAKHSTAN<br/>MEDICAL<br/>ACADEMY<br/>АО «Южно-Казахстанская медицинская академия»</p> |
| <p>Биология және биохимия кафедрасы<br/>БАҚЫЛАУ ӨЛШЕУ ҚҰРАЛДАРЫ</p>                                   |                                                                                  | <p>044-46/<br/>1беттің 1 беті</p>                                                                |

сипаттамалары бойынша қалыпты, екі аномалиясы бар ұлы болды. Осы отбасындағы екінші ұлдың бірдей ауытқуларды бір уақытта көрсетуі ықтималдығы қандай?

3. Әкесі көгілдір көзді және түс соқырлығымен ауыратын қалыпты көзі бар қоңыр көзді әйел кәдімгі көру қабілеті бар көк көзді ер адамға тұрмысқа шығады. Қоңыр көзге арналған ген I әрекетінің күшінде басым болатындығы және автосомаларда орналасатыны, ал түсті соқырлық гені рецессивті және X хромосомасымен байланысқандығы белгілі болса, осы жұптан қандай ұрпақ күтуге болады?

4. ABO жүйесі бойынша әйелі I қан тобы бар, ал күйеуі IV болған отбасында түсті соқырлыққа шалдыққан III қан тобы бар бала дүниеге келді. Ата-аналардың екеуі де түстерді қалыпты түрде ажырата алады. Дені сау ұлдың болу ықтималдығын және оның мүмкін болатын қан топтамаларын анықтаңыз. Түсті соқырлық рецессивті X-ға байланысты белгі ретінде тұқым қуалайды.

5. Гипертрихоз тек 17 жасында ғана көрінетін Y-хромосомасына байланысты белгі ретінде тұқым қуалайды. Ихтиоздың бір түрі X хромосомамен байланысты рецессивтік белгі ретінде тұқым қуалайды. Әйел екі негізде де қалыпты, ал күйеуі тек гипертрихоздың иесі болып табылатын отбасында ер бала ихтиоз белгілерімен туылды, а) осы баланың гипертрихозға шалдығу ықтималдығын анықтайды, б) балалы болу ықтималдығын анықтайды бұл отбасында екі ауытқулар жоқ және олар қандай жынысқа ие болады?

6. Адамдардағы катаракта мен полидактилия доминантты аутосомалық тығыз байланысты гендерден туындайды (яғни қиылысуды анықтамайды). Алайда, бұл ауытқулардың гендері міндетті түрде емес, сонымен қатар катаракта генін қолдың қалыпты құрылымы үшін генмен және керісінше байланыстыруы мүмкін. Әйелге катаракта анасынан, ал полидактилия әкесінен мұраға қалған. Оның күйеуі екі симптомға да қалыпты. Олардың балаларынан не күтеді: катаракта мен полидактилияның бір мезгілде пайда болуы, екі белгінің болмауы немесе тек бір ғана аномалияның болуы - катаракта немесе полидактилия?

7. Саңыраудың бір түрі X хромосомамен байланысты рецессивті түрде тұқым қуалайды. Саңырау бала күйеуі ауыратын және ABO жүйесі бойынша II қан тобы бар отбасында дүниеге келді (оның анасында I қан тобы болғаны белгілі), ал әйелі сау және IV қан тобы бар. Ата-ана мен ұлдың генотиптерін анықтаңыз. Балада қандай қан тобы болуы мүмкін?

8. Көздің альбинизмі мен нейросенсорлы саңыраудың гендері X хромосомасында локализацияланған, тығыз байланысты және рецессивті түрде тұқым қуалайды. Күйеуі сау, әйелі де сау, бірақ ол көз альбинизмінің генін әкесінен, ал сенсоринуральды саңырау генін анасынан мұра етті. Бұл отбасында сіз қандай балаларды және қандай ықтималдықпен күте аласыз?

9. Гемофилия (h) және соқырлық (d) гендері X хромосомасында шамамен 10 морганид арақашықтығында локализацияланған. Анасынан гемофилия мен әкесінен түсті соқырлықты мұра етіп алған сау әйел сау ер адамға тұрмысқа шығады. Осы некеден қандай ұрпақ күтуге болады?

10. Түсті соқырлық (түстік соқырлық - d) және түнгі соқырлық (-тар) үшін гендер X хромосомасымен байланысқан және 50 морганидтің арақашықтығында орналасқан. Әкесі соқырлықтың екі түрінен зардап шеккен қалыпты көру қабілеті бар қыз тұрмысқа шығады. Осы отбасындағы балаларда болуы мүмкін фенотиптердің пайда болу ықтималдығын анықтаңыз, егер жас жігіт сау болса?

11. AaVv генотипі бар организм гаметалардың қанша түрін құрайды:

а) гендердің толық байланысы?

б) гендердің толық емес байланысы?

12. Эмальды гипоплазия X хромосомамен байланысқан доминантты белгі ретінде тұқым қуалайды. Осы аурумен ауыратын ата-аналардың қалыпты тістері бар ұлы болды. Бұл отбасында қандай ұрпақ күтуге болады?

|                                                                                                           |  |                                                                                                                                                                                       |
|-----------------------------------------------------------------------------------------------------------|--|---------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|
| ОҢТҮСТІК-ҚАЗАҚСТАН<br><b>MEDISINA</b><br><b>AKADEMIASY</b><br>«Оңтүстік Қазақстан медицина академиясы» АҚ |  |  SOUTH KAZAKHSTAN<br><b>MEDICAL</b><br><b>ACADEMY</b><br>АО «Южно-Казахстанская медицинская академия» |
| Биология және биохимия кафедрасы                                                                          |  | 044-46/                                                                                                                                                                               |
| БАҚЫЛАУ ӨЛШЕУ ҚҰРАЛДАРЫ                                                                                   |  | 1беттің 1 беті                                                                                                                                                                        |

13. Гипертрихоз Y-хромосома арқылы, және полидактилия арқылы, доминантты аутосомалық белгі ретінде беріледі. Әкесі гипертрихозбен, ал анасы полидактилиямен ауырған отбасында қызы екі белгілерге қатысты қалыпты туылды. Бұл отбасында қандай ұрпақ күтуге болады?

14. Окулоцереборенальды синдром бұлшықет гипотониясымен, ақыл-ойдың артта қалуымен, катаракта арқылы сипатталатын Х-байланысты рецессивтік жолмен тұқым қуалайды. Осы синдроммен ауыратын балалар күйеуі ауырған, ал әйелі және оның барлық туыстары сау отбасында туыла ала ма?

## 9 Тақырып. Медициналық (клиникалық) генетика, анықтамасы. Адамның тұқым қуалайтын аурулары, анықтамасы, себебтері, жіктелуі. Адам генетикасын зерттеу әдістері.

### Аутосомды-доминантты тұқым қуалау типі.

Өте жиі кездесетін неке типі: ♀**Aa** x ♂**aa**. Мұндай тұқым қуалау типіндегі шежіренің сипаты қандай болады.

- 1)
- 2)
- 3)
- 4)
- 5)

### Аутосомды-рецессивті тұқым қуалау типі.

Өте жиі кездесетін неке типі: ♀**Aa** x ♂**Aa**. Сирек кездесетіні: ♀**Aa** x ♂**aa**. Аутосомды рецессивті тұқым қуалау типінің негізгі белгілері қандай болады.

- 1)
- 2)
- 3)
- 4)
- 5)
- 6)

### Х-доминантты тұқым қуалау типі

Мұндай тұқым қуалау типіне тән белгілер:

- 1)
- 2)
- 3)
- 4)
- 5)
- 6)

### Х-рецессивті тұқым қуалау типі

Мұндай тұқым қуалау типтің негізгі белгілері:

- 1)
- 2)
- 3)

|                                                                                                           |  |                                                                                                                                                                                          |
|-----------------------------------------------------------------------------------------------------------|--|------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|
| ОҢТҮСТІК-ҚАЗАҚСТАН<br><b>MEDISINA</b><br><b>AKADEMIASY</b><br>«Оңтүстік Қазақстан медицина академиясы» АҚ |  | <br>SOUTH KAZAKHSTAN<br><b>MEDICAL</b><br><b>ACADEMY</b><br>АО «Южно-Казахстанская медицинская академия» |
| Биология және биохимия кафедрасы                                                                          |  | 044-46/                                                                                                                                                                                  |
| БАҚЫЛАУ ӨЛШЕУ ҚҰРАЛДАРЫ                                                                                   |  | 1беттің 1 беті                                                                                                                                                                           |

- 4)  
5)  
6)

### Ү- тіркескен тұқым қуалау

Мұндай тұқым қуалау типтің негізгі белгілері:

- 1)  
2)  
3)

### Шежіре құрастыру

Төмендегі берілген есеп шарттары бойынша шежіре құрастырыңыздар.

**106.** Пробанд – оңқай әйел. Оның екі әпкесі – оңқай, екі ағасы – солақай. Анасы - оңқай. Оның екі ағасы және екі сіңлісі бар, барлығы оңқай. Атасы мен әжесі - оңқай. Пробандтың әкесі - солақай, оның әпкесі мен ағасы - солақай, басқа екі інісі мен мен қарындасы - оңқай.

**107.** Алты саусақты апалы-сіңлілер Маргарет және Мэри қалыпты ер адамдарға тұрмысқа шықты. Маргарет жанұясында бес бала болды: Джеймс, Сусанна және Дэвид – алты саусақты, Элла және Ричард – бес саусақты. Мэридің жанұясындағы жалғыз қыз Джейннің қолы қалыпты. Джеймстың қалыпты әйелмен бірінші некесінен алты саусақты қыз Сара туылды, қалыпты әйелге үйленген екінші некеден, оның алты баласы болған: бір қызы және екі баласы – бес саусақты, екі қызы және бір баласы – алты саусақты. Элла қалыпты ер адамға тұрмысқа шықты. Олардың екі ер баласы мен төрт қызы бес саусақты. Дэвид қалыпты әйелге үйленді. Олардың жалғыз ұлы Чарльз алты саусақты болып шықты. Ричард өзінің немере қарындасы Джейнге үйленді. Олардың екі қызы мен үш ұлы – бес саусақты.

**108.** Немерелік сибстар – сау ерлі-зайыптылардың ауру баласы бар. Күйеуінің анасы және әйелінің екі сіңлісі сау. Ерлі-зайыптылардың бірегей (жалпы) көкесі сау. Олардың бірегей әжесі сау, ал атасы диабетпен ауырады. Күйеуінің әке жағындағы туыстарының барлығы: екі көкесі, немере әпкесі, атасы мен әжесі – сау.

**109.** Пробандтың бойы қалыпты, ал оның қарындасы хондродистрофиямен ауырады (дене пропорциясының бұзылыстарын қамтамасыз ететін тұқым қуалайтын ергежейлілік). Пробандтың анасы сау, әкесі - ауру. Пробандтың әке жағынан екі сау апасы, хондродистрофиямен ауыратын бір апасы және екі көкесі бар. Хондродистрофиямен ауыратын апасы, сау ер адамға күйеуге шыққан, ергежейлі ұлы бар. Сау апасының сау күйеуінен, сау екі ұлы және екі қызы бар. Ергежейлі көкесі сау әйелге үйленген. Оның екі қалыпты қызы және ергежейлі ұлы бар. Әке жағынан атасы - ергежейлі, әжесі - сау.

**110.** Пробанд гемофилиямен ауырады. Оның анасы мен әкесінің қаны қалыпты ұйиды. Нағашы атасы гемофилиямен ауырады, ал әжесі сау. Пробандтың балалары: екі қызы мен бір ұлының қаны қалыпты ұйиды, басқа ұлы гемофилиямен ауырады. Әкесінің жанұясында гемофилиямен ауыратындар жоқ.

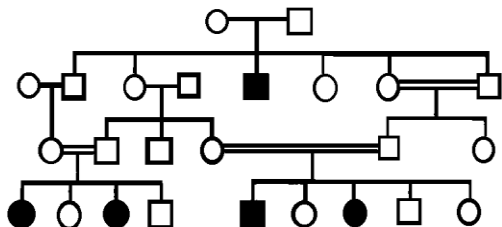
### Шежірені талдау

Шежіре құрастырылып болғаннан кейін келесі сұрақтарға жауап беріңдер.

1. берілген белгі немесе ауру тұқым қуалайды ма, әлде жоқ па;
2. тұқым қуалаудың типі қандай, ауру – аталық немесе аналық – жолмен беріледі ме;
3. пробанд және оның туыстарының генотипі қандай;

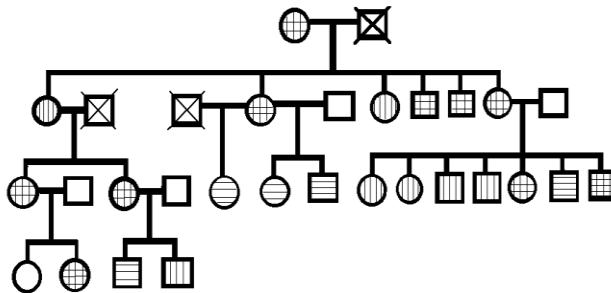
4. жанұяда ауру баланың туылу мүмкіншілігі қандай;

**124.** Шежіреге талдау жүргізіңіздер. Белгінің тұқым қуалау типін, III, 4 – 5 ерлі зайыптылардың генотипін, осы жанұяда ауру баланың туылу мүмкіншілігін анықтаңдар.



8 сурет. 124 есепке шежіре.

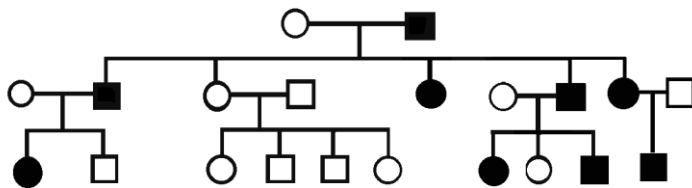
**125.** 9 суретте көрсетілген шежіреге талдау жүргізіңіздер.



9 сурет. 125 есепке шежіре.

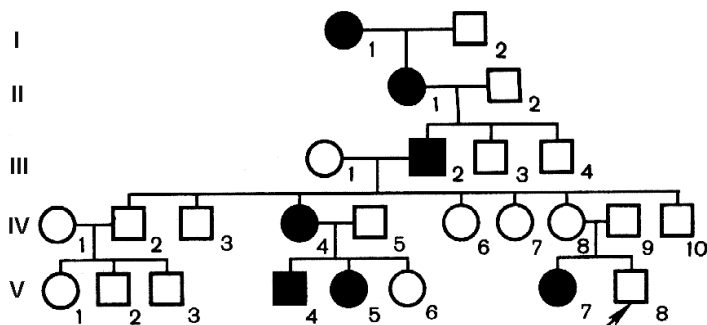
Белгінің тұқым қуалау типін анықтаңыздар. III, 3 – 4 жанұясында сау баланың туылу мүмкіншілігі неге тең (вертикальды және горизонтальды штрихтермен әртүрлі аурулар белгіленген)?

**126.** Суретте көрсетілген шежіреге талдау жүргізіңіздер. Белгінің тұқым қуалау типін анықтаңыздар. Егер, - III, 9 ер адам, генотипі өзінің анасының генотипіндей әйелге үйленсе жанұяда сау баланың туылу мүмкіншілігі неге тең?



10 сурет. 126 есепке шежіре.

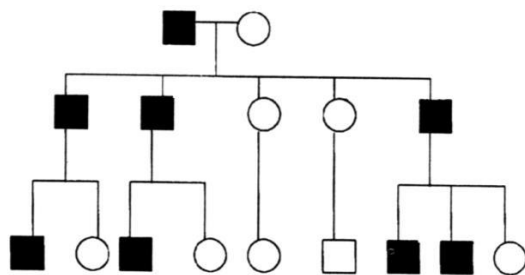
**127.** Суретте көрсетілген шежіреге талдау жүргізіңіздер.



11 сурет. 127 есепке шежіре.

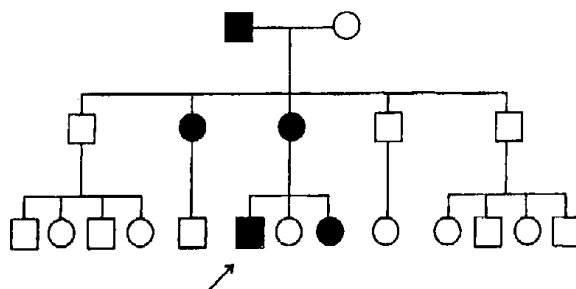
Белгінің тұқым қуалау типін анықтаңыздар. Пробанд жанұясында сау баланың туылу мүмкіншілігі неге тең, егер ол, генотипі өзінің туған қарындасының генотипіндей әйелге үйленсе?

**128.** Суретте көрсетілген шежіреге талдау жүргізіңіздер. Белгінің тұқым қуалау типін анықтаңыздар. Егер, - II, 2 ер адам, генотипі өзінің анасының генотипіндей әйелге үйленсе жанұяда сау баланың туылу мүмкіншілігі неге тең?



12 сурет. 128 есепке шежіре.

**129.** Суретте көрсетілген шежіреге талдау жүргізіңіздер.



13 сурет. 129 есепке шежіре.

|                                                                                                        |                                                                                  |                                                                                                  |
|--------------------------------------------------------------------------------------------------------|----------------------------------------------------------------------------------|--------------------------------------------------------------------------------------------------|
| <p>QONTÜSTIK-QAZAQSTAN<br/>MEDISINA<br/>AKADEMIASY<br/>«Оңтүстік Қазақстан медицина академиясы» АҚ</p> |  | <p>SOUTH KAZAKHSTAN<br/>MEDICAL<br/>ACADEMY<br/>АО «Южно-Казахстанская медицинская академия»</p> |
| <p>Биология және биохимия кафедрасы</p>                                                                | <p>044-46/</p>                                                                   |                                                                                                  |
| <p>БАҚЫЛАУ ӨЛШЕУ ҚҰРАЛДАРЫ</p>                                                                         | <p>1беттің 1 беті</p>                                                            |                                                                                                  |

Белгінің тұқым қуалау типін анықтаңыздар. Пробанд жанұясында сау баланың туылу мүмкіншілігі неге тең, егер ол, осы белгі бойынша генотипі гетерозиготалы әйелге үйленсе?

**10 Тақырып. Өзгергіштік. Өзгергіштік типтері. Гендік және хромосомалық мутациялар. Гендік және хромосомалық аурулардың пайда болуының генетикалық механизмдері.**

**Тест сұрақтарына жауап беріңіз.**

- Х-хромосомамен тіркес тұқым қуалайтын ауру:
  - Клайнфельтер синдромы
  - Даун синдромы
  - Шерешевский-Тернер синдромы
  - гемофилия,гипертрихоз, ихтиоз
  - дальтонизм, гемофилия
- У-хромосомамен тіркес тұқым қуалайтын ауру:
  - гипертрихоз, ихтиоз, саусақ аралық жарғақтардың болуы
  - гипертрихоз, Даун және Патау синдромы
  - Клайнфельтер, Патау, Даун синдромы
  - ихтиоз, Эдвардс, Даун синдромы
  - гемофилия, дальтонизм
- Жыныс хромосомалар санының өзгеруі салдарына байланысты тұқым қуалайтын аурулар:
  - гемофилия, Патау, Даун синдромдары
  - Даун, Эдвардс синдромы, гепертрихоз
  - Патау, Эдвардс синдромдары
  - Клайнфельтер, Шерешевский-Тернер синдромдары, Х-трисомиясы
  - дальтонизм, ихтиоз
- Аутосомалар санының өзгеруі салдарына байланысты тұқым қуалайтын аурулар:
  - Даун, Патау синдромдары
  - Патау, гемофилия
  - Клайнфельтер, фенилкетонурия, альбинизм
  - Даун, Патау синдромы, Х,УУУ-трисомиясы
  - Тей-Сакс ауруы, Лежен, Эдвардс синдромы, дальтонизм
- Акуыздардың алмасуының бұзылуына байланысты тұқым қуалайтын аурулар:
  - гипертрихоз, алькаптонурия, Клайнфельтер
  - гемофилия, фенилкетонурия, глюкогенездер
  - тирозиноздар, Даун синдромы,альбинизм
  - гемофилия, ихтиоз, Патау синдромы
  - альбинизм, фенилкетонурия
- Адамда жыныспен тіркес ... беріледі.
  - көздің түсі
  - қан тамыры
  - дальтонизм
  - қант ауруы
  - альбинизм
- Адамда Х-хромосомамен тіркес ... тұқым қуалайды.
  - полидактилия

|                                                                                                                                                             |  |                                                                                                                                                                                                                                        |
|-------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|--|----------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|
| <p>             O'NTÜSTIK-QAZAQSTAN<br/> <b>MEDISINA</b><br/> <b>AKADEMIASY</b><br/>             «Оңтүстік Қазақстан медицина академиясы» АҚ           </p> |  |  <p>             SOUTH KAZAKHSTAN<br/> <b>MEDICAL</b><br/> <b>ACADEMY</b><br/>             АО «Южно-Казахстанская медицинская академия»           </p> |
| Биология және биохимия кафедрасы                                                                                                                            |  | 044-46/                                                                                                                                                                                                                                |
| БАҚЫЛАУ ӨЛШЕУ ҚҰРАЛДАРЫ                                                                                                                                     |  | 1беттің 1 беті                                                                                                                                                                                                                         |

- В. гемофилия  
 С. гипертрихоз  
 D. көздің түсі  
 Е. альбинизм
8. Хромосомалық мутация салдарынан дамидын ауру, бұл ...  
 А. «Мысықша мияулау» синдромы.  
 В. гемофилия.  
 С. дальтонизм.  
 D. алькаптонурия.  
 Е. ахондроплазия.
9. Адамда 5-хромосоманың қысқа иінінің делециясы салдарынан ... синдромы қалыптасады.  
 А. Даун  
 В. альбинизм  
 С. алькаптонурия  
 D. гемофилия  
 Е. Мысықша мияулау
10. Даун синдромымен ауырған адамдарда ... хромосома болады.  
 А. 2п+1  
 В. 2п-1  
 С. 3п+1  
 D. 1п  
 Е. 2п+2
11. Патау синдромының пайда болуы ... хромосомаға байланысты.  
 А. 21  
 В. 5  
 С. 13  
 D. 8  
 Е. 18
12. Талассемия (қаназдылықтың бір түрі) аутосомды-доминантты жолмен тұқым қуалайды және екі формада байқалады жеңіл (Аа) және ауыр (АА). Осы аурудың жеңіл формада байқалуын геннің ... қасиеті арқылы түсіндіруге болады.  
 А. аса жоғары доминанттылық  
 В. толық доминанттылық  
 С. кодоминанттылық  
 D. толымсыз доминанттылық  
 Е. плейотропия
13. Эдвардс синдромының дамуы ... хромосома трисомиясына байланысты.  
 А. 18  
 В. 3  
 С. 21  
 D. 5  
 Е. 14
14. Клайнфельтер синдромы бар адам кариотипі ... хромосоманы құрайды.  
 А. 46  
 В. 45  
 С. 23  
 D. 44  
 Е. 47

|                                                                                                       |                                                                                  |                                                                                                  |
|-------------------------------------------------------------------------------------------------------|----------------------------------------------------------------------------------|--------------------------------------------------------------------------------------------------|
| <p>ОҢТҮСТІК-ҚАЗАҚСТАН<br/>MEDISINA<br/>AKADEMIASY<br/>«Оңтүстік Қазақстан медицина академиясы» АҚ</p> |  | <p>SOUTH KAZAKHSTAN<br/>MEDICAL<br/>ACADEMY<br/>АО «Южно-Казахстанская медицинская академия»</p> |
| <p>Биология және биохимия кафедрасы</p>                                                               | <p>044-46/</p>                                                                   |                                                                                                  |
| <p>БАҚЫЛАУ ӨЛШЕУ ҚҰРАЛДАРЫ</p>                                                                        | <p>1беттің 1 беті</p>                                                            |                                                                                                  |

15. Моносомияларға ... генотиптері тән.

- A. XX,XY
- B. XXX,XXY
- C. XO,YO
- D. XXO,XYO
- E. XXXX,XUUY

16. Шерешевский Тернер синдромының кариотипінде ... хромосома бар.

- A. 44
- B. 45
- C. 46
- D. 27
- E. 48

17. Хромосома құрылысының өзгеруі салдарынан дамидын тұқым қуалайтын ауру, бұл ...

- A. Шершевский – Тернер синдромы.
- B. Кланфельтер синдромы.
- C. гемофилия.
- D. «мысықша мияулау» синдромы.
- E. Х-трисомия.

18. Фенилкетонурия ауруы кезінде ... алмасуы бұзылады.

- A. аминқышқылдың
- B. майлар
- C. глюкоза
- D. минералдар
- E. нуклейн қышқылдары

19. Инбридинг, бұл - ...

- A. айқас тозаңдану немесе ұрықтану.
- B. кездейсоқ будандастыру, панмиксия.
- C. гомозиготалықты көтеретін туыстық некелесу.
- D. еркін будандастыру, панмиксия.
- E. гибридизациялау.

20. Сибс деп, шежіре құрастырудағы ... белгілейді.

- A. шежіре құрастыруға себепші адамды
- B. пробандты
- C. пробандтың ата-әжелерін
- D. пробандтың туыстарыны
- E. бір әке-шешеден туылған балаларды+

### III. Ситуациялық есептер

**1. Сұрақ.** 12 бала миопиялық ата-анасынан көп балалы отбасында дүниеге келді балалар. Олардың үшеуі қалыпты көру қабілетімен, алтауы жақыннан көретін. Миопия гені үшін қанша көргіш бала гомозиготалы болады?

**2 сұрақ.** Үш қыз гипертониямен ауырған (аутосомды доминантты әйел) сау ер адаммен некеден туылды. Бар

бірінші қызында гипертониямен 4 бала болған, екіншісінде - 3 бала

ка, бірдей аурумен ауыратын науқастар, үшіншісінде - екі сау. Көбірек анықтаңыз

үшінші қызының гипертониямен ауыратын балалары болуының ең үлкен ықтималдығы.

**3 сұрақ.** Закарпатияда бірқатар ұрпақтағы адамдар арасында бар

ұзақ мерзімді модификация. Бұл өзгергіштік формасы: а) гено-ге ұқсас

|                                                                                                           |  |                                                                                                                                                                                       |
|-----------------------------------------------------------------------------------------------------------|--|---------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|
| ОҢТҮСТІК-ҚАЗАҚСТАН<br><b>MEDISINA</b><br><b>AKADEMIASY</b><br>«Оңтүстік Қазақстан медицина академиясы» АҚ |  |  SOUTH KAZAKHSTAN<br><b>MEDICAL</b><br><b>ACADEMY</b><br>АО «Южно-Казахстанская медицинская академия» |
| Биология және биохимия кафедрасы                                                                          |  | 044-46/                                                                                                                                                                               |
| БАҚЫЛАУ ӨЛШЕУ ҚҰРАЛДАРЫ                                                                                   |  | 1беттің 1 беті                                                                                                                                                                        |

г) генотип пен фенотиптің қайтымды өзгеруі; в) қайтымсыз өзгеріс фенотиптің төмендеуі; г) генотиптің қайтымды өзгеруі; д) ци- түрі бойынша мұраға қалдырылған топлазмалық тұқымқуалаушылық.

**4 Сұрақ .** Өмір сүрген барлық ана туыстарына белгілі отбасында аурудың ықтималдығын анықтаңыз. 70 жаста, осы аурумен ауырды, ал әкесі жағынан барлық туыстары сау.

#### IV. Сұрақтарға жауап беріңіздер.

1. Хромосомалық аурулар анықтамасы, олардың пайда болу механизмдері.
2. Тұқым қуалауға бейім аурулар анықтамасы, олардың пайда болу механизмдері.
3. Тұқым қуалауға бейім аурулардың түрлері.
4. Дамудың туа біткен ақаулықтары, пайда болу жолдары.

#### 11. Тақырып. Моногенді менделдеуші аурулар. Ерекше тұқым қуалайтын моногенді аурулар.

##### Ауруларды сипаттаудың критерійлері:

1. Аурудың аталуы
2. Жалпы сипаттамасы
3. Ауру симптомы
4. Аурудың пайда болу себептері (генетикалық механизмдері)
5. Аурудың дамуына қажетті шарттар (сыртқы ортаның арнаулы факторларының ағзаға әрекеті)

#### Моногенді аурулар.

##### Аминқышқылдарының алмасуының бұзылуының аурулары

фенилкетонурия

алкаптонурія

альбинизм

тирозинемия I типа

тирозинемия II типа

пропионовая ацидемия

метилмалоновая ацидемия

болезнь с запахом мочи кленового сиропа (msud)

фенилкетонурия (фку)

галактоземия

##### Көмірсүтектер алмасуының бұзылуының аурулары

мукополисахаридоз I типа (синдром Гурлера;)

мукополисахаридоз II типа (синдром Гунтера)

мукополисахаридоз III типа (синдром Санфилиппо)

мукополисахаридоз IV типа (синдром Моркио)

мукополисахаридоз VI типа (синдром Маротто-лами)

мукополисахаридоз VII типа (синдром Слая)

аспартилгликозаминурия

галактоземия

лактозный ацидоз

фруктозурия

|                                                                                                           |  |                                                                                                                                                                                       |
|-----------------------------------------------------------------------------------------------------------|--|---------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|
| ОҢТҮСТІК-ҚАЗАҚСТАН<br><b>MEDISINA</b><br><b>AKADEMIASY</b><br>«Оңтүстік Қазақстан медицина академиясы» АҚ |  |  SOUTH KAZAKHSTAN<br><b>MEDICAL</b><br><b>ACADEMY</b><br>АО «Южно-Казахстанская медицинская академия» |
| Биология және биохимия кафедрасы                                                                          |  | 044-46/                                                                                                                                                                               |
| БАҚЫЛАУ ӨЛШЕУ ҚҰРАЛДАРЫ                                                                                   |  | 1беттің 1 беті                                                                                                                                                                        |

### **Липидтер алмасуының бұзылуының аурулары**

Блезнь Гоше  
 Блезнь Нимана-пика  
 Блезнь Тей-сакса  
 Синдром Фабри  
 наследственный дефицит печеночной липазы  
 гиперлипопротеинемия  
 гиперхолестеринемия наследственно-семейная  
 липоидозы  
 гиперхолистеринемия (семейная)

### **Қанның тұқым қуалайтын аурулары**

Анемия Фанкони  
 гемолитическая несфероцитарная анемия  
 гемофилия а  
 гемофилия в  
 талассемия альфа  
 талассемия бета  
серповидноклеточная анемия;

### **Пуриндер мен пиримидиндер алмасуының бұзылуының аурулары**

Оротоваяацидурия  
 ксантинурия  
 синдром Леша-Нихана.  
 дефицит аденозин-деаминазы

### **Металдар алмасуының бұзылуының аурулары**

блезнь Вильсона—Коновалова  
 Гемохроматоз

### **Лейкоцитер аурулары**

синдром Генслена  
 циклические нейтропении  
 Синдром Чедиака-Хигаси.  
 хроническая гранулематозная блезнь.

### **Жинақталу аурулары**

Мукополисахаридозы  
 Муколипидозы  
 Блезнь Ниманна—Пика  
 Блезнь Фабри  
 Блезнь Гоше  
 Блезнь Помпе  
 синдром Жильбера,  
 Синдром Криглера-Найяра,  
 Порфирии  
 Блезнь Марфана

|                                                                                                           |  |                                                                                                                                                                                       |
|-----------------------------------------------------------------------------------------------------------|--|---------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|
| ОҢТҮСТІК-ҚАЗАҚСТАН<br><b>MEDISINA</b><br><b>AKADEMIASY</b><br>«Оңтүстік Қазақстан медицина академиясы» АҚ |  |  SOUTH KAZAKHSTAN<br><b>MEDICAL</b><br><b>ACADEMY</b><br>АО «Южно-Казахстанская медицинская академия» |
| Биология және биохимия кафедрасы                                                                          |  | 044-46/                                                                                                                                                                               |
| БАҚЫЛАУ ӨЛШЕУ ҚҰРАЛДАРЫ                                                                                   |  | 1беттің 1 беті                                                                                                                                                                        |

Микросомия  
 Робинова синдром  
 Эктродактилия  
 Акроцефалосиндактилия  
 Витилиго  
 Порфирия  
 Нунан синдром  
 Ихтиоз  
 Несиндромальная нейросенсорная тугоухость  
 Олигофрения  
 ахондроплазия  
 хорей Хантингтона  
 Гидроцефалия  
 Гемофилия  
 Синдром мартина-белла  
 дальтонизм (красно-зелёная слепота),  
 атрофия зрительных нервов,  
 куриная слепота,  
 врожденный гипотиреоз  
 нейрофиброматоз  
 миотоническая дистрофия - Россолимо-Куршмана-Штейнерта-Баттена  
 Прогрессирующая мышечная дистрофия Дюшенна  
 Витамин D-резистентный рахит  
 синдрома Элерса-Данло  
 несовершенный остеогенез  
 миопатии Бетлема.

### Полигенді аурулар

- Ишемическая болезнь сердца
- Гипертоническая болезнь
- Язвенная болезнь желудка и двенадцатиперстной кишки
- Сахарный диабет I типа
- Бронхиальная астма
- Шизофрения
- Эпилепсия
- Маниакально-депрессивный психоз
- Алкоголизм
- Олигофрения (недифференцированная)
- Дефекты нервной трубки (самая частая патология):
  - анэнцефалия (отсутствие мозговой части черепа);
  - энцефалоцеле (черепно-мозговая грыжа);
  - Spina bifida (спинномозговая грыжа);
  - гидроцефалия (водянка мозга);
  - порэнцефалия (отсутствие участка мозговой ткани в каком-либо месте).
- Расщелины нёба и губы (заячья губа и волчья пасть).
- Атрезия ануса.
- Врождённые пороки сердца, ЖКТ и почек.
- Врождённый вывих бедра и косолапость.

|                                                                                                           |  |                                                                                                                                                                                       |
|-----------------------------------------------------------------------------------------------------------|--|---------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|
| ОҢТҮСТІК-ҚАЗАҚСТАН<br><b>MEDISINA</b><br><b>AKADEMIASY</b><br>«Оңтүстік Қазақстан медицина академиясы» АҚ |  |  SOUTH KAZAKHSTAN<br><b>MEDICAL</b><br><b>ACADEMY</b><br>АО «Южно-Казахстанская медицинская академия» |
| Биология және биохимия кафедрасы                                                                          |  | 044-46/                                                                                                                                                                               |
| БАҚЫЛАУ ӨЛШЕУ ҚҰРАЛДАРЫ                                                                                   |  | 1беттің 1 беті                                                                                                                                                                        |

16. Атеросклероз
17. Болезни Альцгеймера
18. Аутоиммунные заболевания щитовидной железы
19. Ревматоидный артрит,
20. Цирроз печени
21. Псориаз
22. Наследственно обусловленные формы онкозаболеваний

**12. Тақырып: Онтогенез – даму генетикасы Антенатальды және постнатальды онтогенез. Жеке дамудың генетикалық және жасушалық механизмдері. ДТБА**

### **I-Тест тапсырмалары**

1. Ұрықтанбаған жұмыртқа жасушадан ағзаның дамуы ... деп аталады.
  - А) полиэмбриония
  - Б) андрогенез
  - В) спорогония
  - Г) партеногенез
  - Д) шизогония
2. Жыныс гормондары мен самототропиннің бірегей әсерінен жасөспірімдердің жылдам өсуі ... деп аталады.
  - А) лордоз
  - Б) гериатрия
  - В) пубертатты секіру
  - Г) акромегалия
  - Д) акселерация
3. Гаметалар түзілетін диплоидты жасушалар ... деп аталады.
  - А) гоноциттер
  - Б) сперматоциттер
  - В) ооциттер
  - Г) овогонии.
  - Д) сперматозоид
4. Мейоз жолымен ... бөлінеді.
  - А) 1 қатарлы сперматоциттер
  - Б) сперматидтер
  - В) 2 қатарлы ооциттер
  - Г) овогонии
  - Д) гоноциттер
5. Сперматозоидтардың хромосома жиынтығы ...
  - А) 3 n
  - Б) 2 n
  - В) 4 n

|                                                                                                                                                            |  |                                                                                                                                                                                                                                        |
|------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|--|----------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|
| <p>             ОҢТҮСТІК-ҚАЗАҚСТАН<br/> <b>MEDISINA</b><br/> <b>AKADEMIASY</b><br/>             «Оңтүстік Қазақстан медицина академиясы» АҚ           </p> |  |  <p>             SOUTH KAZAKHSTAN<br/> <b>MEDICAL</b><br/> <b>ACADEMY</b><br/>             АО «Южно-Казахстанская медицинская академия»           </p> |
| Биология және биохимия кафедрасы                                                                                                                           |  | 044-46/                                                                                                                                                                                                                                |
| БАҚЫЛАУ ӨЛШЕУ ҚҰРАЛДАРЫ                                                                                                                                    |  | 1беттің 1 беті                                                                                                                                                                                                                         |

- Г) 5 п  
 Д) 1 п
6. Жұмыртқа жасушасының хромосома жиынтығы ...  
 А) 3 п  
 Б) 1 п  
 В) 2 п  
 Г) 4 п  
 Д) 5 п
7. Бластулада түзілетін кеңістік ... деп аталады.  
 А) бластопор  
 Б) бластодерма  
 В) бластоцель  
 Г) онкосфера  
 Д) бластомер
8. Прогенез ұзақтығы ... созылады.  
 А) гоноциттердің түзілуінен туылғанға дейін  
 Б) туылғаннан өлгенге дейін  
 В) зиготадан жұмыртқа немесе ұрық қабықшасынан шыққанға (адамда туылғанға) дейін  
 Г) зиготадан өлгенге дейін  
 Д) гоноциттердің пайда болуынан зиготаның түзілуіне дейін
9. Ұрықтық кезең ... созылады.  
 А) ұрықтанғаннан 9 аптаға дейін  
 Б) 8 аптадан туылғанға дейін  
 В) гоноциттердің түзілуінен туылғанға дейін  
 Г) гоноциттердің пайда болуынан зиготаның түзілуіне дейін  
 Д) зиготадан өлгенге дейін
10. Провизорлық мүшелерге ... жатады.  
 А) амнион, хорион, аллантоис, плацента және саруыз қапшығы  
 Б) хорион, аллантоис  
 В) сұр орақ және ұрық қабықшасы  
 Г) амнион, сұр орақ, саруыз қапшығы  
 Д) амнион, трофобласт, аллантоис, саруыз қапшығы
11. Бір ағзада екі жыныс гаметаларының түзілу үдерісі ... деп аталады.  
 А) полиэмбриония  
 Б) эндогония  
 В) гаметогенез  
 Г) гермафродитизм  
 Д) шизогония
12. Сперматогенезде болмайтын овогенездің ерекше сатысы ... деп аталады.  
 А) зиготена

|                                                                                                           |  |                                                                                                                                                                                       |
|-----------------------------------------------------------------------------------------------------------|--|---------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|
| ОҢТҮСТІК-ҚАЗАҚСТАН<br><b>MEDISINA</b><br><b>AKADEMIASY</b><br>«Оңтүстік Қазақстан медицина академиясы» АҚ |  |  SOUTH KAZAKHSTAN<br><b>MEDICAL</b><br><b>ACADEMY</b><br>АО «Южно-Казахстанская медицинская академия» |
| Биология және биохимия кафедрасы                                                                          |  | 044-46/                                                                                                                                                                               |
| БАҚЫЛАУ ӨЛШЕУ ҚҰРАЛДАРЫ                                                                                   |  | 1беттің 1 беті                                                                                                                                                                        |

- Б) лептотена  
 В) пахитена  
 Г) диктиотена  
 Д) диплотена
13. Жынысты жолдан пайда болған, ұрықтың жыныссыз көбею жолы ... деп аталады.  
 А) эндогония  
 Б) андрогенез  
 В) спорогония  
 Г) шизогония  
 Д) полиэмбриония
14. Дамудың екінші реттік ақаулары ... пайда болады.  
 А) екінші реттік факторлардың асқынуы нәтижесінде  
 Б) онтогенездің постнатальды кезеңінде  
 В) тератогенді факторлардың әсерінен  
 Г) дамудың алғашқы ақауларының асқынуы нәтижесінде  
 Д) ата-аналар гаметаларының мутациясы негізінде
15. Энтодерманың туындысы ...  
 А) ішектің алдыңғы және ортаңғы бөлімдері  
 Б) ішектің ортаңғы бөлімі  
 В) ішектің алдыңғы және артқы бөлімдері  
 Г) ішектің артқы бөлімі  
 Д) ішектің алдыңғы бөлімі
16. Ағзалардың жеке даму кезіндегі мүшелердің толық қалыптасуы ... деп аталады.  
 А) морфогенез  
 Б) регенерация  
 В) репарация  
 Г) трансплантация  
 Д) метаморфоз
17. Ағза көлемін ұлғайтуға алып келетін, жалпы дене салмағының ұлғаю үдерісі ... деп аталады.  
 А) морфогенез  
 Б) жасушаның бөлінуі  
 В) өсу  
 Г) жасушаның өлуі  
 Д) даму
18. Жұмыртқа немесе ұрық қабықшасынан шыққаннан кейін ... басталады.  
 А) пренатальды онтогенез  
 Б) эмбриональды кезең  
 В) ұрықтық саты  
 Г) филогенез  
 Д) постнатальды кезең

|                                                                                                                                                          |  |                                                                                                                                                                                                                                           |
|----------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|--|-------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|
| <p>             ОҢТҮСТІК-QAZAQSTAN<br/> <b>MEDISINA</b><br/> <b>AKADEMIASY</b><br/>             «Оңтүстік Қазақстан медицина академиясы» АҚ         </p> |  | <p> <br/>             SOUTH KAZAKHSTAN<br/> <b>MEDICAL</b><br/> <b>ACADEMY</b><br/>             АО «Южно-Казахстанская медицинская академия»         </p> |
| Биология және биохимия кафедрасы                                                                                                                         |  | 044-46/                                                                                                                                                                                                                                   |
| БАҚЫЛАУ ӨЛШЕУ ҚҰРАЛДАРЫ                                                                                                                                  |  | 1беттің 1 беті                                                                                                                                                                                                                            |

19. Постнатальды кезең ... созылады.

- А) гоноциттердің түзілуінен туылғанға дейін
- Б) туылғаннан өлгенге дейін
- В) зиготадан жұмыртқа немесе ұрық қабықшасынан шыққанға (адамда туылғанға) дейін
- Г) гоноциттердің пайда болуынан зиготаның түзілуіне дейін
- Д) зиготадан өлгенге дейін

20. Пренатальды кезең ... созылады.

- А) зиготадан бастап жұмыртқадан немесе ұрық қабықшасынан шыққанға (адамда туылғанға) дейін
- Б) гоноциттердің түзілуінен туылғанға дейін
- В) туылғаннан өлгенге дейін
- Г) гоноциттердің пайда болуынан зиготаның түзілуіне дейін
- Д) зиготадан өлгенге дейін

21. Алецитальды жұмыртқа жасушасының сарыуызы ...

- А) аз және біркелкі орналасқан
- Б) аз және ол негізінен бір полюсте орналасқан
- В) жоқ
- Г) аз және ол әркелкі орналасқан
- Д) өте көп және ол негізінен бір полюсте орналасқан

22. Телолецитальды жұмыртқа жасушасының сарыуызы ...

- А) көп және ол ортасында орналасқан
- Б) аз және біркелкі орналасқан
- В) аз және ол негізінен бір полюсте орналасқан
- Г) аз және ол әркелкі орналасқан
- Д) аз немесе тіптен жоқ

23. Бластула – бұл, ... ұрық.

- А) макромерлер мен микромерлерден тұратын, бластодермалары бар бір қабатты
- Б) гастроцель мен бластопоры бар екі қабатты
- В) гастроцель мен бластопоры бар бір қабатты
- Г) бір жасушалы
- Д) негізгі бөлігі сарыуызбен толған

24. Бластопор – алғашқы ауыз, ... сатысында түзіледі.

- А) бөлшектену
- Б) органогенез
- В) гистогенез
- Г) морфогенез
- Д) гастрүляция

25. Фетопатия – бұл, ... пайда болатын онтогенездің бұзылуы.

- А) 10 аптадан кейін
- Б) 2 аптадан 8 аптаға дейін

|                                                                                                       |                                                                                  |                                                                                                  |
|-------------------------------------------------------------------------------------------------------|----------------------------------------------------------------------------------|--------------------------------------------------------------------------------------------------|
| <p>ОҢТҮСТІК-ҚАЗАҚСТАН<br/>MEDISINA<br/>AKADEMIASY<br/>«Оңтүстік Қазақстан медицина академиясы» АҚ</p> |  | <p>SOUTH KAZAKHSTAN<br/>MEDICAL<br/>ACADEMY<br/>АО «Южно-Казахстанская медицинская академия»</p> |
| <p>Биология және биохимия кафедрасы</p>                                                               | <p>044-46/<br/>1беттің 1 беті</p>                                                |                                                                                                  |
| <p>БАҚЫЛАУ ӨЛШЕУ ҚҰРАЛДАРЫ</p>                                                                        |                                                                                  |                                                                                                  |

- В) 15 күннен 8 аптаға дейін  
Г) гаметогенез сатысында  
Д) 9 аптадан туылғанға дейін
26. Гаметопатия – бұл, ... пайда болатын онтогенездің бұзылуы.  
А) 9 аптадан туылғанға дейін  
Б) 10 аптадан кейін  
В) гаметогенез сатысында  
Г) 2 аптадан 8 аптаға дейін  
Д) 15 күннен 8 аптаға дейін
27. Эмбриопатия – бұл, ... пайда болатын онтогенездің бұзылуы.  
А) 9 аптадан туылғанға дейін  
Б) 10 аптадан кейін  
В) 15 күннен 8 аптаға дейін  
Г) 2 аптадан 8 аптаға дейін  
Д) гаметогенез сатысында
28. Бластопатия – бұл, ... пайда болатын онтогенездің бұзылуы.  
А) ұрықтанғаннан кейінгі алғашқы 15 күнде  
Б) 9 аптадан туылғанға дейін  
В) 10 аптадан кейін  
Г) 15 күннен 8 аптаға дейін  
Д) гаметогенез сатысында
29. Дамудың алғашқы ақаулары ... пайда болады.  
А) тератогенді факторлардың әсерінен  
Б) екінші реттік факторлардың асқынуы нәтижесінде  
В) онтогенездің постнатальды кезеңінде  
Г) бірінші реттік факторлардың асқынуы нәтижесінде  
Д) ата-аналар гаметаларының мутациясы негізінде

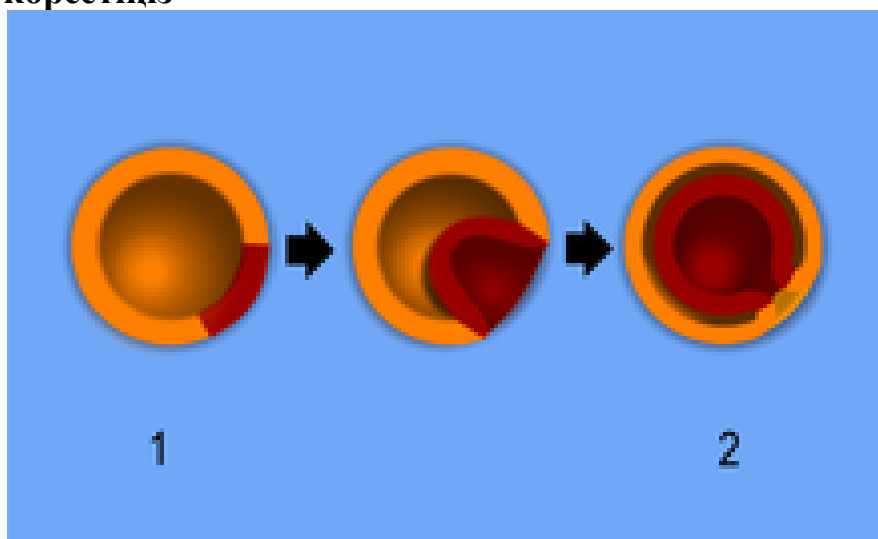
## II-Тақырыптың негізгі сұрақтары:

1. Онтогенез және оның кезеңдеріне анықтама беру
2. Прогенез. Мазмұны және нәтижелері
3. Антенатальды онтогенез. Эмбриональды және ұрықтық кезеңдері
4. Антенатальды кезеңдердің негізгі үдерісі: ұсақталған, гастрюляция, органо, гисто-, морфогенез
5. Антенатальды онтогенездің тетіктері: полиферация, миграция, сорттау, өлу, жасушаны саралау. Эмбриональды индукция

6. Адам эмбриогенезі. Провизорлық ағзалар
7. Постнатальды онтогенез. Кезеңдері
8. Өсудің реттелу тетіктері. Өсудік генетикалық механизмдеріне анықтама және оған сыртқы факторлардың әсері
9. Қартаю және қарттық. Қартаю үдерісіне морфофизиологиялық сипаттама
10. Герантология және гератрия
11. Регенерация үдерісіне анықтама беру; регенерация түрлері
12. Трансплантация үдерісіне анықтама беру. Трансплантация түрлері. Трансплантациялық иммунитет
13. Онтогенездің генетикалық тетіктері
14. Морфогенез негіздері-гендердің дифференциалды белсенділігі
15. Тератогенез. Тератогенді факторлар
16. Туа біткен ақаулардың пайда болуының жасушалық тетіктері
17. Туа біткен ақаулар. Пайда болудың онтофилогенетикалық механизмдерінің жіктелуі
18. Гаметогенез –
19. Овогенез -

### III- Реттелу кезеңдері

#### 1-сурет. Атап көрсетіңіз



1-сурет

#### ҮІ-анықтама бер

#### 2-сурет

# Онтогенез: анықтамасы, типтері



- жұмыртқада жетілу



- жатырда жетілу



Ү-онтогенез кезеңдеріне анықтама бер

## Онтогенез кезеңдері

1. Прогенез (  )
2. Антенатальды (  )  
 кезең
3. Постнатальды (  )  
 кезең

### ҮІ-анықтама беріңіз

## 1. Прогенез

### Гаметогенез

### Ұрықтану

- 1.
- 2.
- 3.



## ҮІІ-анықтама беріңіз

## 2. Антенатальды (туылғанға дейінгі, пренатальды) кезең

**1.Бастапқы-**

**2. Эмбриональды**

**3. Ұрықтық (фетальды)–**

**Сатылары:**

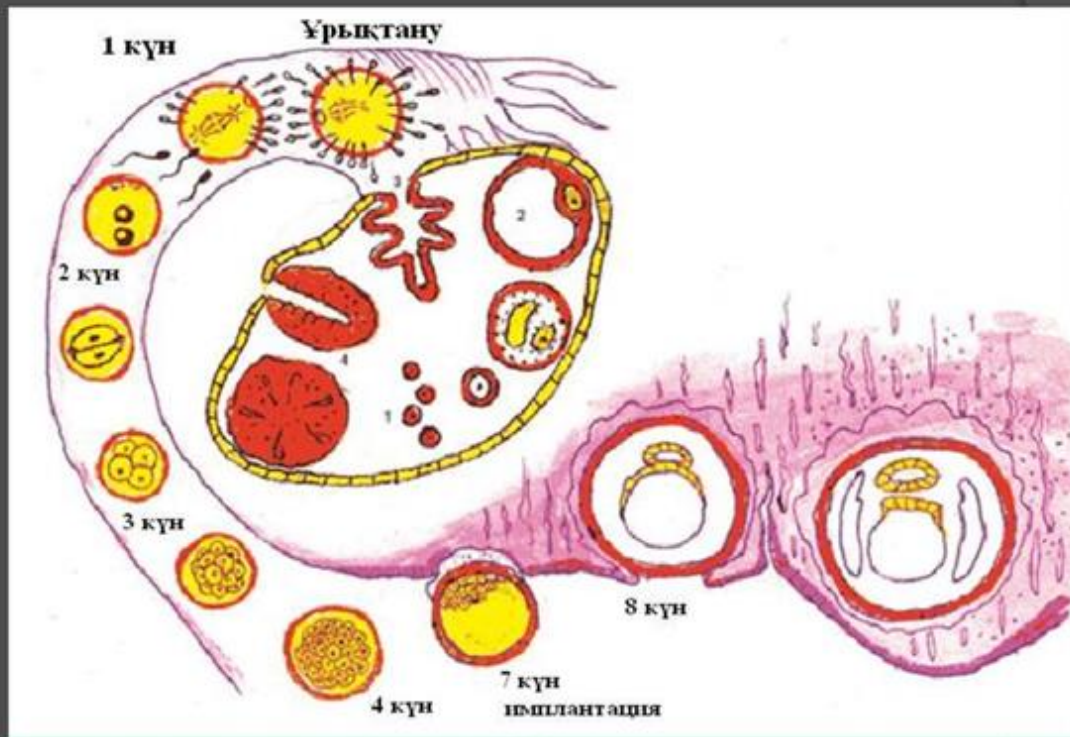
1)

2)

3)

4)

## ҮІІІ-қандай сатысына жатады



IX- бөлшектену түрлерін атап беріңіз

ОҢТҮСТІК-ҚАЗАҚСТАН

**MEDISINA**

**AKADEMIASY**

«Оңтүстік Қазақстан медицина академиясы» АҚ



SOUTH KAZAKHSTAN

**MEDICAL**

**ACADEMY**

АО «Южно-Казахстанская медицинская академия»

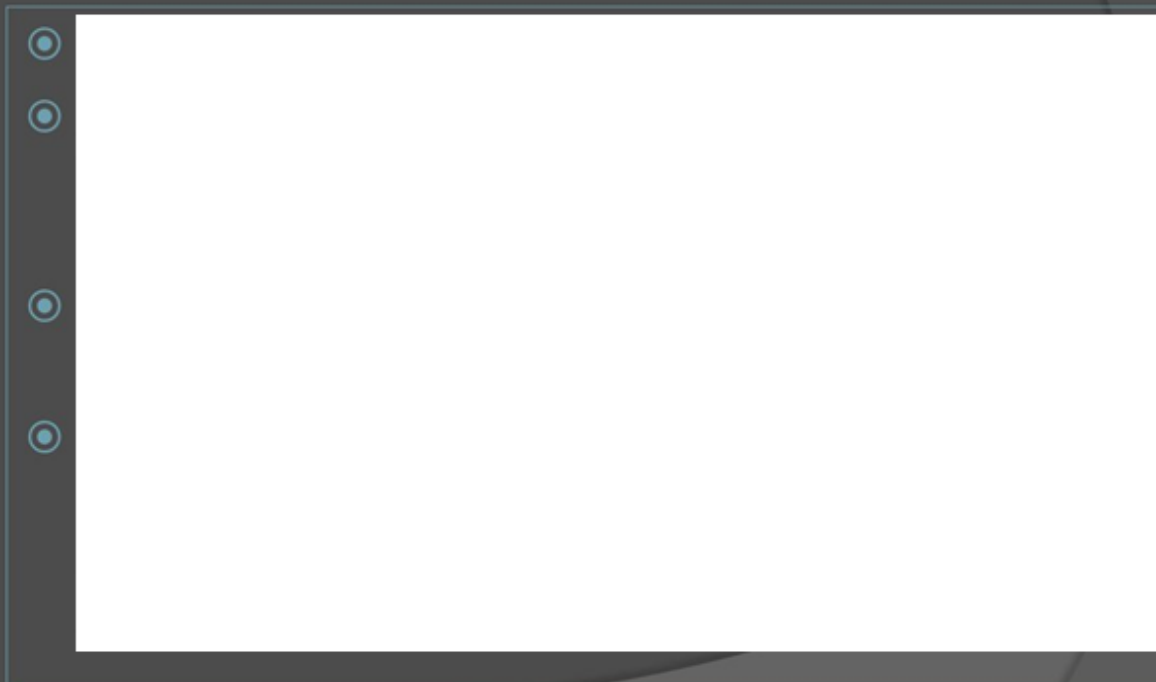
Биология және биохимия кафедрасы

БАҚЫЛАУ ӨЛШЕУ ҚҰРАЛДАРЫ

044-46/

1беттің 1 беті

# Бөлшектену



|                                                                                                           |  |                                                                                                                                                                                       |
|-----------------------------------------------------------------------------------------------------------|--|---------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|
| ОҢТҮСТІК-ҚАЗАҚСТАН<br><b>MEDISINA</b><br><b>AKADEMIASY</b><br>«Оңтүстік Қазақстан медицина академиясы» АҚ |  |  SOUTH KAZAKHSTAN<br><b>MEDICAL</b><br><b>ACADEMY</b><br>АО «Южно-Казахстанская медицинская академия» |
| Биология және биохимия кафедрасы                                                                          |  | 044-46/                                                                                                                                                                               |
| БАҚЫЛАУ ӨЛШЕУ ҚҰРАЛДАРЫ                                                                                   |  | 1беттің 1 беті                                                                                                                                                                        |

### 13. Тақырып: Тұқымқуалайтын ауруларды пренатальды диагностикалау әдістері. Медициналық генетикалық кеңес беру.

1. Алдын алу шараларының негізгі топтарын сипаттаңыздар:

1) бірінші реттік алдын алу;

2) екінші реттік алдын алу;

3) үшінші реттік алдын алу.

2. Скрининг бағдарламаларын жүргізуге арналған көрсеткіштерді атаңыздар.

3. Медициналық генетикалық кеңес берудің проспективті және ретроспективті сипаттарын сипаттаңыздар.

4. Аурулардың генетикалық тәуекелділігін есептеу принциптері қандай болады?

5. Моногендік аурулардың генетикалық тәуекелділігін анықтау қандай болады?

#### 1. Пренатальды диагностиканың инвазиялық емес әдістерін атаңдар:

А. ана қанындағы сарысудың маркерлерін табу, УДЗ, баланың қанын зерттеу, аортада  $\alpha$ -фетопропротеинді табу

Б. Амниоцентез, фетоскопия, УДЗ

В. хорион биопсиясы, қан сарысуының маркерлері

Г. аортада  $\alpha$ -фетопропротеинді табу

Д. плацентоцентезде, фетоскопияда және қан сарысуындағы маркерлерді табу

#### 2. Пренатальды диагностиканың инвазиялық әдістерін атаңдар:

А. Кордоцентез, аортада  $\alpha$ -фетопропротеинді табу

Б. ана қанындағы сарысудың маркерлерін табу, УДЗ, баланың қанын зерттеу, аортада  $\alpha$ -фетопропротеинді табу

В. хорион биопсиясы, қан сарысуының маркерлері

Г. Амниоцентез, хорион биопсиясы, кордоцентез

Д. плацентоцентез, фетоскопия және қан сарысуындағы маркерлерді табу

#### 3. 33 жасар әйелдің хромосома жиынтығын талдағанда, 16 хромосоманың қысқа иінінің 22 жұп хромосомаға ауысқаны табылды. Бұл құбылыс қалай аталады:

А. Инверсия

Б. Трансдукция

В. Транслокация

Г. Делеция

Д. Дефишенс

#### 4. Амнион сұйықтығында 3 жыныс хромосомасы табылды. Бұл қандай ауру:

А. Даун синдромы

Б. Клайнфельтер синдромы

В. Патау синдромы

Г. Шерешевский-Тернер синдромы

Д. Эдвардс синдромы

#### 5. Хорион биопсиясында 45XO кариотипі анықталды. Кариотиптің мұндай өзгерісі қандай ауруға тән.

А. Патау синдромы

Б. Даун синдромы

В. Шерешевский-Тернер синдромы

Г. Клайнфельтер синдромы

Д. Эдвардс синдромы

|                                                                                                           |  |                                                                                                                                                                                          |
|-----------------------------------------------------------------------------------------------------------|--|------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|
| ОҢТҮСТІК-ҚАЗАҚСТАН<br><b>MEDISINA</b><br><b>AKADEMIASY</b><br>«Оңтүстік Қазақстан медицина академиясы» АҚ |  | <br>SOUTH KAZAKHSTAN<br><b>MEDICAL</b><br><b>ACADEMY</b><br>АО «Южно-Казахстанская медицинская академия» |
| Биология және биохимия кафедрасы                                                                          |  | 044-46/                                                                                                                                                                                  |
| БАҚЫЛАУ ӨЛШЕУ ҚҰРАЛДАРЫ                                                                                   |  | 1беттің 1 беті                                                                                                                                                                           |

**6. Жүктіліктің 19 аптасында амнион сұйықтығында өте жоғары концентрациядағы АФП табылды. Мұндай жағдайда балада қандай патология дамуы мүмкін.**

- А. Жүйке түтігінің ашық дефектісі
- Б. Даун синдромы
- В. Шерешевский-Тернер синдромы
- Г. Патау синдромы
- Д. Амниотикалық дисфункция

#### **14. Тақырып: Популяциялық генетика негіздері.**

**Төмендегі сұрақтарға жауап беріңіздер**

1. Популяцияның өзіне ғана тән статистикалық сипаттамалары
2. Популяцияның өзіне ғана тән динамикалық сипаттамалары
3. Популяциядағы филогенетикалық байланыстар
4. Түрдің популяциялық құрылымы.
5. Оқшаулану дегеніміз не?
6. Миграция дегеніміз не?
7. Популяция динамикасы
8. Харди-Вайнберг заңы және оның медицинада қолданылуы.

1. Әр ұрпақта жүретін қоршаған орта жағдайларына биологиялық жүйелердің бейімделу үрдісі?

- А) биологиялық эволюция
- В) генетика
- С) анатомия
- Д) салыстырмалы морфология
- Е) микробиология

2. Уақыттың көп бөлігін млрд, млн жыл алатын өзгерістер?

- А) микроэволюция
- В) гендік инженерия
- С) филетикалық эволюция
- Д) анатомия мен морфология
- Е) макроэволюция

3. Макроэволюцияның объектілері болып табылады:

- А) түрлер
- В) популяция
- С) тұқымдас, туыс
- Д) дұрыс жауабы А мен В
- Е) аталғандардың барлығы дұрыс

4. Уақыттың қысқа мерзімінде өтетін эволюциялық өзгерістер?

- А) макроэволюция

|                                                                                                                                                            |  |                                                                                                                                                       |
|------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|--|-------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|
| <p>             ОҢТҮСТІК-QAZAQSTAN<br/> <b>MEDISINA</b><br/> <b>AKADEMIASY</b><br/>             «Оңтүстік Қазақстан медицина академиясы» АҚ           </p> |  | <p>             SOUTH KAZAKHSTAN<br/> <b>MEDICAL</b><br/> <b>ACADEMY</b><br/>             АО «Южно-Казахстанская медицинская академия»           </p> |
| Биология және биохимия кафедрасы                                                                                                                           |  | 044-46/                                                                                                                                               |
| БАҚЫЛАУ ӨЛШЕУ ҚҰРАЛДАРЫ                                                                                                                                    |  | 1беттің 1 беті                                                                                                                                        |

- В) микроэволюция  
 С) гендік инженерия  
 Д) филетикалық эволюция  
 Е) дивергенция
5. Адам бұл ...?  
 А) биоэлеуметтік (биосоциалды) түр  
 В) элеуметтік түр  
 С) биологиялық түр  
 Д) асоциалды түр  
 Е) аталғандардың барлығы дұрыс
6. Полеонтологиялық әдіс эволюцияның зерттеу әдістерінің бірі, ол нені зерттейді?  
 А) жануарлардың мінез-қылығын  
 В) топырақтың құрылысы мен құрамын  
 С) өсімдіктер мен жануарлардың қазба қалдықтарының құрылысын  
 Д) жердің қабаттарының жасын анықтайды  
 Е) қазба байлықтарын
7. Радиоактивті әдіс ... анықтайтын радиоактивті элементтердің жартылай құлдырау кезеңіне негізделген.  
 А) қазбалар мен жердің жасын  
 В) жануарлар ағзасы қалдықтарының құрлысын  
 С) өсімдіктер ағзасы қалдықтарының құрлысын  
 Д) жануарлар ағзасы қалдықтарындағы мүшелердің функциональды қызметін  
 Е) өсімдіктер мүшелерінің функциясы мен құрлысын
8. Тірі табиғаттың тарихи дамуы дегеніміз ...?  
 А) микробиология  
 В) альгология  
 С) элеуметтану  
 Д) эволюция  
 Е) генетика
9. Берілген ағзаның барлық тұқым қуалаушы ақпаратын сақтайтын минимальды гендердің жиынтығы:  
 А) генотип  
 В) фенотип  
 С) генофонд  
 Д) геном  
 Е) ген
10. Ағзаның барлық тұқым қуалаушылық ақпараты?  
 А) генотип  
 В) фенотип  
 С) ген  
 Д) геном  
 Е) генофонд
11. Популяцияны, оған қоса осы популяцияның гендерінің әртүрлілігін құрайтын барлық даралардың генотиптерінің жиынтығы?  
 А) ген  
 В) генофонд  
 С) генотип  
 Д) геном

|                                                                                                           |  |                                                                                                                                                                                       |
|-----------------------------------------------------------------------------------------------------------|--|---------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|
| ОҢТҮСТІК-QAZAQSTAN<br><b>MEDISINA</b><br><b>AKADEMIASY</b><br>«Оңтүстік Қазақстан медицина академиясы» АҚ |  |  SOUTH KAZAKHSTAN<br><b>MEDICAL</b><br><b>ACADEMY</b><br>АО «Южно-Казахстанская медицинская академия» |
| Биология және биохимия кафедрасы                                                                          |  | 044-46/                                                                                                                                                                               |
| БАҚЫЛАУ ӨЛШЕУ ҚҰРАЛДАРЫ                                                                                   |  | 1беттің 1 беті                                                                                                                                                                        |

- Е) фенотип
12. Берілген популяцияның кез келген екі дарасының еркін шағылысуы
- А) ремиссия  
 В) панмиксия  
 С) коагуляция  
 Д) гермафродитизм  
 Е) партеногенез
13. Ұқсас фенотипті даралардың будандастырылуы?
- А) гетерогамия  
 В) изогамия  
 С) инбридинг  
 Д) дұрыс жауаптары А мен В  
 Е) гомогамия
14. Ағзада гетерозигаталықтың жоғарылауына әкелетін фенотиптердің будандасуы?
- А) гетерогамия  
 В) гомогамия  
 С) инбридинг  
 Д) сұрыпталған будандастыру  
 Е) панмиксия
15. Ағзаның гомотизациясына әкелетін жақын туыстар арасындағы будандастыру?
- А) инбридинг  
 В) сұрыпталған будандастыру  
 С) гетерогамия  
 Д) гомогамия  
 Е) барлық жауаптар дұрыс
16. Басқа генотипті дараларға зиянын тигізетін белгілі бір генотипті даралардың көбеюіндегі басымдылық?
- А) инбридинг  
 В) сұрыпталған будандастыру  
 С) гомогамия  
 Д) жақын туыстар арасындағы будандастыру  
 Е) гетерогамия
17. «Градация» терминінің мағынасы
- А) күрделену  
 В) қарапайымдалу  
 С) ұзару  
 Д) біртіндеп жүру  
 Е) регресс
18. «Зоология фиолософиясы» қай ғалымның еңбегі?
- А) Пифагор  
 В) Демокрит  
 С) Ж.Б. Ламарк  
 Д) Анаксагор  
 Е) Теофраст
19. Ч. Дарвиннің өмір сүрген жылдары?
- А) 1644-1702  
 В) 1809-1882  
 С) 1882-1924

|                                                                                                           |  |                                                                                                                                                                                       |
|-----------------------------------------------------------------------------------------------------------|--|---------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|
| ОҢТҮСТІК-ҚАЗАҚСТАН<br><b>MEDISINA</b><br><b>AKADEMIASY</b><br>«Оңтүстік Қазақстан медицина академиясы» АҚ |  |  SOUTH KAZAKHSTAN<br><b>MEDICAL</b><br><b>ACADEMY</b><br>АО «Южно-Казахстанская медицинская академия» |
| Биология және биохимия кафедрасы                                                                          |  | 044-46/                                                                                                                                                                               |
| БАҚЫЛАУ ӨЛШЕУ ҚҰРАЛДАРЫ                                                                                   |  | 1беттің 1 беті                                                                                                                                                                        |

Д) 1798-1862

Е) 1811-1883

20. «Табиғи сұрыпталу - ол сәулетші, ал тіршілік үшін күрес - оның қолындағы қалақ» деген сөздерді кім айтқан?

А) Дарвин

В) Шмальгаузен

С) Берр

Д) Геккель

Е) Бюффон

21. «Ұрықтық ұқсастық» заңын кім ашты?

А) Геккель

В) Шмальгаузен

С) Дарвин

Д) Гук

Е) Бэр

22. Геккель онтогенезде кезеңдердің, эволюцияның, ұрпақтардың, олардың ересек формаларының қайталануын қалай атаған?

А) өзгеріс

В) қайталану

С) салыстыру

Д) күрделену

Е) рекапитуляция

23. Мүшелер бастамаларыорындарының өзгеруі?

А) гетеротопия

В) синхронизация

С) орын ауыстыру

Д) іркіліс

Е) барлық жауаптар дұрыс

24. Онтогенез жүрісінің эволюциялық өзгеруі?

А) эмбриогенез

В) гетерозис

С) гомотизация

Д) филогенез

Е) филэмбриогенез

25. Онтогенездің соңғы кезеңдерінднгі өзгерістер?

А) анаболия

В) девиация

С) архаллакис

Д) делимитация

Е) инверсия

26. Ата тегімен салыстырғанда ұрпақтардың онтогенез кезеңдерінде болатын кемістіктері?

А) анаболия

В) девиация

С) архаллакис

Д) дегенерация

Е) транслокация

27. Алғашқы бастамалардың өзгерістері?

А) дивергенция

|                                                                                                           |  |                                                                                                                                                                                       |
|-----------------------------------------------------------------------------------------------------------|--|---------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|
| ОҢТҮСТІК-QAZAQSTAN<br><b>MEDISINA</b><br><b>AKADEMIASY</b><br>«Оңтүстік Қазақстан медицина академиясы» АҚ |  |  SOUTH KAZAKHSTAN<br><b>MEDICAL</b><br><b>ACADEMY</b><br>АО «Южно-Казахстанская медицинская академия» |
| Биология және биохимия кафедрасы                                                                          |  | 044-46/                                                                                                                                                                               |
| БАҚЫЛАУ ӨЛШЕУ ҚҰРАЛДАРЫ                                                                                   |  | 1беттің 1 беті                                                                                                                                                                        |

- В) девиация  
 С) архаллаксис  
 Д) анаболия  
 Е) конвергенция
28. Жеке бейімделушіліктің пайда болуы?  
 А) ароморфоз  
 В) идиоадаптация  
 С) конвергенция  
 Д) регресс  
 Е) дивергенция
29. «Рендомизация» терминінің мағынасы?  
 А) күрделену  
 В) жойылу  
 С) дұрыс жауаптар А мен В  
 Д) қарапайымдылану  
 Е) тегістелу (мысалы генофондтың)
30. Шағылысатын даралардың бейімделушілігінің төмендеуіне әкелетін және ата-аналарының геномдарының сәйкес келмеуімен шартталған механизмдер қалай аталады?  
 А) посткапитуляциялық механизмдер  
 В) прекапитуляциялық механизмдер  
 С) сыртқы жағдайлар  
 Д) ішкі жағдайлар  
 Е) дұрыс жауаптары В мен С
31. Көбею уақыты әр түрлі болатын ағзаның оқшаулануы қалай аталады?  
 А) биотопиялық  
 В) хронологиялық  
 С) этологиялық  
 Д) физиологиялық  
 Е) түр ішілік
32. Ағзалардың көбею орындары әр түрлі болатын оқшаулану қалай аталады?  
 А) биотопиялық  
 В) этологиялық  
 С) түр ішілік  
 Д) механикалық  
 Е) хронологиялық
33. Қандай оқшаулану мүшелерінің сәйкес келмеуімен сипатталады?  
 А) физиологиялық  
 В) этологиялық  
 С) биотопиялық  
 Д) хронологиялық  
 Е) экологиялық
34. Серіктестер бір-бірін әр түрлі жынысты даралар ретінде қабылдамайтын оқшаулану түрі?  
 А) хронологиялық  
 В) физиологиялық  
 С) этологиялық  
 Д) биотопиялық  
 Е) зоологиялық

|                                                                                                                                |                                                                                  |                                                                                                                           |
|--------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|----------------------------------------------------------------------------------|---------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|
| <p>ОҢТҮСТІК-ҚАЗАҚСТАН<br/> <b>MEDISINA</b><br/> <b>AKADEMIASY</b><br/>         «Оңтүстік Қазақстан медицина академиясы» АҚ</p> |  | <p>SOUTH KAZAKHSTAN<br/> <b>MEDICAL</b><br/> <b>ACADEMY</b><br/>         АО «Южно-Казахстанская медицинская академия»</p> |
| <p>Биология және биохимия кафедрасы</p>                                                                                        | <p>044-46/</p>                                                                   |                                                                                                                           |
| <p>БАҚЫЛАУ ӨЛШЕУ ҚҰРАЛДАРЫ</p>                                                                                                 | <p>1беттің 1 беті</p>                                                            |                                                                                                                           |

35. Ағзаның дамуын біртұтас жүйенің дамуы ретінде анықтайтын молекулалық деңгейдегі корреляция?

- A) эргонтикалық
- B) экологиялық
- C) этологиялық
- D) геномдық
- E) морфологиялық

36. Көпжасушалы жануарлардың кеңістіктегі құрылымының құрылуында қолданылған морфогенездердің беріктігін қамтамасыз ететін корреляция?

- A) морфогенетикалық
- B) геномдық
- C) эргонтикалық
- D) экологиялық
- E) биологиялық

37. Ағзаның жүйе тармақтарымен қызметтік байланысының барлық кешенін көрсететін корреляциялар.

- A) генеомдық
- B) эргонтикалық
- C) морфогенетикалық
- D) физиологиялық
- E) биологиялық

38. Ағзаның тұқым қуалаушылығы ерекшеліктерінің кешені?

- A) генотип
- B) фенотип
- C) геном
- D) ген
- E) генофонд

39. Генотиптен басқа, хромосома мен жасуша ядросының ұйымдасуын қосқанда дара ағзасының толық құрылуы қалай аталады?

- A) генотип
- B) ген
- C) фенотип
- D) геном
- E) генофонд

40. Эксперессивтілік пен пенетранттылық термині қандай ғалыммен ұсынылған?

- A) Тимофеев-Ресовскимен
- B) Павловпен
- C) Геккельмен
- D) Бэрмен
- E) Шмальгаузенмен

41. Берілген дарада мутацияның фенотиптік дәрежеде көрінуі?

- A) сұлулық
- B) көріктілік
- C) пенетранттылық
- D) барлық жауаптар дұрыс
- E) экспрессивтілік

42. Мутациялық өзгергіштікке деген фенотиптің тұрақтылығын сипаттайтын бойлау қабілеті.

- A) экспрессивтілік

|                                                                                                                                                            |  |                                                                                                                                                       |
|------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|--|-------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|
| <p>             ОҢТҮСТІК-ҚАЗАҚСТАН<br/> <b>MEDISINA</b><br/> <b>AKADEMIASY</b><br/>             «Оңтүстік Қазақстан медицина академиясы» АҚ           </p> |  | <p>             SOUTH KAZAKHSTAN<br/> <b>MEDICAL</b><br/> <b>ACADEMY</b><br/>             АО «Южно-Казахстанская медицинская академия»           </p> |
| Биология және биохимия кафедрасы                                                                                                                           |  | 044-46/                                                                                                                                               |
| БАҚЫЛАУ ӨЛШЕУ ҚҰРАЛДАРЫ                                                                                                                                    |  | 1беттің 1 беті                                                                                                                                        |

- В) ұмтылушылық  
 С) қабылдаушылық  
 Д) пенетранттылық  
 Е) дұрыс жауаптары А мен С
43. Генотиптің өзгеруінсіз қоршаған орта әсерінен фенотипті өзгертуі мүмкін шектеулер?  
 А) реакция нормасы  
 В) рецессивтілік  
 С) кеңейтілген қабілеттілік  
 Д) шектеулілік  
 Е) шыдамдылық
44. Бірнеше ұрпақта сақталатын модификациялар?  
 А) тұқым қуалаушылық  
 В) «созылмалы модификациялар»  
 С) көп уақытты алатын  
 Д) дұрыс жауаптары А мен С  
 Е) үнемі жүретін
45. Бейімделмеген, қоршаған орта жағдайлары – мутацияның фенотипиясы өзгергенде пайда болатын реакциялар.  
 А) экспрессивтілік  
 В) бейімделушілік  
 С) морфоздар  
 Д) көріну  
 Е) пенетранттылық
46. Элементарлы эволюциялық бірлік болып табылады?  
 А) популяция  
 В) түр  
 С) туыс  
 Д) тұқымдас  
 Е) отряд
47. Бір-бірімен шағылысуы, сол түрдің ұқсас ағзалар тобы дараларынан қарағанда жиі кездесетін гетерозиготалық ағзалар тобы?  
 А) туыс  
 В) популяция  
 С) отряд  
 Д) тұқымдас  
 Е) түр
48. Мінез құлқы бойынша тығыз байланыста болатын бірнеше туыстық даралардан тұратын арыстандардың ірі бірлестіктері?  
 А) клан  
 В) колония  
 С) үйір  
 Д) прайд  
 Е) табын
49. Өлі табиғат жағдайларының ағзаларға әсері ... факторларға жатады.  
 А) абиотикалық  
 В) басқа түрлердің даралану  
 С) өз түрлерінің даралану  
 Д) сыртқы

|                                                                                                                                                            |  |                                                                                                                                                                                                                                             |
|------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|--|---------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|
| <p>             ОҢТҮСТІК-ҚАЗАҚСТАН<br/> <b>MEDISINA</b><br/> <b>AKADEMIASY</b><br/>             «Оңтүстік Қазақстан медицина академиясы» АҚ           </p> |  | <p> <br/>             SOUTH KAZAKHSTAN<br/> <b>MEDICAL</b><br/> <b>ACADEMY</b><br/>             АО «Южно-Казахстанская медицинская академия»           </p> |
| Биология және биохимия кафедрасы                                                                                                                           |  | 044-46/                                                                                                                                                                                                                                     |
| БАҚЫЛАУ ӨЛШЕУ ҚҰРАЛДАРЫ                                                                                                                                    |  | 1беттің 1 беті                                                                                                                                                                                                                              |

Е) ішкі

50. Жылдың қолайсыз маусымдарында экологиялық жағдайлардың бұзылуынан болатын жойылу?

А) жыл сайын жойылу

В) маусымдық жойылу

С) үнемі жойылу

Д) ересек даралардың жойылуы

Е) барлық жауаптар дұрыс

**15 Тақырыбы: Адамдардағы экогенетика және фармакогенетика негіздері. Предиктивті медицина, анықтамасы, генетикалық негіздемесі (генетикалық паспорт), болашағы, медициналық маңызы.**

**I-Тақырыптың негізгі сұрақтары:**

1. Өзара әрекеттесу генетикасы дегеніміз не?
2. Экогенетика. Пәннің мазмұны, медицина үшін маңызы
3. Фармакогенетика. Пәннің мазмұны, медицина үшін маңызы
4. Адамның экологиялық генетикасы
5. Экогенетика мен фармакогенетиканың өзара байланысы
6. Есірткінің адамның тұқым қуалайтын аппаратына әсері
7. Дәрілердің әсеріне организмнің реакциясы.
8. Болжамдық медицина ұғымының анықтамасы. Генетикалық негіздер (генетикалық сертификаттау), болашағы, медициналық маңызы
9. Экогенетика, пәні және міндеттері
10. Қоршаған ортаның әсеріне организмнің тұқым қуалайтын-шартты реакциялары
11. Ағзаның қоректік заттарға реакциясы
12. Дененің физикалық, биологиялық факторларға реакциясы
13. Биотрансформация ұғымының анықтамасы
14. Ксенбиотиктердің биотрансформациясы кезеңдері
15. Тотығу стрессі. Биотрансформация гендері.