

ONTÜSTİK-QAZAQSTAN MEDISINA AKADEMIASY «Оңтүстік Қазақстан медицина академиясы» АҚ		 SOUTH KAZAKHSTAN MEDICAL ACADEMY АО «Южно-Казахстанская медицинская академия»
Биология және биохимия кафедрасы		E 044/46-
Бақылау өлшеуіш құралдары		Бас. №1 34 беттің 1 беті

БАҚЫЛАУ ӨЛШЕУ ҚҰРАЛДАРЫ

Бағдарламаның 2 аралық бақылауға арналған сұрақтары

«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: ½

Құрастырған: _____ аға оқытушы Жолдасов Қ.Т.
_____ аға оқытушы Алыпбаева Г.С.
_____ аға оқытушы Жазықбаева Г.Т.

Кафедра меңгерушісі, м.ғ.к., профессор _____ Есиркепов М.М.

Хаттама № 18 Күні 13.06.2023ж.

ONTÜSTİK-QAZAQSTAN MEDISINA AKADEMIASY «Оңтүстік Қазақстан медицина академиясы» АҚ		 SOUTH KAZAKHSTAN MEDICAL ACADEMY АО «Южно-Казахстанская медицинская академия»
Биология және биохимия кафедрасы		E 044/46-
Бақылау өлшеуіш құралдары		Бас. №1 34 беттің 2 беті

1 НҰСҚА

1. Алғашқы молекулалық дефектімен анықталған аурулар ... гендік аурулар жіктелуіне сәйкес келеді.
2. Жүйке, жүйке-бұлшықет, тері ауруларының бөлінуі ... гендік аурулар жіктелуіне сәйкес келеді.
3. Липидтік алмасу аурулары ... ауруларға жатады.
4. Егер ауру сыртқы орта факторларының әрекеті әсерінен болса, ағза бұл ауруға бейім болса, онда бұл ... аурулар.
5. Полигенді ауруларға ... жатады.
6. Генетикалық сабақтас аурулардың пайда болуының тікелей себебі ...
7. Инфекциялық факторлар туындататын аурулар, ... ауруларға жатады.
8. Орта факторлары туындататын ауруларға ... жатады.
9. Мутация себептерінен пайда болатын ауруларды ... ауруларға жатқызады.
10. Ағзаға тек қана белгілі-бір орта факторларының әрекетінен пайда болатын, гендік мутациясы бар тұқым қуалайтын аурулардың топтамасы – бұл ... аурулар.
11. Дараның даму барысындағы қолайсыз орта факторларының әсерінен фенотиптің тұқым қуаламайтын, мутацияға ұқсас өзгерісі ... деп аталады.
12. Бір геннің бірнеше бөліктерінің немесе әртүрлі аллельсіз гендердің мутацияларымен қамтамасыз етілген фенотиптің бірдей өзгерісі ...
13. Патологиялық белгінің аутосомды доминантты тип бойыша тұқым қуалайтын ауруларға ... жатады.
14. Патологиялық белгінің аутосомды доминантты тип бойыша тұқым қуалайтын ауруларға ... жатады.
15. Патологиялық белгінің аутосомды доминантты тип бойыша тұқым қуалайтын ауруларға ... жатады.
16. Патологиялық белгінің аутосомды рецессивті тип бойыша тұқым қуалайтын ауруларға ... жатады.
17. Патологиялық белгінің Х тіркескен рецессивті тип бойыша тұқым қуалайтын ауруларға ... жатады.
18. Үшнуклеотидтік қайталану экспансиясы ауруларына ... синдромы жатады.
19. Геномдық импринтинг ауруларына ... синдромы жатады.
20. Адам хромосомаларында құрылымдық өзгерістер нәтижесінде пайда болатын тұқым қуалайтын туа біткен аурулар топтамасы – бұл ... аурулар.
21. Вильямс ісігінің дамуын және онкогендердің белсенділігін туындататын жасушадағы хромосомалық қайта құрылымдар ... аурулары кезінде байқалады.
22. Егіздік әдіс негізделген.
23. Монозиготалы егіздерге ... тән.
24. Дизиготалы егіздерге ... тән.
25. Харди–Вайнберг заңының математикалық тұжырымы ... есептеуге қолданылады.
26. Ауруда тұқым қуалайтын ауру Х-трисомия синдромы табылған. Ауру диагнозы ... әдісті қолдану арқылы анықталған.
27. Цитогенетикалық әдіс ... анықтауға мүмкіндік береді.
28. Адам генетикасының биохимиялық әдісі зерттеуге мүмкіндік береді.
29. Адам генетикасының биохимиялық әдісі анықтауға мүмкіндік береді.
30. Дерматоглифика және пальмоскопия әдісі ... зерттеуге арналған.

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

III. Аутосомды-доминантты тұқым қуалау типіндегі шежіренің сипаты қандай болады.

ONTÜSTİK-QAZAQSTAN MEDISINA AKADEMIASY «Оңтүстік Қазақстан медицина академиясы» АҚ	
 SOUTH KAZAKHSTAN MEDICAL ACADEMY АО «Южно-Казахстанская медицинская академия»	
Биология және биохимия кафедрасы	E 044/46-
Бақылау өлшеуіш құралдары	Бас. №1 34 беттің 3 беті

2 НҰСҚА

- 1.Дерматоглификалық талдау ... мүмкіндік береді.
- 2.Пренатальды диагностика ... мүмкіндік береді.
- 3.Пренатальды диагностика өткізудің көрсеткіші:
- 4.Пренатальды диагностиканың жанама әдістеріне ... жатады.
- 5.Пренатальды диагностиканың тікелей инвазиялық әдістерін қолданудың көрсеткіштері:
- 6.Пренатальды диагностиканың тікелей инвазиялық емес әдістеріне жатпайды:
- 7.Жүкті әйелден анализге ұрық сұйықтығын алды. Бұл үшін ... зерттеу әдісі қолданылды.
- 8.Амницентез әдісін қолдану үшін материал алу жүктіліктің ... аптасында мүмкін болады.
- 9.Жүкті әйелден анализге ұрықтың кіндік қанын алды. Бұл үшін ... зерттеу әдісі қолданылды.
- 10.Ұрық жасушаларын биохимиялық зерттеу әдістері үшін қолданады, ал амниондық сұйықтықты - цитогенетикалық зерттеулерге. Бұл материалды зерттеу үшін ... әдісін қолданады.
- 11.Пренатальды диагностика әдістері ... анықтауға мүмкіндік береді.
- 12.Альфа-фетопротеинді зерттеу ... анықтауға мүмкіндік береді.
- 13.Ұрық кариотиптеу нәтижесі кариотипте екі У-хромосоманың бар екенін көрсетті. Бұл ұрықта ... синдромының дамуын көрсетеді.
- 14.Ауруда анықталған симптомдар:микроцефалия, полидактилия, жырық ерін және жырық таңдайа, катаракта.Бұл симптомдар ауруда ... синдромы бар екендігін болжайды және дәлелдеу үшін ... әдісімен зерттеуді қажет етеді.
- 15.Ауру 7 жасынан сөйлемейді, ұзын бойлы, диспропорциональды дене тұрқы, евнухтипесдене, екінші реттік жыныс белгілерінің кейін пайда болуы. Бұл симптомдар ауруда ... синдромы бар екендігін болжайды және дәлелдеу үшін ... әдісімен зерттеуді қажет етеді.
- 16.Жаңа туылған баладағы байқалған симптомдар: туа біткен ортан жіліктің шығуы (дисплазия), бұлшықет тонусының әлсіреуі, қозғалыс үйлесімділігінің бұзылуы; бала өздігінен не сора алмайды, не жұта алмайды, тыныс алу қиындығы. Бұл симптомдар ауруда ... синдромы бар екендігін болжайды және дәлелдеу үшін ... әдісімен зерттеуді қажет етеді.
- 17.Ауруда байқалған симптомдар: баланың солғындығы; қоршаған ортаға бейтараптығы; бұлшықет тонусының бұзылысы (көбінесе бұлшықет гипотониясы); сіңір тартылу; зәрдегі «тышқан» иісі. Бұл симптомдар балада ... ауруы бар екендігін болжайды және дәлелдеу үшін ... әдісімен зерттеуді қажет етеді.
- 18.Ауруда байқалған симптомдар:нанизм, мойнында қанат тәрізді тері қатпарлары, қысқа мойын, бөшке тәрізді көкірек, жыныстық инфантилизм, бедеулік, гиперпигментация. Бұл симптомдар ауруда ... синдромы бар екендігін болжайды және дәлелдеу үшін ... әдісімен зерттеуді қажет етеді.
- 19.Ұрықты кариотиптеу кезіндегі метафазалық пластинканың анализі 5 хромосоманың қысқа иінінің жетіспеушілігін көрсетті. Бұл дефект ... нәтижесінде туындаған және ол ... синдромының дамуына ұшыратады.
- 20.Шежіре құрастыруда «сибс» терминімен ... белгілейді.
- 21.Инбридинг – бұл ...
- 22.Талассемия (анемияның бір түрі) аутосомды доминантты тип бойынша тұқым қуалайды және 2 түрде кездеседі: жеңіл (Аа) және ауыр (АА) түрі. Талассемияның жеңіл түрінің білінуі геннің ... түсіндіріледі.

ONTÜSTİK-QAZAQSTAN MEDISINA AKADEMIASY «Оңтүстік Қазақстан медицина академиясы» АҚ		 SOUTH KAZAKHSTAN MEDICAL ACADEMY АО «Южно-Казахстанская медицинская академия»
Биология және биохимия кафедрасы		E 044/46-
Бақылау өлшеуіш құралдары		Бас. №1 34 беттің 4 беті

23.Ата-аналары сау жанұяда гемофилиямен ауру ұл туылды. Ата-аналарының генотипі (гемофилия гені h):

24.Цистинурия ауруы, аминқышқылы цистиннің алмасуының бұзылуымен байланысты. Аа генотипі бар адамның зәрінде цистиннің көлемі ұлғайады, ал аа генотипімен – цистинді тастар түзіледі.Бұл ауру тұқым қуалау типі:

25.Мейозда хромосомалардың ажырауының бұзылуы нәтижесінде гамета жыныс хромосомасын жоғалтады. Оның қалыпты гаметамен қосылуы ... генотипінің түзілуіне алып келеді.

26. Мейозда хромосомалардың ажырауының бұзылуы нәтижесінде гамета жыныс хромосомасын жоғалтады. Оның қалыпты гаметамен қосылуы 45XO кариотипін түзейді және ... синдромын қалыптастырады.

27.Жаңадан туылған баланың цитогенетикалық зеттеулері 5 хромосоманың қысқа иініндегі делецияны көрсетті. Бұл ... диагнозын дәлелдейді.

|«мысық аяқайы» синдромы

28.Дерматоглифика әдісімен жаңа туылған баланың алақанында бір көлденең сызық және ұлғайған atd (81°) бұрышы табылды. Бұл жаңа туылған балада ... синдромының болуы мүмкіндігін айқындайды

А. |Шерешевский – Тернер

29.Ауру бала ұрықтандырудан ескерту, бала туылуды жоспарлау және адамның тіршілік ортасын жақсартуға бағытталған әрекет, тұқым қуалайтын аномалиялардың ... жатады.

30.Ұрықтың ауру болу мүмкіншілігі жоғары деңгейде болған жағдайда жүктілікті үзуге бағытталған әрекет немесе пренатальды диагностикаланған ауру тұқым қуалайтын аномалиялардың ... жатады.

III. Аутосомды-рецессивті тұқым қуалау типіндегі шежіренің сипаты қандай болады.

Өте жиі кездесетін неке типі: ♀Аа х ♂Аа. Сирек кездесетіні: ♀Аа х ♂аа.

Аутосомды рецессивті тұқым қуалау типінің негізгі белгілері:

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

3 НҰСҚА

1.Патологиялық генотиптерді коррекциялауға бағытталған әрекет тұқым қуалайтын аномалиялардың ... жатады.

2.Дамудың туа біткен ақаулықтарына тератогеннің дамып келе жатқан ағзаға уақытпен әсер етуіне сәйкес жіктелуіне ... жатқызады.

3.Ағзада таралуына

4.Пайда болу реттілігіне байланысты дамудың туа біткен ақаулықтары:

5.Хордалылар типі жануарларының мүшелеріне ұқсас дамудың ақаулықтары:

6.Ата тек мүшелеріне ұқсайтын дамудың ақаулықтары ... деп аталады.

ONTÜSTİK-QAZAQSTAN MEDISINA AKADEMIASY «Оңтүстік Қазақстан медицина академиясы» АҚ	
	SOUTH KAZAKHSTAN MEDICAL ACADEMY АО «Южно-Казахстанская медицинская академия»
Биология және биохимия кафедрасы	E 044/46-
Бақылау өлшеуіш құралдары	Бас. №1 34 беттің 5 беті

7. Дамудың анцестральды ақаулықтарына ... жатады.
8. Егер ақау ұрықтанғаннан кейін алғашқы 15 күн ішінде пайда болса, онда ол ... жатады.
9. Егер ақау эмбрионда 9 аптадан туылғанға дейін пайда болса, онда ол жатады.
10. Егер ақау эмбрионда ұрықтанғаннан кейін 16 күннен 8 аптаға дейін болса, онда ол ... жатады.
11. Әртүрлі түрлер даралары будандаспайды, өйткені олар генетикалық әртүрлі. Түрдің бұл критерийі ... оқшауланумен анықталады.
12. «Бірнеше шарттарды сақтағанда популяциядағы гомо- және гетерозигота-лардың жиілігі өзгеріссіз қалады». Мұндай тұжырымды ... заңы береді.
13. Эволюцияның қарапайым бірлігі:
14. Түрдің морфологиялық критерийі:
15. Популяцияның генетикалық гетерогенділігінің ұлғаюы ... байланысты.
16. Оқшауландудың мағынасы:
17. Тұқым қуалайтын аурулардың Жердегі халықтардың арасында әртүрлі таралуы ... нәтижесі.
18. Оқшаулану ... мүмкіндік жасайды.
19. Эволюцияның бейімделгіш сипатының мағынасы, ағзалар ... бейімделеді.
20. Түрдің генетикалық критерийінің мәні, оларға тән ... болуы.
21. Климаттың өзгеруі популяциядағы дараларда жаңа белгілердің пайда болуына әкеледі. Осы тұжырымда эволюцияның ... мәні.
22. Кемнің суға кетуінен тірі қалған адамдар аралға орналасып, орнығып сандары көбейді. Бұл топ адамдары ... түзеді.
23. Суық та кеш түскен көктем қояндар санының бірден төмендеп кетуіне алып келді. Бұл құбылыс ... жатады.
24. Діни конфликт нәтижесінде бірнеше жанұя ата-аналық популяциядан ажырап, басқа теерриторияда жаңасын құрайды. Мұнда некелік оқшаулану жоғары деңгейде сақталады, әрі оның генофондында кейбір аллельдердің тұрақтануы және кейбір аллельдер жоғалады. Бұл құбылыс ... деп аталады.
25. Гемоглобин S (HbSHbS) аллелі бойынша гомозиготалы бала орақжасушалы анемиядан қайтыс болады. Мұндай әрбір өлім популяцияның генофондынан HbS аллельдерін жойып отырады. Бұл мысал эволюциялық фактордың ... көрсетеді.
26. Мезгілдік оқшаулану, будандасатын потенциалды жұптарда жыныстық жетілу ... кезінде байқалады.
27. Морфологиялық оқшаулану, даралардың будандасуына ... сәйкессіздігі кезінде байқалады.
28. Популяциялық толқындардың эволюциядағы мәні, олар аллельдердің ... кездесу жиілігін кездейсоқ өзгертуге себепкер болады.
29. Маралдар популяциясында паразитарлы аурудың үдеуі нәтижесінде популяцияның бір бөлігі жойылды. Өлсіз даралардың өлуі тіршілік үшін ... нәтижесі.
30. Тіршілік үшін тұралалық күресудің нәтижесі, бұл, бір түрдің екінші бір түрді ... ретінде пайдалану.

ONTÜSTİK-QAZAQSTAN MEDISINA AKADEMIASY «Оңтүстік Қазақстан медицина академиясы» АҚ		 SOUTH KAZAKHSTAN MEDICAL ACADEMY АО «Южно-Казахстанская медицинская академия»
Биология және биохимия кафедрасы		E 044/46-
Бақылау өлшеуіш құралдары		Бас. №1 34 беттің 6 беті

III. X-доминантты тұқым қуалау типіндегі шежіренің сипаты қандай болады.

Мұндай тұқым қуалау типіне тән белгілер:

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

4 НҮСҚА

1. Алғашқы молекулалық дефектімен анықталған аурулар ... гендік аурулар жіктелуіне сәйкес келеді.
2. Жүйке, жүйке-бұлшықет, тері ауруларының бөлінуі ... гендік аурулар жіктелуіне сәйкес келеді.
3. Липидтік алмасу аурулары ... ауруларға жатады.
4. Егер ауру сыртқы орта факторларының әрекеті әсерінен болса, ағза бұл ауруға бейім болса, онда бұл ... аурулар.
5. Полигенді ауруларға ... жатады.
6. Генетикалық сабақтас аурулардың пайда болуының тікелей себебі ...
7. Инфекциялық факторлар туындататын аурулар, ... ауруларға жатады.
8. Орта факторлары туындататын ауруларға ... жатады.
9. Мутация себептерінен пайда болатын ауруларды ... ауруларға жатқызады.
10. Ағзаға тек қана белгілі-бір орта факторларының әрекетінен пайда болатын, гендік мутациясы бар тұқым қуалайтын аурулардың топтамасы – бұл ... аурулар.
11. Дараның даму барысындағы қолайсыз орта факторларының әсерінен фенотиптің тұқым қуаламайтын, мутацияға ұқсас өзгерісі ... деп аталады.
12. Бір геннің бірнеше бөліктерінің немесе әртүрлі аллельсіз гендердің мутацияларымен қамтамасыз етілген фенотиптің бірдей өзгерісі ...
13. Патологиялық белгінің аутосомды доминантты тип бойыша тұқым қуалайтын ауруларға ... жатады.
14. Патологиялық белгінің аутосомды доминантты тип бойыша тұқым қуалайтын ауруларға ... жатады.
15. Патологиялық белгінің аутосомды доминантты тип бойыша тұқым қуалайтын ауруларға ... жатады.
16. Дерматоглификалық талдау ... мүмкіндік береді.
17. Пренатальды диагностика ... мүмкіндік береді.
18. Пренатальды диагностика өткізудің көрсеткіші:
19. Пренатальды диагностиканың жанама әдістеріне ... жатады.
20. Пренатальды диагностиканың тікелей инвазиялық әдістерін қолданудың көрсеткіштері:
21. Пренатальды диагностиканың тікелей инвазиялық емес әдістеріне жатпайды:
22. Жүкті әйелден анализге ұрық сұйықтығын алды. Бұл үшін ... зерттеу әдісі қолданылды.
23. Амницентез әдісін қолдану үшін материал алу жүктіліктің ... аптасында мүмкін болады.
24. Жүкті әйелден анализге ұрықтың кіндік қанын алды. Бұл үшін ... зерттеу әдісі қолданылды.

QNTÜSTİK-QAZAQSTAN MEDISINA AKADEMIASY «Оңтүстік Қазақстан медицина академиясы» АҚ		 SOUTH KAZAKHSTAN MEDICAL ACADEMY АО «Южно-Казахстанская медицинская академия»
Биология және биохимия кафедрасы		E 044/46-
Бақылау өлшеуіш құралдары		Бас. №1 34 беттің 7 беті

25. Ұрық жасушаларын биохимиялық зерттеу әдістері үшін қолданады, ал амниондық сұйықтықты - цитогенетикалық зерттеулерге. Бұл материалды зерттеу үшін ... әдісін қолданады.

26. Пренатальды диагностика әдістері ... анықтауға мүмкіндік береді.

27. Альфа-фетопротеинді зерттеу ... анықтауға мүмкіндік береді.

28. Ұрық кариотиптеу нәтижесі кариотипте екі У-хромосоманың бар екенін көрсетті. Бұл ұрықта ... синдромының дамуын көрсетеді.

29. Ауруда анықталған симптомдар: микроцефалия, полидактилия, жырық ерін және жырық таңдай, катаракта. Бұл симптомдар ауруда ... синдромы бар екендігін болжайды және дәлелдеу үшін ... әдісімен зерттеуді қажет етеді.

A. | Прадер-Вилли, биохимиялық

30. Ауру 7 жасынан сөйлемейді, ұзын бойлы, диспропорциональды дене тұрқы, евнухтиптесдене, екінші реттік жыныс белгілерінің кейін пайда болуы. Бұл симптомдар ауруда ... синдромы бар екендігін болжайды және дәлелдеу үшін ... әдісімен зерттеуді қажет ете

III. X-рецессивті тұқым қуалау типі

Мұндай тұқым қуалау типтің негізгі белгілері:

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

5 НҰСҚА

1. Патологиялық белгінің аутосомды рецессивті тип бойыша тұқым қуалайтын ауруларға ... жатады.
2. Патологиялық белгінің Х тіркескен рецессивті тип бойыша тұқым қуалайтын ауруларға ... жатады.
3. Үшнуклеотидтік қайталану экспансиясы ауруларына ... синдромы жатады.
4. Геномдық импринтинг ауруларына ... синдромы жатады.
5. Адам хромосомаларында құрылымдық өзгерістер нәтижесінде пайда болатын тұқым қуалайтын туа біткен аурулар топтамасы – бұл ... аурулар.
6. Вильямс ісігінің дамуын және онкогендердің белсенділігін туындататын жасушадағы хромосомалық қайта құрылымдар ... аурулары кезінде байқалады.
7. Егіздік әдіс негізделген.
8. Монозиготалы егіздерге ... тән.
9. Дизиготалы егіздерге ... тән.
10. Харди–Вайнберг заңының математикалық тұжырымы ... есептеуге қолданылады.
11. Ауруда тұқым қуалайтын ауру Х-трисомия синдромы табылған. Ауру диагнозы ... әдісті қолдану арқылы анықталған.
12. Цитогенетикалық әдіс ... анықтауға мүмкіндік береді.
13. Адам генетикасының биохимиялық әдісі зерттеуге мүмкіндік береді.
14. Адам генетикасының биохимиялық әдісі анықтауға мүмкіндік береді.
15. Дерматоглифика жәнәпальмоскопия әдісі ... зерттеуге арналған.
16. Жаңа туылған баладағы байқалған симптомдар: туа біткен орган жіліктің шығуы (дисплазия), бұлшықет тонусының әлсіреуі, қозғалыс үйлесімділігінің бұзылуы; бала өздігінен не сора алмайды, не

QNTÜSTIK-QAZAQSTAN MEDISINA AKADEMIASY «Оңтүстік Қазақстан медицина академиясы» АҚ	
 SOUTH KAZAKHSTAN MEDICAL ACADEMY АО «Южно-Казахстанская медицинская академия»	
Биология және биохимия кафедрасы	Е 044/46-
Бақылау өлшеуіш құралдары	Бас. №1 34 беттің 8 беті

жұта алмайды, тыныс алу қиындығы. Бұл симптомдар ауруда ... синдромы бар екендігін болжайды және дәлелдеу үшін ... әдісімен зерттеуді қажет етеді.

17.Ауруда байқалған симптомдар: баланың солғындығы; қоршаған ортаға бейтараптығы; бұлшықет тонусының бұзылысы (көбінесе бұлшықет гипотониясы); сіңір тартылу; зәрдегі «тышқан» иісі. Бұл симптомдар балада ... ауруы бар екендігін болжайды және дәлелдеу үшін ... әдісімен зерттеуді қажет етеді.

18.Ауруда байқалған симптомдар: нанизм, мойнында қанат тәрізді тері қатпарлары, қысқа мойын, бөшке тәрізді көкірек, жыныстық инфантилизм, бедеулік, гиперпигментация. Бұл симптомдар ауруда ... синдромы бар екендігін болжайды және дәлелдеу үшін ... әдісімен зерттеуді қажет етеді.

19.Ұрықты кариотиптеу кезіндегі метафазалық пластинканың анализі 5 хромосоманың қысқа иінінің жетіспеушілігін көрсетті. Бұл дефект ... нәтижесінде туындаған және ол ... синдромының дамуына ұшыратады.

20.Шежіре құрастыруда «сибс» терминімен ... белгілейді.

21.Инбридинг – бұл ...

22.Талассемия (анемияның бір түрі) аутосомды доминантты тип бойынша тұқым қуалайды және 2 түрде кездеседі: жеңіл (Аа) және ауыр (АА) түрі. Талассемияның жеңіл түрінің білінуі геннің ... түсіндіріледі.

23.Ата-аналары сау жанұяда гемофилиямен ауру ұл туылды. Ата-аналарының генотипі (гемофилия гені h):

24.Цистинурия ауруы, аминқышқылы цистиннің алмасуының бұзылуымен байланысты. Аа генотипі бар адамның зәрінде цистиннің көлемі ұлғайады, ал аа генотипімен – цистинді тастар түзіледі. Бұл ауру тұқым қуалау типі:

А. | аутосомды-рецессивті.

25.Мейозда хромосомалардың ажырауының бұзылуы нәтижесінде гамета жыныс хромосомасын жоғалтады. Оның қалыпты гаметамен қосылуы ... генотипінің түзілуіне алып келеді.

26. Мейозда хромосомалардың ажырауының бұзылуы нәтижесінде гамета жыныс хромосомасын жоғалтады. Оның қалыпты гаметамен қосылуы 45XO кариотипін түзейді және ... синдромын қалыптастырады.

27.Жаңадан туылған баланың цитогенетикалық зеттеулері 5 хромосоманың қысқа иініндегі делецияны көрсетті. Бұл ... диагнозын дәлелдейді.

28.Дерматоглифика әдісімен жаңа туылған баланың алақанында бір көлденең сызық және ұлғайған atd (81°) бұрышы табылды. Бұл жаңа туылған балада ... синдромының болуы мүмкіндігін айқындайды.

29.Ауру бала ұрықтандырудан ескерту, бала туылуды жоспарлау және адамның тіршілік ортасын жақсартуға бағытталған әрекет, тұқым қуалайтын аномалиялардың ... жатады.

30.Ұрықтың ауру болу мүмкіншілігі жоғары деңгейде болған жағдайда жүктілікті үзуге бағытталған әрекет немесе пренатальды диагностикаланған ауру тұқым қуалайтын аномалиялардың ... жатады.

II. Суретте көрсетілген шежіреге талдау жүргізіңіздер.

III. Ү- тіркескен тұқым қуалау

Мұндай тұқым қуалау типтің негізгі белгілері:

QNTÜSTIK-QAZAQSTAN MEDISINA AKADEMIASY «Оңтүстік Қазақстан медицина академиясы» АҚ	
 SOUTH KAZAKHSTAN MEDICAL ACADEMY АО «Южно-Казахстанская медицинская академия»	
Биология және биохимия кафедрасы	Е 044/46-
Бақылау өлшеуіш құралдары	Бас. №1 34 беттің 9 беті

6 НҰСҚА

- 1.Динамикалық мутация ... ауруларының дамуына әкеліп соғады.
- 2.Бір ата-аналық дисомия – бұл хромосомалық қайта құрылым, ол ауруларының дамуына әкеліп соғады.
- 3.Популяция генофондының азаюы - әртүрлі себептер нәтижесінде популяция санының бірден төмендеп, кейіннен қалпына келуін эффектісіне жатқызады.
- 4.Пайда болу реттілігіне байланысты дамудың туа біткен ақаулықтары:
- 5.Хордалылар типі жануарларының мүшелеріне ұқсас дамудың ақаулықтары:
- 6.Ата тек мүшелеріне ұқсайтын дамудың ақаулықтары ... деп аталады.
- 7.Дамудың анцестральды ақаулықтарына ... жатады.
- 8.Егер ақау ұрықтанғаннан кейін алғашқы 15 күн ішінде пайда болса, онда ол ... жатады.
- 9.Егер ақау эмбрионда 9 аптадан туылғанға дейін пайда болса, онда ол жатады.
- 10.Егер ақау эмбрионда ұрықтанғаннан кейін 16 күннен 8 аптаға дейін болса, онда ол ... жатады.
- 11.Әртүрлі түрлер даралары будандаспайды, өйткені олар генетикалық әртүрлі. Түрдің бұл критерийі ... оқшауланумен анықталады.
12. «Бірнеше шарттарды сақтағанда популяциядағы гомо- және гетерозигота-лардың жиілігі өзгеріссіз қалады». Мұндай тұжырымды ... заңы береді.
- 13.Эволюцияның қарапайым бірлігі:
- 14.Түрдің морфологиялық критерийі:
- 15.Популяцияның генетикалық гетерогенділігінің ұлғаюы ... байланысты.
- 16.Оқшауланудың мағынасы:
- 17.Тұқым қуалайтын аурулардың Жердегі халықтардың арасында әртүрлі таралуы ... нәтижесі.
- 18.Оқшаулану ... мүмкіндік жасайды.
- 19.Эволюцияның бейімделгіш сипатының мағынасы, ағзалар ... бейімделеді.
- 20.Түрдің генетикалық критерийінің мәні, оларға тән ... болуы.
- 21.Вильямс ісігінің дамуын және онкогендердің белсенділігін туындататын жасушадағы хромосомалық қайта құрылымдар ... аурулары кезінде байқалады.
- 22.Егіздік әдіс негізделген.
- 23.Монозиготалы егіздерге ... тән.
- 24.Дизиготалы егіздерге ... тән.
- 25.Харди–Вайнберг заңының математикалық тұжырымы ... есептеуге қолданылады.
- 26.Ауруда тұқым қуалайтын ауру Х-трисомия синдромы табылған. Ауру диагнозы ... әдісті қолдану арқылы анықталған.
- 27.Цитогенетикалық әдіс ... анықтауға мүмкіндік береді.
- 28.Адам генетикасының биохимиялық әдісі зерттеуге мүмкіндік береді.
- 29.Адам генетикасының биохимиялық әдісі анықтауға мүмкіндік береді.
- 30.Дерматоглифика және пальмоскопия әдісі ... зерттеуге арналған.

II. Суретте көрсетілген шежіре бойынша белгінің тұқым қуалау сипатын және **III.** 9 – 10 жанұясындағы ауру баланың туылу мүмкін-шілігін анықтаңыздар.

III. Аутосомды-рецессивті тұқым қуалау типіндегі шежіренің сипаты қандай болады.

ONTÜSTIK-QAZAQSTAN MEDISINA AKADEMIASY «Оңтүстік Қазақстан медицина академиясы» АҚ	
 SOUTH KAZAKHSTAN MEDICAL ACADEMY АО «Южно-Казахстанская медицинская академия»	
Биология және биохимия кафедрасы	E 044/46-
Бақылау өлшеуіш құралдары	Бас. №1 34 беттің 10 беті