

ОҢТҮСТІК-ҚАЗАҚСТАН MEDISINA AKADEMIASY «Оңтүстік Қазақстан медицина академиясы» АҚ		 SOUTH KAZAKHSTAN MEDICAL ACADEMY АО «Южно-Казахстанская медицинская академия»
Биология және биохимия кафедрасы		46/
Білім алушылардың өзіндік жұмысына арналған әдістемелік нұсқаулар		1беттің 1 беті

Білім алушылардың өзіндік жұмысына арналған әдістемелік нұсқаулар

«Гендер және тұқымқуалаушылық» пәні (Медициналық генетика)

Пән коды: GN 1204

6B10115 «Медицина», 6B10116 «Педиатрия» ББ

Оқу сағатының көлемі/кредиттер: 120 сағат/4 кредит (9)

Курсы және оқу семестрі: 1–2

ОҢТҮСТІК-ҚАЗАҚСТАН MEDISINA AKADEMIASY «Оңтүстік Қазақстан медицина академиясы» АҚ		 SOUTH KAZAKHSTAN MEDICAL ACADEMY АО «Южно-Казахстанская медицинская академия»
Биология және биохимия кафедрасы		46/
Білім алушылардың өзіндік жұмысына арналған әдістемелік нұсқаулар		1беттің 1 беті

Білім алушылардың өзіндік жұмысына арналған әдістемелік нұсқаулар «Гендер және тұқымқуалаушылық» жұмыс оқу бағдарламасына сәйкес әзірленген және кафедра мәжілісінде талқыланды.

Хаттама № 18 « 13 » 06, 2023 ж

Кафедра меңгерушісі, профессор М.М.Е Есиркепов М.М.

ОҢТҮСТІК-ҚАЗАҚСТАН MEDISINA AKADEMIASY «Оңтүстік Қазақстан медицина академиясы» АҚ		 SOUTH KAZAKHSTAN MEDICAL ACADEMY АО «Южно-Казахстанская медицинская академия»
Биология және биохимия кафедрасы		46/
Білім алушылардың өзіндік жұмысына арналған әдістемелік нұсқаулар		1беттің 1 беті

№ 1

1. Тақырыбы: Адам кариотипті. Адам хромосомаларының генетикалық картасы. Қалыпты және патологиялық кариотиптің анатомиясы.

2. Мақсаты: Гендердің орналасуын және тіркесу топтарын анықтау мақсатында кариотипті, оның классификациясын және кариотиптеу әдістерін зерттеу.

3. Тапсырма:

1. Хромосомалардың генетикалық картасы туралы түсінік.
2. Г.Стертевант және дрозифил хромосомасының бірінші генетикалық картасы.
3. Гендерді кариотиптеу кезеңі.
4. Цитогенетикалық карталар.
5. Тіркесу топтары және оларды карталауды кариотиптеу бойынша анықтау.
6. Геном картасы
7. Кариотиптің қалыпты анатомиясы.
8. Кариотиптің патологиялық анатомиясы.

4. Орындау/бағалау түрлері: Шағын топтарда жұмыс, презентация қорғау, глоссарий құрастыру.

5. БӨЖ орындау критерийлері: Ауызша сұрау

6. Тапсыру мерзімі: 1 апта

7. Әдебиет: 1қосымшаны қараңыз

8. Бақылау:

- 1.Тест сұрақтарына жауап беру.
- 2.Жағдайлық есептерді шығару.
- 3.Кеспе сұрақтарын тақырып бойынша толтыру.
- 4.Тапсырмада көрсетілген сұрақтарға жауап беру.

Қосымша: Тақырып бойынша ауызша сұрақтарға жауап беру.

№ 2

1. Тақырыбы: Жасушаның тұқым қуалау аппараты. Жасуша циклі кезіндегі тұқым қуалау аппаратының динамикасы.

2. Мақсаты: Жасушаның генетикалық аппаратының құрылымын геномның ұйымдастырылуында хромосомалық деңгейде зерттеу; жасуша циклы үдерісіндегі тұқым қуалаушылық аппараттың динамикасын зерттеу.

3.Тапсырма: Білім алушы тұқым қуалау аппаратының құрылымын хромосомалық деңгейде білуі тиіс; жасуша циклы үдерісіндегі тұқым қуалау аппаратының өзгергіштігін сипаттай алуы тиіс.

4. Тақырыптың негізгі сұрақтары:

1. Тұқым қуалау материалдары туралы түсініктерді анықтау.
2. Хроматиннің құрылымдық ұйымдастырылуы.
3. ДНҚ молекулаларын компактизациялау мәселелері
4. ДНҚ молекулаларын компактизациялау деңгейлері:
-Нуклеосомалық жіпше хроматиндік фибрилла, хромомерлер және хромонемалар, эухроматин және гетерохроматин
5. Политенді хромосомалар.
6. Ламп щеткалары типтес хромосомалар

ОҢТҮСТІК-ҚАЗАҚСТАН MEDISINA AKADEMIASY «Оңтүстік Қазақстан медицина академиясы» АҚ		 SOUTH KAZAKHSTAN MEDICAL ACADEMY АО «Южно-Казахстанская медицинская академия»
Биология және биохимия кафедрасы		46/
Білім алушылардың өзіндік жұмысына арналған әдістемелік нұсқаулар		1беттің 1 беті

4. Орындау/бағалау түрлері: Шағын топтарда жұмыс, презентация қорғау, глоссарий құрастыру.

5. БӨЖ орындау критерийлері: Ауызша сұрау

6. Тапсыру мерзімі: 1 апта

7. Әдебиет: 1қосымшаны қараңыз

8. Бақылау:

- 1.Тест сұрақтарына жауап беру.
- 2.Жағдайлық есептерді шығару.
- 3.Кеспе сұрақтарын тақырып бойынша толтыру.
- 4.Тапсырмада көрсетілген сұрақтарға жауап беру.

Қосымша: Тақырып бойынша ауызша сұрақтарға жауап беру.

№ 3

1.Тақырыбы: Жасушалардың молекулалық құрылымы және олардың қызметі бұзылған жағдайда туындайтын аурулар.

2.Мақсаты: Өсімдік және жануар жасушасын зерттеу негізінде планетамыздағы тірі ағзаның біртұтас екендігін көрсету. Өсімдік және жануар жасушасының айырмашылығын білу. Жасушаның молекулалық құрылымы және қызметімен танысу.

3.Тапсырма:

1. Жасушаның негізгі компоненттерінің молекулалық құрылымы және қызметі.
2. Ядроның патологиясы салдарынан туындаған аурулар:
 - генетикалық материалдың азаюы
 - атипиялық митоз
 - рибосома суббірлігінің патологиялық синтезі және ядродағы тРНҚ
3. ЭПТ құрылымы және қызметінің бұзылыстарынан туындаған аурулар:
 - ЭПТ цистерналарының үлкеюі, ЭПТ фрагментациясы, ЭПТ гипер- және гипотрофиясы, жасушадағы синтетикалық және транспорттық процесстер блокадасы.
4. Гольджи аппаратының құрылымы және қызметінің бұзылыстарынан туындаған аурулар: жасушаішілік транспорт сигналының бұзылысынан туындаған аурулар
5. Митохондрий құрылымы және қызметінің бұзылыстарынан туындаған аурулар: ядролы ДНҚ дефектілерінің салдарынан туындаған митохондриялы аурулар, мтДНҚ дефектілерінің салдарынан туындаған митохондриялы аурулар.
6. Лизосоманың құрылымы және қызметінің бұзылыстарынан туындаған аурулар: мукополисахарид жиынтығының ауруы немесе генетикалық аурулар жиынтығы; лизосомалық фермент – гидролазаның сұрыптауы мен транспортының бұзылысынан туындаған аурулар;
 - лизосомалық мембрананың зақымдануынан туындаған аурулар;
 - Қабыну процессінің дамуындағы лизосоманың рөлі.
7. Пероксисоманың құрылымы және қызметінің бұзылыстарынан туындаған аурулар:
 - пероксисома қызметінің толық жойылуынан болған аурулар;
 - пероксисомалық ферменттердің артуынан болған аурулар;
 - бір ғана пероксисомалық фермент қызметінің бұзылуынан туындаған аурулар.
8. Мембрана қызметінің бұзылуынан туындаған аурулар.
9. Цитоскелет құрылымының және элемент санының өзгерісінен туындаған аурулар.

ОҢТҮСТІК-ҚАЗАҚСТАН MEDISINA AKADEMIASY «Оңтүстік Қазақстан медицина академиясы» АҚ		 SOUTH KAZAKHSTAN MEDICAL ACADEMY АО «Южно-Казахстанская медицинская академия»
Биология және биохимия кафедрасы		46/
Білім алушылардың өзіндік жұмысына арналған әдістемелік нұсқаулар		1беттің 1 беті

4. Орындау/бағалау түрлері: Шағын топтарда жұмыс, презентация қорғау, глоссарий құрастыру.

5. БӨЖ орындау критерийлері: Ауызша сұрау

6. Тапсыру мерзімі: 5 апта

7. Әдебиет: 1қосымшаны қараңыз

8. Бақылау:

- 1.Тест сұрақтарына жауап беру.
- 2.Жағдайлық есептерді шығару.
- 3.Кеспе сұрақтарын тақырып бойынша толтыру.
- 4.Тапсырмада көрсетілген сұрақтарға жауап беру.

Қосымша: Тақырып бойынша ауызша сұрақтарға жауап беру

№ 4

1. Тақырыбы: Мутациялардың заманауи жіктелуі және тұқым қуалайтын аурулардың мысалдары

2. Мақсаты: мутацияның классификациясы және соның салдарынан туындайтын тұқым қуалайтын аурулармен танысу.

3. Тапсырма:

1. Мутация анықтамасына түсініктеме.
2. Мутация классификациясы: пайда болған жеріне қарай:
 - a. генеративті (жыныс жасушаларында)
 - b. соматикалық (соматикалық жасушаларда) адаптивті бағытталуы:
 - a. зиянды
 - b. пайдалы көріну сипатына қарай:
 - a. доминантты
 - b. рецессивті геннің өзгеріс бағытына қарай:
 - a. түзу
 - b. кері генотип өзгерісінің сипатына қарай:
 - a. гендік,
 - b. хромосомалық
 - c. геномдық
 3. Гендік мутация классификациясы:
 - a. пайда болу механизміне қарай
 - b. салдарына қарай
 4. Хромосомалық мутация классификациясы:
 - a. құрылымдық өзгерістерге байланысты
 - b. сандық өзгерістеріне қарай
 5. Осы мутациялар шақыратын аурулар.

4. Орындау/бағалау түрлері: Шағын топтарда жұмыс, презентация қорғау, глоссарий құрастыру.

5. БӨЖ орындау критерийлері: қолда Ауызша сұрау

6. Тапсыру мерзімі: 5 апта

7. Әдебиет: 1қосымшаны қараңыз

8. Бақылау:

- 1.Тест сұрақтарына жауап беру.
- 2.Жағдайлық есептерді шығару.
- 3.Кеспе сұрақтарын тақырып бойынша толтыру.

ОҢТҮСТІК-ҚАЗАҚСТАН MEDISINA AKADEMIASY «Оңтүстік Қазақстан медицина академиясы» АҚ		 SOUTH KAZAKHSTAN MEDICAL ACADEMY АО «Южно-Казахстанская медицинская академия»
Биология және биохимия кафедрасы		46/
Білім алушылардың өзіндік жұмысына арналған әдістемелік нұсқаулар		1беттің 1 беті

4.Тапсырмада көрсетілген сұрақтарға жауап беру.

Қосымша: Тақырып бойынша ауызша сұрақтарға жауап беру

№ 5

1. Тақырып: Ақуыз құрылымының өзгеруіне байланысты пайда болатын моногенді аурулар.

2. Мақсаты: Моногенді аурулар патогенезінің молекулярлы-генетикалық механизмдері.

3. Тапсырма:

1. Кіріспе
- 2.Ақуыз алмасуының қалыпты жағдайы
- 3.Жеке даму үдерісіндегі ақуыз балансының өзгерісі
- 4.Патологиялық жағдайдағы ақуыз алмасуының өзгерісі.
5. Жалпы сипаттамасы және жіктелуі
6. Тұқым қуалауға бейім аурулар
7. Аурулардың пайда болуының молекулярлы-генетикалық анализ механизмі

4. Орындау/бағалау түрлері: Шағын топтарда жұмыс, презентация қорғау, глоссарий құрастыру.

5. БӨЖ орындау критерийлері: Ауызша сұрау

6. Тапсыру мерзімі: 11 апта

7. Әдебиет: 1қосымшаны қараңыз

8. Бақылау:

- 1.Тест сұрақтарына жауап беру.
- 2.Жағдайлық есептерді шығару.
- 3.Кеспе сұрақтарын тақырып бойынша толтыру.
- 4.Тапсырмада көрсетілген сұрақтарға жауап беру.

Қосымша: Тақырып бойынша ауызша сұрақтарға жауап беру.

№ 6

1. Тақырыбы: Гендік инженерия жетістіктері және олардың медицинада қолданылуы: гендік терапия, трансляциялық терапия. Нанобиотехнология

2. Мақсаты: Гендік терапия және трансляциялық терапия әдістеріне түсініктеме беру. Бионанотехнология мәні және медицинада қолданылуы.

3. Тапсырма:

1. Рекомбинантты ДНҚ әдістері.
2. Генетикалық аурулар: диагноз және скрининг.
3. ДНҚ-микрочипы және генетикалық скрининг.
4. Гендік терапия, трансляциялық терапия және этикалық мәселелер.
5. Рекомбинантты ДНҚ құрылымы.
6. Рестрикция ферменттері
7. E.coli бактериялық клеткаларда клондау.
8. Негізгі иесінің жасушасынсыз клондау – ПТР әдісі.
9. Регенераторлы медицина.
10. Тіндік инженерия
11. Нанотехнология, нанобиотехнология және наномедицина.
12. Бионанотехнология мәні және медицинада қолданылуы.
13. Нанобиотехнология үдерістері.
14. Биотехнологиялық үдерістердің негізгі кезеңдері.
15. Клиникалық фармацевтикалық нанобиотехнология.

ОҢТҮСТІК-ҚАЗАҚСТАН MEDISINA AKADEMIASY «Оңтүстік Қазақстан медицина академиясы» АҚ		 SOUTH KAZAKHSTAN MEDICAL ACADEMY АО «Южно-Казахстанская медицинская академия»
Биология және биохимия кафедрасы		46/
Білім алушылардың өзіндік жұмысына арналған әдістемелік нұсқаулар		1беттің 1 беті

16. Нанобиотехнология жетістіктері.

4. Орындау/бағалау түрлері: Шағын топтарда жұмыс, презентация қорғау, глоссарий құрастыру.

5. БӨЖ орындау критерийлері: Ауызша сұрау

6. Тапсыру мерзімі: 11 апта

7. Әдебиет: 1қосымшаны қараңыз

8. Бақылау:

- 1.Тест сұрақтарына жауап беру.
- 2.Жағдайлық есептерді шығару.
- 3.Кеспе сұрақтарын тақырып бойынша толтыру.
- 4.Тапсырмада көрсетілген сұрақтарға жауап беру.

Қосымша: Тақырып бойынша ауызша сұрақтарға жауап беру.

№7

1.Тақырып: Тұқымқуалайтын ауруларды пренатальдық диагностикалау және алдын алу

2. Мақсаты: Пренатальды диагностика негізін, медико-генетикалық кеңес беру және тұқым қуалайтын аурудың заманауи алдын-алу әдістері.

3. Тапсырма:

1. Тұқым қуалайтын аурудың алдын-алуының генетикалық негізі:
 - біріншілік алдын-алу
 - екіншілік алдын-алу
 - үшіншілік алдын-алу
 - ген экспрессиясының реттелуі
 - тұқым қуалаушылық патологиясы бар эмбрион және ұрық элиминациясы
 - гендік инженерия
 - отбасын құру
 - қоршаған ортаны бақылау
2. Медико-генетикалық кеңес беру
3. Пренатальды диагностика:
 - биохимиялық маркерлерді анықтау негізінде жүктілік скринингі
 - инвазивті әдістер:
 - амниоцентез
 - кордоцентез
 - хорион және плацентобиопсия
 - инвазивті емес әдістер:
 - УДЗ

4. Предимплантационды диагностика

5. Клиникаға дейінгі диагностика, бағдарламалар және аурудың профилактикасы

4. Орындау/бағалау түрлері: Шағын топтарда жұмыс, презентация қорғау, глоссарий құрастыру.

5. БӨЖ орындау критерийлері: Ауызша сұрау

6. Тапсыру мерзімі: 13 апта

7. Әдебиет: 1қосымшаны қараңыз

8. Бақылау:

- 1.Тест сұрақтарына жауап беру.
- 2.Жағдайлық есептерді шығару.

ОҢТҮСТІК-ҚАЗАҚСТАН MEDISINA AKADEMIASY «Оңтүстік Қазақстан медицина академиясы» АҚ		 SOUTH KAZAKHSTAN MEDICAL ACADEMY АО «Южно-Казахстанская медицинская академия»
Биология және биохимия кафедрасы		46/
Білім алушылардың өзіндік жұмысына арналған әдістемелік нұсқаулар		1 беттің 1 беті

3. Кеспе сұрақтарын тақырып бойынша толтыру.

4. Тапсырмада көрсетілген сұрақтарға жауап беру.

Қосымша: Тақырып бойынша ауызша сұрақтарға жауап беру

№8

1. Тақырыбы: Полигенді аурулар. Хромосомалық аурулар

2. Максаты: Полигенді аурулардың патогенезі және этиологиясы (тұқым қуалауға бейім аурулар). Хромосомалық аурулардың эпидемиологиясын және патогенезін, этиологиясын оқыту.

3. Тапсырмалар:

- Жалпы сипаттамасы және жіктелуі
- Тұқым қуалауға бейім аурулар
- Аурулардың пайда болуының молекулярлы-генетикалық анализ механизмі
- Мультифакторлы ауруларға бейім кейбір гендер
- Клинико-генетикалық ерекшелігі бар кейбір тұқым қуалауға бейім аурулар:
 - артериальды гипертензия
 - бронх-өкпе аурулары
 - қант диабеті
 - асқазан жарасы және он екі елі ішек ауруы
 - Альцгеймер ауруы
 - иммундық аурулар
 - жұқпалы аурулар
 - қатерлі ісіктердің пайда болуы
- Хромосомалық аурулардың жіктелуі, олардың пайда болу механизмі.
- Этиологиясы, синдром клиникасы және генетикасы, X-хромосомамен байланысқан моносомиясы
- Клиникалық басты көріністері
- Әйел және ер адамдардағы X-хромосомасы полисомиясының этиологиясы, клиникасы және аурудың генетикасы
- Клиникалық басты көріністері
- Y-хромосома полисомиясының аурулар этиологиясы
- Клиникасы және генетикасы
- Аутосомды моносомиялардың синдромдардың этиологиясы, Этиология, клиника и генетика синдромов, обусловленных полисомией по аутосомам.
- Этиология, клиника и генетика синдромов, обусловленных частичной моносомией по
- 4. Орындау/бағалау түрі:** Шағын топтарда жұмыс, презентация қорғау, глоссарий құрастыру.
- БӨЖ орындау критерийлері:** Ауызша сұрау
- Тапсыру мерзімі:** 14 апта
- Әдебиет:** 1 қосымшаны қараңыз
- Бақылау (сұрақтар, тесттер, есептер және т.б.):**
 - Тест сұрақтарына жауап беру.
 - Жағдайлық есептерді шығару.
 - Кеспе сұрақтарын тақырып бойынша толтыру.
 - Тапсырмада көрсетілген сұрақтарға жауап беру.

ОҢТҮСТІК-ҚАЗАҚСТАН MEDISINA AKADEMIASY «Оңтүстік Қазақстан медицина академиясы» АҚ		 SOUTH KAZAKHSTAN MEDICAL ACADEMY АО «Южно-Казахстанская медицинская академия»
Биология және биохимия кафедрасы		46/
Білім алушылардың өзіндік жұмысына арналған әдістемелік нұсқаулар		1беттің 1 беті

№9

1. Тақырыбы: «Медициналық генетика» тарауы бойынша №2 аралық бақылау

2. Мақсаты: студенттердің "жалпы және медициналық генетика" бөлімдері бойынша өткен тақырыптардың материалын игеру деңгейін анықтау

3. Оқыту мақсаты: студент осы тақырып бойынша материалды білуі керек; БӨҚ тапсырмаларын орындай білуі керек (ауызша сұрақтар, тесттер, ситуациялық есептерді шешу, карточкалармен жұмыс).

4. Тақырыптың негізгі сұрақтары:

1. Жасушаның тұқым қуалау аппараты туралы түсінікті анықтау.
2. Хромосома туралы түсінікті анықтау.
3. Жасуша циклындағы динамикалық хромосомалардың химиялық және құрылымдық ұйымы.
 - А) ДНҚ ұйымы және интерфазасы
 - Б) нуклеосомалық хромосома ұйымы
 - В) метафазалық хромосома
4. Эухроматин және гетерохроматин.
5. Политенді хромосомалар.
6. Кариотип және оның жіктелуі.
7. Хромосомалардың генетикалық картасы туралы түсінікті анықтау.
8. Г.Стертвант және дрозофила хромосомаларының бірінші генетикалық картасы.
9. Гендерді карталау кезеңдері.
10. Цитогенетикалық карталар.
11. Тіркесті топтар және кариотиптеу жолдарын анықтау.
12. Адам геномының картасы.
13. Жасуша циклі және оның құрамы туралы түсінікті анықтау.
14. Дасуша циклінің кезеңдері G₁, S, G₂, M, G₀, құрамы және сипаттамасы.
15. Бөлінуге қаблетті жасуша типтері: митоздық, постмитоздық.
16. Митоз туралы түсінік. Митоз фазаларына сипаттама. Олардың құрамы. Митоздың биологиялық маңызы.
17. Көбею және олардың түрлеріне анықтама беру.
18. Жыныссыз көбею. Түрлерінің мағынасы және анықтамасы.
19. Жыныссыз көбеюдің әрекеттері:
 - А) моцитогенді: екіге бөлінуі, шизогония, споротәрізділер,
 - Б) полицитогенді: вегетативті, фрагментация, полиэмбриогония.
20. Жынысты көбеюдің формалары: конъюгация және копуляция. Жынысты көбеюдің эволюциясы.
21. Гаметалар: жыныс жасушалары және сперматозоидтар. Гаметалардың үзілуі.
22. Гаметогенез туралы түсінікті анықтау. Кезеңдерінің мазмұны.
23. Оогенез және сперматогенездің ерекшеліктері.
24. Мейоз. Мейоз фазалары. Биологиялық маңызы.
25. Ұрықтану. Ұрықтану сатылары. Гармондардың қызметі мен анықталуы.
26. Партеогенез. Партеогенез формалары: гиниогинез, андрогенез.
27. Жыныс диморфизмі.
28. Генетика есептерінің сабағы. Генетиканың медицина үшін маңызы.
29. Генетика туралы түсінік: доминантты, рецессивті, гомо- және гетерозиготалылар, генотип, фенотип, аллельді және аллельсіз гендер.
30. Тұқым қуалау типтері: тіркескен және дискретті; аутосомды және жыныспен тіркескен, моногенді және полигенді.

ОҢТҮСТІК-QAZAQSTAN MEDISINA AKADEMIASY «Оңтүстік Қазақстан медицина академиясы» АҚ		 SOUTH KAZAKHSTAN MEDICAL ACADEMY АО «Южно-Казахстанская медицинская академия»
Биология және биохимия кафедрасы		46/
Білім алушылардың өзіндік жұмысына арналған әдістемелік нұсқаулар		1беттің 1 беті

31. Дискретті тұқым қуалау. Г.Мендельдің гибридологиялық әдісі.
32. Моногибридті будандастыру кезіндегі тұқым қуалау заңдылықтарының белгілері. Біркелкілік және ажырау заңдары. Г.Мендельдің гибридологиялық әдісі.
33. Толық емес доминанттылықтың белгілерінің пайда болуы. Анализдеуші будандастыру.
34. Ди- және полигибридті будандастырудың тұқымқуалаушылық заңдылықтарының белгілері.
35. Аллельді гендердің өзара әрекеттесуін сипаттау:
 - доминанттылық,
 - толық емес доминанттылық,
 - аса жоғары доминанттылық,
 - кодминанттылық.
36. Аллельсіз гендердің өзара әрекеттесуіне сипаттама:
 - комплиментарлық,
 - эпистаз,
 - полимерия.
37. Тіркес тұқым қуалау гендерінің пайда болуы. Т.Морган заңы. Тіркескен топтар. Кроссинговер үдерісінде тіркесудің бұзылуы.
38. Жыныспен тіркескен тұқым қуалау. У-тіркескен тұқым қуалауға сипаттама.
 - А) Х-тіркескен рецессивті тұқым қуалау,
 - Б) Х-тіркескен доминантты тұқым қуалау,
 - В) Х-рецессивті тіркескен хромосомалық тұқым қуалайтын аурулар: гемофилия, Дюшен дистрофиясы, дальтонизм, ихтиоз.
 - Г) Х-доминантты тіркескен хромосомалық тұқым қуалайтынаурулар: 1-типтегі моторлы-сенсорлы нейротерапия, Д-дәрумені резистентті рахит.
39. У-тіркескен тұқым қуалау типіне сипаттама.
40. Тұқымқуалаудың хромосомалық теориясының негізі.
41. Өзгергіштік туралы түсінікті анықтау. Өзгергіштіктің типтері: генотиптік және фенотиптік.
42. Генотиптік өзгергіштіктің формасындай модификациялық және кездейсоқ өзгергіштік.
43. Генотиптік өзгергіштіктің формасындай комбинациялық және мутациялық өзгергіштік.
44. Генеративті және соматикалық өзгергіштік.
45. Өзгергіштік негізіндегі мутация. Мутациялардың жіктелуі. Эволюциядағы және олардың аурулардың туындауындағы мутацияның рөлі.
46. Мутагенез туралы түсінікті анықтау.
47. Спонтантты және индуцириленген мутагенез.
48. Мутагенез типтері мен факторлары.
49. Адам генетикасын оқудың ерекшеліктері. Адам генетикасын оқытудың әдістері:
 - егіздік,
 - дерматоглифика және пальмоскопия,
 - соматикалық жасушалардың генетикасы,
 - популяциялық-статистикалық,
 - биохимиялық.
50. Цитогенетикалық әдістер:
 - А) анафазалық және телофазалық хромосомалардың анализі
 - Б) метафазалық хромосомалардың анализі
 - В) прометафазалық хромосомалардың анализі
51. Цитогенетикалық әдістерді жүргізу этаптары:
 - А) метафазалық хромосомаларды препараттарда алу
 - Б)препараттарды бояу
 - В) хромосомаларды идентификациялау

ОҢТҮСТІК-ҚАЗАҚСТАН MEDISINA AKADEMIASY «Оңтүстік Қазақстан медицина академиясы» АҚ		 SOUTH KAZAKHSTAN MEDICAL ACADEMY АО «Южно-Казахстанская медицинская академия»
Биология және биохимия кафедрасы		46/
Білім алушылардың өзіндік жұмысына арналған әдістемелік нұсқаулар		1беттің 1 беті

52. Цитогенетикалық зерттеулер жүргізуді көрсету.
53. Клинико-генеологиялық әдістің құрамы.
54. Тұқым қуалайтын аурулар. Туындау механизмдері. Хромосомалық аурулардың жіктелуі.
55. Гендік аурулар:
 - аутосомды-доминантты
 - аутосомды-рецессивті
 - X-тіркескен
 - Y-тіркескен
56. Ерекше (дәстүрлі емес) тұқым қуалайтын аурулар типтері:
 - жыныспен тіркескен тұқым қуалайтын аурулар
 - митохондриялық аурулар,
 - геномды импринтинг аурулары,
 - үшнуклеотидті қайталанатын экспансиялық аурулар,
 - прионды аурулар.
 - зат алмасудағы тұқым қуалайтын аурулар
57. Хромосомалық аурулар:
 - X-хромосома монсомиясының синдромы,
 - Ерлер мен әйелдердегі X-хромосома полисомасының синдромы,
 - Y-хромосома полисомасының синдромы,
 - Аутосомды моносомия синдромы
 - Аутосомды полисомия синдромы,
58. Мультифакторлы аурулар.
59. Тұқым қуалайтын ауруларды генетикалық негізде профилактикалау: алғашқы профилактика,
 - Екіншілік профилактика,
 - Үшіншілік профилактика,
 - Гендер экспрессиясын басқару,
 - Жатырдағы ұрықтың тұқым қуалайтын патологиясы және эмбриондар элиминациясы,
 - Пісіп жетілген жасуша деңгейіндегі гендік инженерия ,
 - Жанұяны жоспарлау,
 - Қоршаған ортанықорғау.
60. Медико-генетикалық кеңес беру.
61. Перенатальды диагностика:
 - жүктілікті биохимиялық маркер негізінде анықтау
 - инвазиялық әдістер
 - амниоцентез
 - кордоцентез
 - хорион- және плацентобиопсия
 - инвазиялық емес әдістер
 - УДЗ
62. Имплантация алдындағы диагностика.
63. Клиникаға дейінгі диагностика, профилактикалық емдеу.
64. Молекулалық-генетикалық зерттеу әдістерін анықтау.
65. ДНҚ (РНҚ)үлгілерін алу этаптары: ДНҚ бөлінуі, ДНҚ рестрикциясы, ДНҚ амплификациясы.
66. ПТР әдістері, ДНҚ-зондтардың гибридизациясы, ДНҚ клондау, секвендеу және т.б.
67. Популяция түсінігін анықтау.

ОҢТҮСТІК-ҚАЗАҚСТАН MEDISINA AKADEMIASY «Оңтүстік Қазақстан медицина академиясы» АҚ		SOUTH KAZAKHSTAN MEDICAL ACADEMY АО «Южно-Казахстанская медицинская академия»
Биология және биохимия кафедрасы		46/
Білім алушылардың өзіндік жұмысына арналған әдістемелік нұсқаулар		1 беттің 1 беті

68. Популяцияның экологиялық құрылымы: құрамы, ареал, популяцияның өсу және жыныс құрамы.

69. Элементарлы эволюциялық факторлар: изоляция, миграция, мутациялық үдеріс, популяциялық толқын, гендер дрейфі және адам популяциясы.

70. Адам популяцияларының типтері: менделдік популяциялар, демдер, изоляттар.

71. Популяцияның генетикалық құрылымы: генефонд түсінігі және қасиеті.

72. Популяциялардың генетикалық бірлігі: Харди-Вайнберг заңы.

73. Популяцияның генетикалық түрлілігі: генетикалық полиморфизм үсінігіне анықтама.

74. Адаптациялық және баллансты полиморфизм.

75. Генетикалық жүк және оған сипаттама.

4. Орындау/бағалау түрлері: Тестілеу, жағдайлық есептер шығару, ауызша сұрау

5. БӨЖ орындау критерийлері:

6. Тапсыру мерзімі: 14 апта

Қолданба 1

7. Әдебиет:

Қазақ тілінде:

Негізгі:

1. Клетканың молекулалық биологиясы. 2 т. : оқулық / Б. Альбертс [т.б.] ; ағылшын тіл. ауд.

Ә. Ережепов. - 6- бас. - Алматы : Дәуір, 2017. - 660 б. с.

2. Batyrova, K. I. Introduction to biology = Введение в биологию : textbook / K. I. Batyrova, D. K. Aydarbaeva. - Almaty : Association of higher educational institutions of Kazakhstan, 2016. - 316 p.

3. Cooper, Geoffrey M. The cell a molecular approach: textbook / Geoffrey M. Cooper, Robert E. Hausman. - 7th ed. - U. S. A. : Boston University, 2016. - 832 p.

4. Jorde, Lynn B. Medical genetics : textbook / Lynn B. Jorde, John C. Carey, Michael J. Bamshad. - 5th ed. - Philadelphia : Elsevier, 2016. - 356 P.

5. Molecular biology of the cell: textbook / B. Alberts [and etc.]. - 6th ed. - New York : Garland Science, 2015. - 1342 p.

6. Нұрғазы, Қ. Ш. Молекулалық биология: оқулық / Қ. Ш. Нұрғазы, У. К. Бисенов. - Алматы : Эверо, 2016. - 428 бет.

7. Есиркепов, М. М. Молекулярная биология клетки: учеб. пособие / М. М. Есиркепов ; М-во здравоохранения РК; Учеб.-методическое об-ние мед. вузов РК. - Караганда : ИП "Изд-во АҚНҰР", 2013. - 146 с.

8. Әбилаев, С. А. Молекулалық биология және генетика: оқулық / С. А. Әбилаев. - 2-бас. түзет., жәнетолықт. - Шымкент : ЖШС "Кітап", 2010. - 388 бет с.

9. Притчард, Дориан Дж. Наглядная медицинская генетика: учеб. пособие / Дориан Дж. Притчард, Брюс Р. Корф ; пер. с англ. под ред. Н. П. Бочкова. - М. : ГЭОТАР - Медиа, 2009. - 200 с.

Қосымша әдебиеттер:

1. Муминов, Т. А. Молекулярлық биология негіздері: лекциялар курсы / Т. А. Муминов, Е. У. Қуандықов, М. Е. Құлманов ; қаз. тіл. ауд. Н. М. Малдыбаева, Т. А. Муминов. - Алматы : Литер Принт. Казахстан, 2017. - 388 б. с.

2. Основы молекулярной биологии: курс лекций / под ред. Т. А. Муминов ; Т. А. Муминов [и др.]. - 2-е изд., испр. и доп. - Алматы : Литер Принт. Казахстан, 2017. - 556 с.

3. Қуандықов, Е. Ө. Негізгі молекулалық-генетикалық терминдердің орысша-қазақша сөздігі - Алматы : Эверо, 2012. - 112 бет

4. Муминов, Т. Основы молекулярной биологии : курс лекций. - Алматы : Эффект, 2007

Электронды басылымдар:

ОҢТҮСТІК-ҚАЗАҚСТАН MEDISINA AKADEMIASY «Оңтүстік Қазақстан медицина академиясы» АҚ		 SOUTH KAZAKHSTAN MEDICAL ACADEMY АО «Южно-Казахстанская медицинская академия»
Биология және биохимия кафедрасы		46/
Білім алушылардың өзіндік жұмысына арналған әдістемелік нұсқаулар		1беттің 1 беті

1. Акуленко, Л. В. Биология медициналық генетика негіздерімен [Электронный ресурс] : мед. училищелер мен колледждерге арн. оқулық / Л. В. Акуленко, И. В. Угаров ; қазақтіл. ауд. Қ. А. Естемесова. - Электрон. текстовые дан. (43.6 Мб). - М. : ГЭОТАР - Медиа, 2016. - 416 б. с.
2. Кульбаева, Б. Ж. Методы геномных технологий [Электронный ресурс] : лекций / Б. Ж. Кульбаева, М. М. Есиркепов, А. А. Амирбеков. - Электрон. текстовые дан. (578 Мб). - Шымкент : Б. и., 2012. - 70 с. эл. опт. диск
3. Жолдасов К. Т. Жасушаның тұқымқуалау негізінің құрылымы мен қызметі [Электронды ресурс] : оқу құралы. - Шымкент, 2012. - 1 эл. опт. диск (CD-ROM)
4. Кульбаева, Б. Ж. Генетический материал клетки. Структура и функции [Электронный ресурс] : учеб. пособие; ЮКГФА. - Электрон. текстовые дан. (24,0 Мб). - Шымкент : Б. и., 2011. - 173 эл. опт. диск (CD-ROM).
5. Кульбаева, Б. Ж. Патологическая анатомия генома [Электронный ресурс] : учеб.-наглядное пособ. - Электрон. текстовые дан. (0,98 Мб). - Шымкент : Б. и., 2011. - 86 с. эл. опт. диск (CD-ROM).
6. Кульбаева, Б. Ж. Информационные макромолекулы, Белки и нуклеиновые кислоты. Структура и функции [Электронный ресурс] : учеб. пособие; ЮКГФА. - Электрон. текстовые дан. (17,7 Мб). - Шымкент : Б. и., 2011. - 135 с. эл. опт. диск (CD-ROM).

Электронды деректер базалары

№	Атауы	Сілтеме
1	Электронды кітапхана	http://lib.ukma.kz
2	Республикалық жоғары оқу орындары аралық электронды кітапхана	http://rmebrk.kz/
3	«Студент кеңесшісі» Медициналық ЖОО электронды кітапханасы	http://www.studmedlib.ru
4	«Параграф» ақпараттық жүйе «Медицина» бөлімі	https://online.zakon.kz/Medicine
5	Ғылыми электрондық кітапхана	https://elibrary.ru/
6	«BooksMed» электронды кітапханасы	http://www.booksmed.com
7	«Web of science» (Thomson Reuters)	http://apps.webofknowledge.com
8	«Science Direct» (Elsevier)	https://www.sciencedirect.com
9	«Scopus» (Elsevier)	www.scopus.com
10	PubMed	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed

Интернет-ресурстар:

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

ОҢТҮСТІК-ҚАЗАҚСТАН MEDISINA AKADEMIASY «Оңтүстік Қазақстан медицина академиясы» АҚ		 SOUTH KAZAKHSTAN MEDICAL ACADEMY АО «Южно-Казахстанская медицинская академия»
Биология және биохимия кафедрасы		46/
Білім алушылардың өзіндік жұмысына арналған әдістемелік нұсқаулар		1беттің 1 беті

8. Бақылау:

- 1.Тест сұрақтарына жауап беру.
2. Жағдайлық есептерді шығару.
3. Жазбаша бақылау.