

ОҢТҮСТІК-ҚАЗАҚСТАН MEDISINA AKADEMIASY «Оңтүстік Қазақстан медицина академиясы» АҚ		 SOUTH KAZAKHSTAN MEDICAL ACADEMY АО «Южно-Казахстанская медицинская академия»
Биология және биохимия кафедрасы		46/
Методические указания для самостоятельной работы обучающихся		1 беттің 1 беті

Методические указания для самостоятельной работы обучающихся

Дисциплина: «Гены и наследственность» (Молекулярная биология)

Код дисциплины: GN 1204

ОП: 6B10115 «Медицина», 6B10116 «Педиатрия»

Объем учебных часов\кредитов: 120 часов/4 кредит (6)

Курс и семестр изучения: 1-2

Шымкент 2023 г.

ОҢТҮСТІК-ҚАЗАҚСТАН MEDISINA AKADEMIASY «Оңтүстік Қазақстан медицина академиясы» АҚ		 SOUTH KAZAKHSTAN MEDICAL ACADEMY АО «Южно-Казахстанская медицинская академия»
Биология және биохимия кафедрасы		46/
Методические указания для самостоятельной работы обучающихся		1 беттің 1 беті

Методические указания для самостоятельной работы обучающихся разработаны в соответствии с рабочей учебной программой дисциплины (силлабусом) «Гены и наследственность» и обсуждены на заседании кафедры.

Протокол № 18 от «13» 06 2023 г.

Заведующий кафедрой, 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/
Методические указания для самостоятельной работы обучающихся		1 беттің 1 беті

№ 1

1.Тема: Кариотип человека.

2. Цель: изучение кариотипа, его классификации, метода картирования генов генов для получения положения гена и определения групп сцепления

3. Задания:

1. Определение понятия генетической карты хромосом
2. Г.Стертевант и первая генетическая карта хромосом дрозофилы
3. Этапы картирования генов
4. Цитогенетические карты
5. Группы сцепления и их определение путем картирования
6. Карты генома
7. Анатомия нормального кариотипа.
8. Анатомия патологического кариотипа.

4.Форма выполнения/оценивания (реферат, презентация, отчет, тест, составление алгоритмов, написание истории болезни, сценарий для ролевых игр, рецензии и др.): Работа в малых группах, защита презентации, составление глоссария.

5.Критерии выполнения (требования к выполнению задания): Устный опрос

6. Срок сдачи: 2 неделя

7. Литература: см.приложение 1

8. Контроль: (вопросы, тесты, отчеты и т. д.):

- 1.Ответы на тестовые вопросы.
- 2.Решение ситуационных задач.
- 3.Заполнение карточек по теме.
- 4.Ответы на вопросы, указанные в заданиях.

№2.2

1.Тема:Наследственный аппарат клеток. Динамика наследственного аппарата в процессе клеточного цикла

2. Цель: изучить структуру генетического аппарата клетки на хромосомном уровне организации генома;изучить динамику наследственного аппарата в процессе клеточного цикла.

3. Задачи обучения: студент должен знать структуру наследственного аппарата на хромосомном уровне; **уметь** описать изменения наследственного аппарата в процессе клеточного цикла.

4. Основные вопросы темы:

1. Определение понятия наследственного материала
2. Структурная организация хроматина
3. Проблема компактизации молекулы ДНК
4. Уровни компактизации молекулы ДНК:
нуклесомная нить
хроматиновая фибрилла,хромомеры и хромономеры,
эухроматин и гетерохроматин
петлевые домены ДНК
- 5.Политенные хромосомы.

6. Хромосомы типа ламповых щеток

4.Форма выполнения/оценивания (реферат, презентация, отчет, тест, составление алгоритмов, написание истории болезни, сценарий для ролевых игр, рецензии и др.): презентация, глоссарий, буклет

ОҢТҮСТІК-ҚАЗАҚСТАН MEDISINA AKADEMIASY «Оңтүстік Қазақстан медицина академиясы» АҚ		 SOUTH KAZAKHSTAN MEDICAL ACADEMY АО «Южно-Казахстанская медицинская академия»
Биология және биохимия кафедрасы		46/
Методические указания для самостоятельной работы обучающихся		1 беттің 1 беті

5. Критерии выполнения (требования к выполнению задания): приложение 2

6. Срок сдачи: 2 неделя

7. Литература: см. приложение 1

8. Контроль: (вопросы, тесты, отчеты и т. д.):

1. Ответы на тестовые вопросы.
2. Решение ситуационных задач.
3. Заполнение карточек по теме.
4. Ответы на вопросы, указанные в заданиях.

№ 2

1. Тема. Последовательности ДНК.

2. Цель: Знакомство с химической структурой гена последовательности ДНК-повторов. Исследование специальной последовательности информации о наследственности

3. Задания:

1. последовательности ДНК: уникальные и повторяющиеся
2. ДНК-повторы: тандемные, дисперсные и противоположные.
3. простые тандемные повторы - сателлиты.
4. дисперсионные повторы
5. палиндромы.
6. очень часто повторяющиеся и умеренно повторяющиеся последовательности.
7. последовательность ДНК центромерной и теломерной областей хромосомы.
8. ДНК-повторы средней длины: VNTR и динуклеотидные повторы. Копии генов средней длины.
9. последовательности ДНК
10. дисперсионные повторы
11. SINE-последовательности
12. LINE-последовательности
13. Повторы, ограниченные с флангов (LTR и ДКП).
14. ДНК-транспозоны. Понятие о транспозонах и ретротранспозонах.
15. палиндромы и их наследственность в деятельности.

4. Форма выполнения/оценивания (реферат, презентация, отчет, тест, составление алгоритмов, написание истории болезни, сценарий для ролевых игр, рецензии и др.): Работа в малых группах, защита презентации, составление глоссария

5. Критерии выполнения (требования к выполнению задания): Устный опрос

6. Срок сдачи: 2 неделя

7. Литература: см. приложение 1

8. Контроль: (вопросы, тесты, отчеты и т. д.):

1. Ответы на тестовые вопросы.
2. Решение ситуационных задач.
3. Заполнение карточек по теме.
4. Ответы на вопросы, указанные в заданиях.

ОҢТҮСТІК-ҚАЗАҚСТАН MEDISINA AKADEMIASY «Оңтүстік Қазақстан медицина академиясы» АҚ		 SOUTH KAZAKHSTAN MEDICAL ACADEMY АО «Южно-Казахстанская медицинская академия»
Биология және биохимия кафедрасы		46/
Методические указания для самостоятельной работы обучающихся		1 беттің 1 беті

№ 3

Тема: Регуляция экспрессии генов у прокариот и у эукариот.

2. Цель: Механизмы трансляции и объяснение оперонной теории экспрессии генов Жакоба и Моно

3. Задания:

1. Транскрипция, основные механизмы и факторы
2. Оперонная теория Якоба и моно
3. Трансляция, основные механизмы и факторы
4. регуляция экспрессии Репрессибельных оперонов
5. регуляция экспрессии индукционных оперонов
6. оперон лактозы и триптофана

4. Форма выполнения/оценивания (реферат, презентация, отчет, тест, составление алгоритмов, написание истории болезни, сценарий для ролевых игр, рецензии и др.):

Работа в малых группах, защита презентации составление глоссария.

5. Критерии выполнения (требования к выполнению задания): Тестирование, устный опрос по материалам КИС.

6. Срок сдачи: 7неделя

7. Литература: см.приложение 1

8. Контроль: (вопросы, тесты, отчеты и т. д.):

1. Ответы на тестовые вопросы.
2. Решение ситуационных задач.
3. Заполнение карточек по теме.
4. Ответы на вопросы, указанные в заданиях.

№ 4

1. Тема: Рубежный контроль №1 по разделам: «Молекулярные основы функционирования клетки»

2. Цель: Контроль усвоения теоретических знаний и практических навыков по пройденным темам лекций, практических занятий и СРО. Определение уровня знаний студентов

3. Задания:

1. Белки. Определение, виды и функции.
2. аминокислоты. Структура, разнообразие и образование или связь радикалов: гидрофобные, гидрофильные, водородные, ионные и ван – дер – ваальсовы.
3. пептиды и пептидные связи.
4. уровень организации белковой структуры: а) первичная структура, б) вторичная структура: α -спираль, β -структура, в) третичная структура, г) четвертичная структура.
5. факторы, определяющие структуры в пространстве.
6. фолдинг белка – посттрансляционная модификация белка.
7. факторы фолдинга: шапероны и фолдазы.
8. заболевания, вызванные расстройством фолдинга. Амилоидозы. Прионнаурусы.
9. функция белка. Лиганды также это роль их формализации в структуре белка. Активный центр.
10. классификация белков.
11. семейство гемоглобинов. Суперсовместимость иммуноглобулинов. Клеточное семейство, антиген-рецепторы. Семейство сериновых протеаз.
12. понятие внутренних и внешних белков.
13. белок р53, его структура и роль регуляции в клеточном процессе.

ОҢТҮСТІК-ҚАЗАҚСТАН MEDISINA AKADEMIASY «Оңтүстік Қазақстан медицина академиясы» АҚ		 SOUTH KAZAKHSTAN MEDICAL ACADEMY АО «Южно-Казахстанская медицинская академия»
Биология және биохимия кафедрасы		46/
Методические указания для самостоятельной работы обучающихся		1 беттің 1 беті

14. роль белков в питании.
15. изменение белкового состава в организме.
16. основные функции белка.
17. Общая структура нуклеиновых кислот:
 - структура нуклеотидов,
 - структура нуклеиновых кислот: линейная последовательность нуклеотидов.
18. структура молекулы ДНК:
 - комплементарность азотистых оснований,
 - Антипараллельность последовательности ДНК.
19. первичная, вторичная, третичная структура ДНК (супершират ДНК).
20. Нуклесомная нить. Образование хроматиновой нити.
21. физико-химические свойства и функции ДНК.
22. различные формы организации ДНК в клетке.
23. набор ДНК и белков.
24. Тип передачи генетической информации: общая, специально запрещенная. Основная догма молекулы в биологии
25. биосинтез нуклеиновых кислот: репликация ДНК: этапы, факторы.
26. транскрипция ДНК – первый уровень экспрессии информации в структуре белка.
- Механизмы транскрипции.
27. факторы транскрипции:
 - общие факторы транскрипции;
 - ДНК-связывающие белки и их типы;
 - белок р-53, такой как фактор транскрипции.
28. этапы транскрипции. Инициация, элонгация, терминация.
29. транскрипция у прокариот.
30. транскрипция у эукариот.
31. ингибиторы транскрипции.
32. процессинг пре-РНК. Механизмы сплайсинга
33. нетранскрипционное слияние отдельных нуклеотидов.
34. образование модифицирующих нуклеотидов в составе прернк
35. общий план построения РНК.
36. отличие молекулы РНК от молекулы ДНК.
37. первичная, внутриклеточная, третичная структура и функции мРНК.
38. первичная, вторичная третичная структура тРНК.
39. взаимодействие тРНК с лигандом.
40. рибосомы. структурный, функциональный центр рРНК.
41. цитоплазматические и мембранные рибосомы. Полирибосомы.
42. совокупность РНК с белками. кьярнк, рибозимы.
43. принципиальное отличие синтеза РНК от синтеза ДНК.
44. принципы кодирования генетической информации.
45. Генетический код и его свойства.
46. трансляция мРНК - второй уровень распространения генетической информации. Основные компоненты, участвующие в синтезе белка.
47. аминоцил тРНК синтетазы.
48. активность аминокислот.
49. трансляция. Появление инцированного комплекса. Инициациифакторы.
50. Элонгация, три этапа трансляции (удлинение пептидной цепи). Элонгацияфакторы.
51. трансляция. Терминацияфакторы.

ОҢТҮСТІК-ҚАЗАҚСТАН MEDISINA AKADEMIASY «Оңтүстік Қазақстан медицина академиясы» АҚ		 SOUTH KAZAKHSTAN MEDICAL ACADEMY АО «Южно-Казахстанская медицинская академия»
Биология және биохимия кафедрасы		46/
Методические указания для самостоятельной работы обучающихся		1 беттің 1 беті

52. рибосомы. Структурный, служебный центр. Полисомы.
53. Ген – семя-это единица измерения хитрости. Тонкая структура гена (экзоны, интроны, цистроны, Мутоны, реконы)
54. классификация генов.
55. структура генов Эукариот: кодирующие и не кодирующие участки генов эукариот? Кластер гистоновых генов. Оперонная структура прокариотического гена.
56. Геном. Участки ДНК. Дать представление о генетических элементах.
57. ДНК-полиморфизм, его виды.
58. Внехромосомная и кольцевая ДНК.
59. простые тандемные повторы (сателлиты)
60. тандемно организованный кластер генов.
61. геном цитоплазматической ДНК : митохондрии и человеческий.
62. геном бактерий и вирусов.
63. гистоны и организация ДНК в Хромомоме.
64. Метафазная хромосома; типы хромосом:
 - метацентрический;
 - субметацентрический;
 - акроцентрический;
65. функция хромосомы;
66. понятие кариотипа. Классификация кариотипов:
 - Денверский;
 - Парижский.
67. определение понятия Гомеостаз. Генетический гомеостаз.
- 4. Форма выполнения/оценивания (реферат, презентация, отчет, тест, составление алгоритмов, написание истории болезни, сценарий для ролевых игр, рецензии и др.):**
Тестирование, решение ситуационных задачи, устный опрос.
- 5. Критерии выполнения (требования к выполнению задания):**
- 6. Срок сдачи:** 10 неделя
- 7. Литература:** см. приложение 1
- 8. Контроль: (вопросы, тесты, отчеты и т. д.):**
 1. Ответы на тестовые вопросы.
 2. Решение ситуационных задач.
 3. Заполнение карточек по теме.
 4. Ответы на устные вопросы.

№ 5

1. Тема: Молекулярная структура клеток

2. Цель: На основе изучения растительных и животных клеток показать единство организации живых форм на нашей планете. Знать различие между растительными и животными клетками. Познакомиться со молекулярным строением и функциями клетки

3. Задания:

1. Молекулярная структура и функции основных компонентов клетки:
2. Болезни, связанные с патологией ядра:
 - уменьшение генетического материала
 - атипичные митозы
 - патология синтеза субъединиц рибосом и тРНК в ядрышке
3. Болезни, связанные с нарушением функционирования и строения ЭПС:

ОҢТҮСТІК-ҚАЗАҚСТАН MEDISINA AKADEMIASY «Оңтүстік Қазақстан медицина академиясы» АҚ		 SOUTH KAZAKHSTAN MEDICAL ACADEMY АО «Южно-Казахстанская медицинская академия»
Биология және биохимия кафедрасы		46/
Методические указания для самостоятельной работы обучающихся		1 беттің 1 беті

расширением цистерн ЭПС, фрагментацией ЭПС, гипер- и гипотрофией ЭПС, блокадой синтетических и/или транспортных процессов в клетке.

4. Болезни, связанные с нарушением функционирования и строения аппарата Гольджи: заболевания, связанные с нарушением сигналов внутриклеточного транспорта

5. Болезни, связанные с нарушением функционирования и строения митохондрий: митохондриальные болезни, связанные с дефектами ядерной ДНК
митохондриальные болезни, вызываемые дефектами мтДНК

6. Болезни, связанные с нарушением функционирования и строения лизосом: болезни накопления мукополисахаридов или генетические болезни накопления; болезни, связанные с нарушениями сортировки и транспорта лизосомных ферментов - гидролаз. болезни, связанные с повреждением лизосомных мембран.

болезни, связанные с внеклеточным выбросом
роль лизосом в развитии воспалительных процессов

7. Болезни, связанные с нарушением функционирования и строения пероксисом: заболевания, обусловленные почти полной потерей пероксисомной функции; заболевания, возникающие в связи с избытком пероксисомных ферментов; заболевания, обусловленные нарушением функционирования только одного фермента пероксисом.

8. Болезни, связанные с нарушением функционирования мембраны.

9. Болезни, связанные с изменением структуры и количества элементов цитоскелета.

4. Форма выполнения/оценивания (реферат, презентация, отчет, тест, составление алгоритмов, написание истории болезни, сценарий для ролевых игр, рецензии и др.):
Работа в малых группах, защита презентации составление глоссария

5. Критерии выполнения (требования к выполнению задания): Устный опрос

6. Срок сдачи: 13 неделя

7. Литература: см. приложение 1

8. Контроль (вопросы, тесты, отчеты и т. д.):

1. Ответы на тестовые вопросы.
2. Решение ситуационных задач.
3. Заполнение карточек по теме.
4. Ответы на вопросы, указанные в заданиях.

№ 6

1. Тема: Мутации и мутагенез

2. Цель: ознакомиться с процессом мутагенеза и изучить факторы, приводящие к возникновению мутаций, роль мутагенеза в формировании болезней, характеристику мутагенных факторов и процессы репарации ДНК.

3. Задания:

1. Определение понятия мутаций.
2. Мутагенез и их виды;
 - спонтанные;
 - индуцированные;
3. Мутагенные факторы:
 - физические;
 - химические;
 - биологические;
4. Повреждения молекулы ДНК:

ОҢТҮСТІК-ҚАЗАҚСТАН MEDISINA AKADEMIASY «Оңтүстік Қазақстан медицина академиясы» АҚ		 SOUTH KAZAKHSTAN MEDICAL ACADEMY АО «Южно-Казахстанская медицинская академия»
Биология және биохимия кафедрасы		46/
Методические указания для самостоятельной работы обучающихся		1 беттің 1 беті

- гидролитическыевыщепления оснований;
- гидролитическыедезаминирования оснований;
- образование димеров тимина;
- одноцепочные разрывы;
- поперечные сшивки;

5. Типы репарации повреждения ДНК:

- темновая;
- световая;

6. Биологические антимутагенные барьеры клетки:

- парность хромосом;
- репарации ДНК;
- матричный характер синтеза ДНК;

4. Форма выполнения/оценивания (реферат, презентация, отчет, тест, составление алгоритмов, написание истории болезни, сценарий для ролевых игр, рецензии и др.):

Работа в малых группах, защита презентации составление глоссария

5. Критерии выполнения: Устный опрос

6. Срок сдачи: 5 неделя

7. Литература: см. приложение 1

8. Контроль: (вопросы, тесты, отчеты и т. д.):

1. Ответы на тестовые вопросы.
2. Решение ситуационных задач.
3. Заполнение карточек по теме.
4. Ответы на вопросы, указанные в заданиях.

7. Литература:

Приложение 1

На русском языке:

Основная:

1. Генетика. Учебник для ВУЗов/Под ред. Академика РАМН В.И. Иванова – М.: ИКЦ «Академкнига», 2006-638с.: ил.
2. Муминов Т. Основы молекулярной биологии: курс лекций.- Алматы: Эффект, 2007.

Дополнительная:

1. Иванюшкин А.Я., Игнатъев В.Н., Коротких Р.В., Силуянова И.В. Изд-во Прогресс, М.. 2008г.
2. У. Клаг, М. Каммингс. Основы генетики – М.: Техносфера, 2009г.
3. Основы молекулярной биологии клетки. Учебник. Зтомах. Б.Альбертс и др., Изд-во OZON.RU, 2018г.
4. 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)
5. Куандыков Е. О. Молекулалық биология негіздері / Куандыков Е. О., Аманжолова Л. 2020. - 229 с. https://www.elib.kz/ru/search/read_book/884/

№	Атауы	Сілтеме
1	Электронды кітапхана	http://lib.ukma.kz
2	Республикалық жоғары оқу орындары аралық электронды кітапхана	http://rmebrk.kz/

ОҢТҮСТІК-ҚАЗАҚСТАН MEDISINA AKADEMIASY «Оңтүстік Қазақстан медицина академиясы» АҚ		 SOUTH KAZAKHSTAN MEDICAL ACADEMY АО «Южно-Казахстанская медицинская академия»
Биология және биохимия кафедрасы		46/
Методические указания для самостоятельной работы обучающихся		1 беттің 1 беті

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

Интернетный ресурс:

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. АльбертсБ., Брей Д., ХопкинК. 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).

8. Контроль: (вопросы, тесты, отчеты и т. д.):

1. Ответы на тестовые вопросы.
2. Решение ситуационных задач.
3. Заполнение карточек по теме.
4. Ответы на устные вопросы.