

ОҢТҮСТІК-ҚАЗАҚСТАН MEDISINA AKADEMIASY «Оңтүстік Қазақстан медицина академиясы» АҚ		 SOUTH KAZAKHSTAN MEDICAL ACADEMY АО «Южно-Казахстанская медицинская академия»
Биология және биохимия кафедрасы		46/
Дәріс кешені		16беттің 1 беті

Дәріс кешені

«Гендер және тұқымқуалаушылық» пәні (Медициналық генетика)

Пән коды: GN 1204

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

Оқу сағатының көлемі/кредиттер: 120 сағат/ 4 кредит

Курсы және оқу семестрі: 1/2

Дәріс көлемі: 3 с.

ОҢТҮСТІК-ҚАЗАҚСТАН MEDISINA AKADEMIASY «Оңтүстік Қазақстан медицина академиясы» АҚ		 SOUTH KAZAKHSTAN MEDICAL ACADEMY АО «Южно-Казахстанская медицинская академия»
Биология және биохимия кафедрасы		46/
Дәріс кешені		1беттің 1 беті

Дәріс кешені «Гендер және тұқымқуалаушылық» пәннің жұмыс оқу бағдарламасына сәйкес әзірленген және кафедра мәжілісінде талқыланды.

Хаттама № 18 « 13 » 06, 2023ж

Кафедра меңгерушісі, профессор М.М.Есиркепов 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/
Дәріс кешені		1беттің 1 беті

№1

1. Тақырыбы: Медициналық генетика негіздері.

2. Максаты: Адам ағзасындағы генетикалық процесстерге және оның заңдылықтарына жалпы шолу беру.

3. Дәріс тезистері: Генетика – тұқым қуалаушылық пен өзгергіштікті зерттейтін ғылым. Оның қалыптасуы 1900 жылдан басталады, ал негізін қалаушысы, «атасы» болып Г.Мендель саналады.

Тұқым қуалаушылық тірі ағзалардың негізгі қасиеттерінің бірі—ол ата-ана белгілерінің, қасиеттерінің ұрпақтан-ұрпаққа үздіксіз беріліп отыруы болып табылады. Тұқым қуалаушылықтың екі мәні белгілі: 1) **тұрақты, консервативті** болуы, яғни ұрпақтан-ұрпаққа ағзалардың негізгі белгілері мен қасиеттерінің өзгеріссіз беріліп отыруы. Оған мысал ретінде қойдан қозының, түйеден ботаның, биеден құлынның, иттен күшіктің туылуын атауға болады; бидай сепсек бидай жинаймыз, жүгерідін жүгері өнеді, асқабақтан асқабақ жетіледі т.с.с. Тұқым қуалаушылықтың **консервативтілігінің** нәтижесінде биологиялық түрлердің, тіршіліктің **тұрақтылығы, біртұтастығы қалыптасады**; 2) **тұқым қуалаушылықтың өзгергіштігі**, яғни әр түрлі себептер салдарынан ағзалардың белгілері мен қасиеттері азды-көпті өзгеріске ұшырайды. Оған мыңдаған мысал келтіруге болады. Бір отбасының балалары бір-бірінен аз да болса ерекше, өзгеше болады; егістіктегі бидай, жүгері, арпа т.с.с. өсімдіктер биіктігі, өнімділігі жағынан түрліше. Тұқым қуалайтын өзгергіштіктің нәтижесінде **тіршіліктің сан алуан түрлері** пайда болады.

Медициналық генетиканың негізгі міндеттері — тұқым қуалаушылық пен өзгергіштікті зерттеп, тіршіліктің негізгі заңдылықтарының сырын ашу, анықтау.

- Адамның тұқым қуалайтын ауруларын,
- Аурулардың генетикалық тұрғыдан және қоршаған ортадан тәуелділігі,
- Тұқым қуалайтын патологиялардың алдын алу, емдеу және диагностикалау.
- Адам генетикасын оқудың ерекшеліктері. Адам генетикасын оқытудың әдістері:
 - егіздік,
 - дерматоглифика және пальмоскопия,
 - соматикалық жасушалардың генетикасы,
 - популяциялық-статистикалық,
 - биохимиялық.
- Цитогенетикалық әдістер:
 - А) анафазалық және телофазалық хромосомалардың анализі
 - Б) метафазалық хромосомалардың анализі
 - В) прометафазалық хромосомалардың анализі
- Цитогенетикалық әдістерді жүргізу этаптары:
 - А) метафазалық хромосомаларды препараттарда алу
 - Б) препараттарды бояу
 - В) хромосомаларды идентификациялау
- Цитогенетикалық зерттеулер жүргізуді көрсету.
- Клинико-генеологиялық әдістің құрамы.

Клиникалық-генеологиялық әдісті ХІХ ғасырдың соңында Ф. Гальтон ұсынған. Ол тұқым қуалайтын белгінің берілуін ұрпақтар қатарында ұрпақ құруға және қадағалауға негізделген.

ОҢТҮСТІК-ҚАЗАҚСТАН MEDISINA AKADEMIASY «Оңтүстік Қазақстан медицина академиясы» АҚ		 SOUTH KAZAKHSTAN MEDICAL ACADEMY АО «Южно-Казахстанская медицинская академия»
Биология және биохимия кафедрасы		46/
Дәріс кешені		1беттің 1 беті

Биохимиялық әдіс генетикалық (тұқым қуалайтын) және қоршаған орта факторларының (климат, тамақтану, оқыту, тәрбие және т.б.) адамдардағы нақты белгілердің немесе аурулардың дамуына қосқан үлесін анықтауға мүмкіндік береді.

Тұқым қуалайтын аурулар көп (6000-нан астам белгілі) және көріністері әртүрлі. Мұндай аурулар өте сирек кездеседі, бірақ олардың көптігіне байланысты олардың жалпы жиілігі өте жоғары.

Олар басқа аурулардан ерекшеленеді, өйткені әдетте тұқым қуалайтын аппараттың зақымдалуымен байланысты аурудың нақты себебін табуға болады.

Адамның тұқым қуалайтын ауруларының жіктелуі, ең көп қолданылатыны:

- 1) моногенді мендельдік аурулар);
- 2) хромосомалардың құрылымдық немесе сандық қайта құрылуының салдары болып табылатын хромосомалық синдромдар;
- 3) мультифакторлық аурулар,
- 4) дәстүрлі емес, мендельден ерекшеленетін тұқым қуалаушылық түрі бар моногендік аурулар- бұл топ соңғы онжылдықта ерекшеленді.

4. Иллюстративті материал: шолу

<https://www.youtube.com/watch?v=0pOYQxa3UCs&feature=youtu.be> законы менд

https://www.youtube.com/watch?v=Xh_RpIAaNBQ&feature=youtu.be моно, поли, хром болезни

Қолданба 1

5. Әдебиеттер

6. Бақылау сұрақтары: (кері байланыс)

1. Адамның тұқым қуалайтын аурулары?
2. Тұқым қуалайтын аурулар қандай принциптер бойынша жіктеледі?
3. Тұқым қуалайтын ауруларды диагностикалау әдістері?
4. Тұқым қуалайтын аурулардың алдын алу әдістері?
5. Генетиканың әкесі деп кімді айтамыз?
6. Генетиканың медицинадағы маңызы?
7. Тәуелсіз тұқым қуалау қалай сипатталады?
8. Тіркес тұқым қуалаудың мәні?
9. Адамның тұқым қуалайтын ауруларының пайда болу себептері?
10. Адамның тұқым қуалайтын ауруларын емдеуге бола ма?

№2

1. Тақырыбы: Тұқымқуалайтын аурулар

2. Мақсаты: Адамның тұқым қуалайтын ауруларын оқып үйрену. Тұқым қуалайтын аурулардың этиологиясын, патогенез және эпидемиологиясын оқып үйрену

3. Дәріс тезистері: Тұқым қуалайтын аурулар - ата-аналарынан ұрпақтарына берілетін аурулар. Тұқым қуалайтын аурулар гендік, хромосомалық және геномдық мутациялардың әсерінен генетикалық материалдың өзгеруіне байланысты қалыптасады.

Генетикалық жіктеу бойынша тұқым қуалайтын аурулар:

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

Моногенді аурулар генетикалық ақпарат жазылған құрылымдық гендердің мутацияға ұшырауынан туындайды. Бұл аурулардың ұрпақтарға берілуі Г. Мендельдің тұқым қуалау заңдылықтарына сәйкес жүретіндіктен мендельденуші тұқым қуалайтын ауру деп аталады. Моногенді түрі аутосом.-доминантты (арахнодактилия, брахидактилия, полидактилия,

ОҢТҮСТІК-ҚАЗАҚСТАН MEDISINA AKADEMIASY «Оңтүстік Қазақстан медицина академиясы» АҚ		SOUTH KAZAKHSTAN MEDICAL ACADEMY АО «Южно-Казахстанская медицинская академия»
Биология және биохимия кафедрасы		46/
Дәріс кешені		1беттің 1 беті

т.б. дерттер), аутосом.-рецессивті (екі, кейде үш немере ағайынды некелескен адамдар арасында жиі кездеседі; агаммаглобулинемия, алкаптонурия, т.б. дерттер) және жыныстық Х- және У-хромосомалармен тіркескен (генге байланысты еркек ауырады, ал ауруды әйел адам тасымалдайды; гемофилия, т.б. дерттер) тұқым қуалайтын аурулар болып бөлінеді.

Хромосомалық аурулар геномдық (хромосомалар санының өзгеруі) және хромосомалық (хромосомалар құрылысының өзгеруі) мутацияларға байланысты қалыптасады. Жиі кездесетін хромосома ауруларының қатарына трисомиялар жатады. Бұл кезде хромосома жұптарының бірінде қосымша 3-хромосома пайда болады. Мысалы, Даун ауруында аутосом. 21-жұп бойынша трисомия болса, Патау синдромында 13-жұпта, Эдварс синдромында 18-жұбында болады. Гаметогенезде мейоздық бөлінудің бұзылуына байланысты әйелдерде жыныстық Х – хромосомалардың біреуі болмаса, Шерешевский-Тернер синдромы, керісінше бір хромосом артық болса – трипло-Х (ер адамдарда Клайнфельтер) синдромының қалыптасуына әкеледі. Жасы 35-тен асқан әйелдердің бала көтеруінде нәрестелердің хромосом. аурумен туу қауіптілігі жоғары болады.

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

Мұндай ауруларға

- подагра;
- қант диабеті;
- гипертония;
- асқазан және ішектің ойық жарасы;
- атеросклероз;
- жүректің ишемия ауруы, т.б. жатады.

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

4. Иллюстративті материал: шолу

https://www.youtube.com/watch?v=Xh_RpIAaNBQ&feature=youtu.be моно, поли, хром болезни

Қолданба 1

5. Әдебиет:

6. Бақылау сұрақтары: (кері байланыс)

1. Адамның тұқым қуалайтын аурулары?
2. Тұқым қуалайтын аурулар қандай принциптер бойынша жіктеледі?
3. Тұқым қуалайтын ауруларды диагностикалау әдістері?
4. Тұқым қуалайтын аурулардың алдын алу әдістері?
5. Генетиканың әкесі деп кімді айтамыз?
6. Генетиканың медицинадағы маңызы?
7. Тәуелсіз тұқым қуалау қалай сипатталады?
8. Тіркес тұқым қуалаудың мәні?
9. Адамның тұқым қуалайтын ауруларының пайда болу себептері?
10. Адамның тұқым қуалайтын ауруларын емдеуге бола ма?

ОҢТҮСТІК-ҚАЗАҚСТАН MEDISINA AKADEMIASY «Оңтүстік Қазақстан медицина академиясы» АҚ		 SOUTH KAZAKHSTAN MEDICAL ACADEMY АО «Южно-Казахстанская медицинская академия»
Биология және биохимия кафедрасы		46/
Дәріс кешені		1беттің 1 беті

№3

1. Тақырыбы: Хромосомалық аурулар. ДТБА.

2. Мақсаты: өзгергіштіктің адам патологиясындағы рөлі; хромосомалық және ерекше тұқым қуалайтын аурулардың пайда болуының генетикалық механизмдерін зерттеу, ДТБА-ның мғынасын ашу.

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

Хромосомалық аурулардың пайда болу механизмдері.

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

Бөлінеді:

-сомалық жасушаларда аутосомалық синдромдар.

- жыныс жасушаларындағы гоносомды синдромдар.

Хромосомды патологияның жіктелуінің 3 принципі белгілі:

1. Белгілі хромосоманың мутациясына сипаттама.

2. Мутация өткен жасуша типін анықтау (гаметалар, зигота).

3. Мутация өткен ұрпақты анықтау.

Хромосомалық синдромдардың клиникалық көрінісі:

1. Жүктілік кезіндегі асқыну – суы көп (многоводие)

2. Бас миы мен бет әлпетінің дамуындағы туа біткен ақаулар. Бас мөлшері кішірек (микроцефалия). Маңдайы төмен орналасқан .

3. Көз қуысы - қысыңқы, анофтальмия

4. Құлақ қалқаншасы деформацияға ұшыраған.

5. Үстіңгі еріні мен таңдайы жырық.

6. Ішкі мүшелерінде ақаулар – жүректің қалтарысының кемістігі, жыныс мүшелерінің, бүйрек (кисты) аномалиясы. жатырдың имек болуы, қосымша көкбауыр.

7. Қол және аяқ саусақтарында көпсаусақтылық.

8. Көптеген балалар бір жасқа дейін, өмірінің алғашқы күндері өледі (95%).

9. 2% балалар 10 жасқа дейін өмір сүреді.

Диагностикасы – хромосоманы зерттеу.

4. Иллюстративті материал: шолу

https://www.youtube.com/watch?v=Xh_RpIAaNBQ&feature=youtu.be моно, поли, хром болезни

Қолданба 1

5. Әдебиет:

Қазақ тілінде:

Негізгі:

1. Клетканың молекулалық биологиясы. 2 т. : оқулық / Б. Альбертс [т.б.] ; ағылшынтіл. ауд. Ә. Ережепов. - 6- бас. - Алматы :Дәуір, 2017. - 660 б. с.

ОҢТҮСТІК-ҚАЗАҚСТАН MEDISINA AKADEMIASY «Оңтүстік Қазақстан медицина академиясы» АҚ		SOUTH KAZAKHSTAN MEDICAL ACADEMY АО «Южно-Казахстанская медицинская академия»
Биология және биохимия кафедрасы		46/
Дәріс кешені		1беттің 1 беті

- 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.
- 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.
- Jorde, Lynn B. Medical genetics : textbook / Lynn B. Jorde, John C. Carey, Michael J. Bamshad. - 5th ed. - Philadelphia : Elsevier, 2016. - 356 P.
- Molecular biology of the cell: textbook / B. Alberts [and etc.]. - 6th ed. - New York : Garland Science, 2015. - 1342 p.
- Нұрғазы, Қ. Ш. Молекулалық биология: оқулық / Қ. Ш. Нұрғазы, У. К. Бисенов. - Алматы : Эверо, 2016. - 428 бет.
- 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.
- Әбилаев, С. А. Молекулалық биология және генетика: оқулық / С. А. Әбилаев. - 2-бас. түзет., жәнә толықт. - Шымкент : ЖШС "Кітап", 2010. - 388 бет с.
- 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:

- 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.
- 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.
- Қуандықов, Е. Ө. Негізгі молекулалық-генетикалық терминдердің орысша-қазақша сөздігі - Алматы : Эверо, 2012. - 112 бет
- Муминов, Т. Основы молекулярной биологии : курс лекций. - Алматы : Эффект, 2007

Электронды басылымдар:

- Акуленко, Л. В. Биология медициналық генетика негіздерімен [Электронный ресурс] : мед. училищелер мен колледждерге арн. оқулық / Л. В. Акуленко, И. В. Угаров ; қаз. тіл. ауд. Қ. А. Естемесова. - Электрон. текстовые дан. (43,6 Мб). - М. : ГЭОТАР - Медиа, 2016. - 416 б. с.
- 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
- Жолдасов К. Т. Жасушаның тұқымқуалау негізінің құрылымы мен қызметі [Электронды ресурс] : оқу құралы. - Шымкент, 2012. - 1 эл. опт. диск (CD-ROM)
- 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).
- 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).
- 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
---	-------	---------

ОҢТҮСТІК-ҚАЗАҚСТАН MEDISINA AKADEMIASY «Оңтүстік Қазақстан медицина академиясы» АҚ		 SOUTH KAZAKHSTAN MEDICAL ACADEMY АО «Южно-Казахстанская медицинская академия»
Биология және биохимия кафедрасы		46/
Дәріс кешені		1беттің 1 беті

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. Мушамбаров 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).

6. Бақылау сұрақтары: (кері байланыс)

1. Тұқым қуалайтын аурулар. Туындау механизмдері.
2. Хромосомалық аурулардың жіктелуі.
3. Хромосомалық аурулар:
 - Х-хромосома монсомиясының синдромы,
 - Ерлер мен әйелдердегі Х-хромосома полисомасының синдромы,
 - У-хромосома полисомасының синдромы,
 - Аутосомды монсомия синдромы
 - Аутосомды полисомия синдромы,
4. 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

ОҢТҮСТІК-QAZAQSTAN

**MEDISINA
AKADEMIASY**

«Оңтүстік Қазақстан медицина академиясы» АҚ



SOUTH KAZAKHSTAN

**MEDICAL
ACADEMY**

АО «Южно-Казахстанская медицинская академия»

Биология және биохимия кафедрасы

Дәріс кешені

46/

1беттің 1 беті