

ОҢТҮСТІК-ҚАЗАҚСТАН MEDISINA AKADEMIASY «Оңтүстік Қазақстан медицина академиясы» АҚ		 SOUTH KAZAKHSTAN MEDICAL ACADEMY АО «Южно-Казахстанская медицинская академия»
Кафедра биологии и биохимии		46/
Лекционный комплекс		1 стр. из 12

Лекционный комплекс

Модуль: «Структурная организация физиологических процессов человека»

Название дисциплины: «Молекулярная биология клетки»

Код дисциплины: SOFPCN 1203

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

Объем учебных часов/кредитов: 24 часов/1,5 кредит

Курс и семестр изучения: 1-I

Объем лекции: 3 ч.

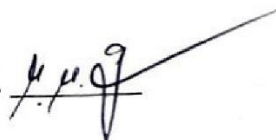
Шымкент 2023 г

ОҢТҮСТІК-ҚАЗАҚСТАН MEDISINA AKADEMIASY «Оңтүстік Қазақстан медицина академиясы» АҚ		 SOUTH KAZAKHSTAN MEDICAL ACADEMY АО «Южно-Казахстанская медицинская академия»
Кафедра биологии и биохимии		46/
Лекционный комплекс		1 стр. из 12

Лекционный комплекс дисциплина «Структурная организация физиологических процессов человека» разработан в соответствии с рабочей учебной программой (силлабус) и обсужден на заседании кафедры.

Протокол № 17 от «26» 05 2023г.

Заведующий кафедрой, профессор: Есиркепов М.М.



ОҢТҮСТІК-ҚАЗАҚСТАН MEDISINA AKADEMIASY «Оңтүстік Қазақстан медицина академиясы» АҚ		 SOUTH KAZAKHSTAN MEDICAL ACADEMY АО «Южно-Казахстанская медицинская академия»
Кафедра биологии и биохимии		46/
Лекционный комплекс		1 стр. из 12

№1 Лекция. Молекулярная биология клетки

1. Тема. Молекулярная биология клетки. Структура и функции основных компонентов клетки. Транспорт веществ через биомембраны. Адгезивная функция мембран. Передача внешнего сигнала в клетку. Виды сигнальных путей и сигнальных систем.

2. Цель: Дать представление об основных клеточных элементах, участвующих в жизнедеятельности клетки, а также о механизмах образования межклеточных контактов, адгезии, внеклеточном матриксе.

3. Тезисы лекции: Молекулярная биология - комплекс биологических наук, изучающих механизмы хранения, передачи и реализации генетической информации, строение и функции нерегулярных биополимеров (белков и нуклеиновых кислот). Тремя основными компонентами клетки являются: ядро, цитоплазма и окружающая их клеточная мембрана - плазмолемма. Цитоплазма (cytoplasm) клетки включает в себя гиалоплазму, находящиеся в ней обязательные клеточные компоненты — органеллы, а также различные непостоянные структуры — включения. Гиалоплазма является сложной коллоидной системой, включающей в себя различные биополимеры, такие как белки, нуклеиновые кислоты, полисахариды. В состав гиалоплазмы входят главным образом различные глобулярные белки. К важнейшим ферментам гиалоплазмы относятся ферменты метаболизма сахаров, азотистых оснований, аминокислот, липидов и других важных соединений. В гиалоплазме располагаются ферменты активации аминокислот при синтезе белков, транспортные (трансферные) РНК (тРНК).

Органеллы- важнейший компонент клетки, структуры клетки, имеющие строго определенное строение и функции.

По функциональному признаку органеллы делятся на:

- 1 - органеллы общего значения;
- 2 - органеллы специального значения;

По структурному принципу органеллы делятся на:

- 1 - мембранные (митохондрии, ЭПС, КГ, лизосомы, пероксисомы);
- 2 – не мембранные (фибрилярные органеллы (микротрубочки, микрофиламенты, реснички, жгутики, центриоли) и гранулярные органеллы (рибосомы, полисомы).

Органеллы являются динамическими структурами; могут изменять размеры, но не формируются. Для образования новых органелл необходима информация, в виде рудимента или матрицы от уже существующей орг-еллы. Каждая органелла занимает в гиалоплазме место, оптимальное для выполнения её специализированной функции.

Биомембраны- это липопротеидные образования, которые ограничивают клетку снаружи и формируют некоторые органеллы, а также ядерную оболочку - кариолемму.

Различают несколько типов мембран, отличающихся по химическому составу, размерам и функциям, но имеющих единый план строения.

Общей чертой всех мембран клетки является то, что они представляют собой тонкие (6—10 нм) пласты липопротеидной природы (т.е. липиды в комплексе с белками). Основными химическими компонентами клеточных мембран являются липиды (40%), белки (60%) и углеводы (5—10%).

Липиды (греч. lipos - жир) – группа природных веществ, нерастворимых в воде, но растворимых в неполярных растворителях (хлороформе, эфире и т.д.). Молекулы липидов являются амфифильными, то есть, каждая молекула липида имеет гидрофильную (растворимую в воде) «головку» и два гидрофобных (нерастворимых в воде) «хвоста» (рис.6,А). Молекулы «хвоста» представляют собой длинную углеводородную цепь.

Белки мембран составляют 50% от массы клеточных мембран. Их роль заключается в том, что они обеспечивают функциональную активность мембран, а именно:

ОҢТҮСТІК-ҚАЗАҚСТАН MEDISINA AKADEMIASY «Оңтүстік Қазақстан медицина академиясы» АҚ		 SOUTH KAZAKHSTAN MEDICAL ACADEMY АО «Южно-Казахстанская медицинская академия»
Кафедра биологии и биохимии		46/
Лекционный комплекс		1 стр. из 12

- 1 - участвуют в транспорте веществ;
- 2 - входят в состав транспортных насосов и ионных каналов;
- 3 - являются ферментами и рецепторами, участвуя в проведении сигналов в клетку;
- 4 - связывают цитоскелет с внеклеточным матриксом;
- 5 - преобразуют энергию пищевых веществ в химическую энергию макроэнергетических связей молекулы АТФ.

По месту расположения в мембране белки делятся на интегральные и поверхностные (периферические).

По функциям белки мембран делятся на:

- 1 - структурные;
- 2 - транспортные;
- 3 - адгезивные (обеспечивающие межклеточные взаимодействия);
- 4 - участвующие в передаче сигналов от одной клетки к другой;
- 5 - каталитические.

Молекулярная биология исторически появилась как раздел биохимии. К началу XXI века были получены данные о первичной структуре всей ДНК человека и целого ряда других организмов, наиболее важных для медицины, сельского хозяйства и научных исследований, что привело к возникновению нескольких новых направлений в биологии: геномики, биоинформатики и др.

Мембранный транспорт — транспорт веществ сквозь клеточную мембрану в клетку или из клетки, осуществляемый с помощью различных механизмов — простой диффузии, облегченной диффузии и активного транспорта. Важнейшее свойство биологической мембраны состоит в её способности пропускать в клетку и из неё различные вещества. Мембранный транспорт (транспорт веществ через липидный бислой): пассивный и активный. Активный мембранный транспорт – против (электро)химического градиента, т.е. необходимы энергетические затраты (сопряжение с энергетически выгодным процессом): первичный и вторичный. Пассивный мембранный транспорт – по (электро)химическому градиенту, не требует энергетических затрат: диффузия или облегченная диффузия. Источники энергии для активного мембранного транспорта: гидролиз АТФ, свет, окислительно-восстановительные реакции, (электро)химический градиент. Энергия для первичного активного транспорта поступает из источника, отличного от уже имеющегося (электро) химического градиента. Белки-каналы (белковые каналы) - тип транспортного белка, действует как пора в мембране, которая быстро пропускает молекулы воды или не большие ионы. Белки водного канала (аквапорины) позволяют воде очень быстро диффундировать через мембрану. Белки ионных каналов позволяют ионам диффундировать через мембрану. В большинстве случаев передача сигнала внутри клетки представляет собой цепь последовательных биохимических реакций, осуществляемых ферментами, часть из которых активируется вторичными посредниками. Такие процессы обычно являются быстрыми: их продолжительность — порядка миллисекунд в случае ионных каналов и минут — в случае активации протеинкиназ и липид-опосредованных киназ. Однако в некоторых случаях от получения клеткой сигнала до ответа на него могут проходить часы и даже сутки (в случае экспрессии генов). Пути передачи сигнала, или сигнальные пути, часто бывают организованы как сигнальные каскады (англ. signal cascade): количество молекул белков и других веществ, принимающих участие в передаче сигнала, возрастает на каждом последующем этапе по мере удаления от первоначального стимула. Таким образом, даже относительно слабый стимул может вызывать значительный ответ. Это явление называется амплификацией сигнала. Оригинальный термин англ. signal

ОҢТҮСТІК-ҚАЗАҚСТАН MEDISINA AKADEMIASY «Оңтүстік Қазақстан медицина академиясы» АҚ		 SOUTH KAZAKHSTAN MEDICAL ACADEMY АО «Южно-Казахстанская медицинская академия»
Кафедра биологии и биохимии		46/
Лекционный комплекс		1 стр. из 12

transduction впервые появился в реферируемых журналах в 1974 году, а в названии статьи фигурировал в 1979 году.

4. Иллюстративный материал: Обзорная, видео обучение, презентация
https://www.youtube.com/watch?v=j0sEi_Dscd8&feature=youtu.be Клетка

<https://www.youtube.com/watch?v=QSfntmjVtpQ&feature=youtu.be> Транспорт

<https://www.youtube.com/watch?v=V6YC97Dj5E0&feature=youtu.be> Контакты

5. Литература: см. приложение 1

6. Контрольные вопросы: (обратная связь)

1. Структура биомембран
2. Функция биомембран
3. Адгезивная функция биомембран
4. Активный транспорт.
5. Пассивный транспорт.
6. Строение и функции органоидов клетки
7. Строение и функций ядра
8. Строение и функции клеточной мембраны
9. Строение и функции аппарата гольджи
10. Строение и функции митохондрии
11. Строение и функции лизосомы

№2 Лекция

1. Тема: Молекулярная биология клетки. Адгезивная функция мембран. Передача внешнего сигнала в клетку.

2. Цель: Дать представление о адгезивной функций мембран. Передача внешнего сигнала в клетку.

3. Тезисы лекции: Для большинства регуляторных молекул между их связыванием с мембранным рецептором и окончательной реакцией клетки, т.е. изменением ее работы, вклиниваются сложные серии событий – определенные пути передачи сигнала, иначе называемые путями сигнальной трансдукции. В зависимости от природы лиганда рассматривают три пути передачи сигнала в клетку. 1. Эндокринные регуляторы (гормоны) выделяются эндокринными клетками в кровь и переносятся ею к клеткам-мишеням, которые могут находиться в любом месте организма. 2. Нейрокринные регуляторы выделяются нейронами в непосредственной близости от клеток-мишеней. 3. Паракринные вещества освобождаются несколько дальше от мишеней, но все же достаточно близко к ним, чтобы достичь рецепторов. Паракринные вещества секретируются одним типом клеток, а действуют на другой, однако в некоторых случаях регуляторы предназначены тем клеткам, которые их выделили, или соседним клеткам, относящимся к тому же типу. В ряде случаев последний этап сигнальной трансдукции состоит в фосфорилировании определенных эффекторных белков, что ведет к усилению или угнетению их активности, а это, в свою очередь, определяет необходимую организму клеточную реакцию. Фосфорилирование белков осуществляют протеинкиназы, а дефосфорилирование – протеинфосфатазы. Изменения протеинкиназной активности происходят в результате связывания регуляторной молекулы (в общем случае называемой лигандом) с ее мембранным рецептором, что запускает каскады событий. Активность различных протеинкиназ регулируется рецептором не прямо, а через вторичные

ОҢТҮСТІК-ҚАЗАҚСТАН MEDISINA AKADEMIASY «Оңтүстік Қазақстан медицина академиясы» АҚ		SOUTH KAZAKHSTAN MEDICAL ACADEMY АО «Южно-Казахстанская медицинская академия»
Кафедра биологии и биохимии	46/	
Лекционный комплекс	1 стр. из 12	

мессенджеры (вторичные посредники), в роли которых выступают, например, цАМФ, цГМФ, Ca^{2+} , инозитол-3-фосфат (IP3) и диацилглицерол (DAG). При этом связывание лиганда с мембранным рецептором изменяет внутриклеточный уровень вторичного мессенджера, что, в свою очередь, отражается на активности протеинкиназы. Многие регуляторные молекулы влияют на клеточные процессы через пути сигнальной трансдукции с участием гетеротримерных ГТФ-связывающих белков (гетеротримерных G-белков) или мономерных ГТФ-связывающих белков (мономерных G-белков). Когда молекулы лиганда связываются с мембранными рецепторами, взаимодействующими с гетеротримерными G-белками, происходит переход G-белка в активное состояние путем связывания с ГТФ. Активированный G белок может затем взаимодействовать со многими эффекторными белками, прежде всего ферментами, такими, как аденилатциклаза, фосфодиэстераза, фосфолипаза. Это взаимодействие запускает цепи реакций, которые заканчиваются активацией протеинкиназ. В общих чертах путь сигнальной трансдукции с участием G-белков - протеинкиназ включает следующие этапы.

1. Лиганд связывается с рецептором на мембране клетки.

Молекулярная биология - комплекс биологических наук, изучающих механизмы хранения, передачи и реализации генетической информации, строение и функции нерегулярных биополимеров (белков и нуклеиновых кислот). Тремя основными компонентами клетки являются: ядро, цитоплазма и окружающая их клеточная мембрана - плазмолемма. Цитоплазма (cytoplasm) клетки включает в себя гиалоплазму, находящиеся в ней обязательные клеточные компоненты — органеллы, а также различные непостоянные структуры — включения. Гиалоплазма является сложной коллоидной системой, включающей в себя различные биополимеры, такие как белки, нуклеиновые кислоты, полисахариды. В состав гиалоплазмы входят главным образом различные глобулярные белки. К важнейшим ферментам гиалоплазмы относятся ферменты метаболизма сахаров, азотистых оснований, аминокислот, липидов и других важных соединений. В гиалоплазме располагаются ферменты активации аминокислот при синтезе белков, транспортные (трансферные) РНК (тРНК).

Органеллы- важнейший компонент клетки, структуры клетки, имеющие строго определенное строение и функции.

По функциональному признаку органеллы делятся на:

- 1 - органеллы общего значения;
- 2 - органеллы специального значения;

По структурному принципу органеллы делятся на:

- 1 - мембранные (митохондрии, ЭПС, КГ, лизосомы, пероксисомы);
- 2 – не мембранные (фибрилярные органеллы (микротрубочки, микрофиламенты, реснички, жгутики, центриоли) и гранулярные органеллы (рибосомы, полисомы).

Органеллы являются динамическими структурами; могут изменять размеры, но не формируются. Для образования новых органелл необходима информация, в виде рудимента или матрицы от уже существующей органеллы. Каждая органелла занимает в гиалоплазме место, оптимальное для выполнения её специализированной функции.

Биомембраны- это липопротеидные образования, которые ограничивают клетку снаружи и формируют некоторые органеллы, а также ядерную оболочку - кариолемму.

Различают несколько типов мембран, отличающихся по химическому составу, размерам и функциям, но имеющих единый план строения.

Общей чертой всех мембран клетки является то, что они представляют собой тонкие (6—10 нм) пласты липопротеидной природы (т.е. липиды в комплексе с белками). Основными химическими компонентами клеточных мембран являются липиды (40%), белки (60%) и углеводы (5—10%).

ОҢТҮСТІК-ҚАЗАҚСТАН MEDISINA AKADEMIASY «Оңтүстік Қазақстан медицина академиясы» АҚ		 SOUTH KAZAKHSTAN MEDICAL ACADEMY АО «Южно-Казахстанская медицинская академия»
Кафедра биологии и биохимии		46/
Лекционный комплекс		1 стр. из 12

Липиды (греч. *lipos* - жир) – группа природных веществ, нерастворимых в воде, но растворимых в неполярных растворителях (хлороформе, эфире и т.д.). Молекулы липидов являются амфифильными, то есть, каждая молекула липида имеет гидрофильную (растворимую в воде) «головку» и два гидрофобных (нерастворимых в воде) «хвоста» (рис.6,А). Молекулы «хвоста» представляют собой длинную углеводородную цепь.

Белки мембран составляют 50% от массы клеточных мембран. Их роль заключается в том, что они обеспечивают функциональную активность мембран, а именно:

- 1 - участвуют в транспорте веществ;
- 2 - входят в состав транспортных насосов и ионных каналов;
- 3 - являются ферментами и рецепторами, участвуя в проведении сигналов в клетку;
- 4 - связывают цитоскелет с внеклеточным матриксом;
- 5 - преобразуют энергию пищевых веществ в химическую энергию макроэнергетических связей молекулы АТФ.

По месту расположения в мембране белки делятся на интегральные и поверхностные (периферические).

По функциям белки мембран делятся на:

- 1 - структурные;
- 2 - транспортные;
- 3 - адгезивные (обеспечивающие межклеточные взаимодействия);
- 4 - участвующие в передаче сигналов от одной клетки к другой;
- 5 - каталитические.

Молекулярная биология исторически появилась как раздел биохимии. К началу XXI века были получены данные о первичной структуре всей ДНК человека и целого ряда других организмов, наиболее важных для медицины, сельского хозяйства и научных исследований, что привело к возникновению нескольких новых направлений в биологии: геномики, биоинформатики и др.

Мембранный транспорт — транспорт веществ сквозь клеточную мембрану в клетку или из клетки, осуществляемый с помощью различных механизмов — простой диффузии, облегченной диффузии и активного транспорта. Важнейшее свойство биологической мембраны состоит в её способности пропускать в клетку и из неё различные вещества. Мембранный транспорт (транспорт веществ через липидный бислой): пассивный и активный. Активный мембранный транспорт – против (электро)химического градиента, т.е. необходимы энергетические затраты (сопряжение с энергетически выгодным процессом): первичный и вторичный. Пассивный мембранный транспорт – по (электро)химическому градиенту, не требует энергетических затрат: диффузия или облегченная диффузия. Источники энергии для активного мембранного транспорта: гидролиз АТФ, свет, окислительно-восстановительные реакции, (электро)химический градиент. Энергия для первичного активного транспорта поступает из источника, отличного от уже имеющегося (электро) химического градиента. Белки-каналы (белковые каналы) - тип транспортного белка, действует как пора в мембране, которая быстро пропускает молекулы воды или не большие ионы. Белки водного канала (аквапорины) позволяют воде очень быстро диффундировать через мембрану. Белки ионных каналов позволяют ионам диффундировать через мембрану. В большинстве случаев передача сигнала внутри клетки представляет собой цепь последовательных биохимических реакций, осуществляемых ферментами, часть из которых активируется вторичными посредниками. Такие процессы обычно являются быстрыми: их продолжительность — порядка миллисекунд в случае ионных каналов и минут — в случае активации протеинкиназ и липид-опосредованных киназ. Однако в некоторых случаях от получения клеткой сигнала до ответа на него могут проходить часы и даже сутки (в случае экспрессии генов). Пути передачи сигнала, или

ОҢТҮСТІК-ҚАЗАҚСТАН MEDISINA AKADEMIASY «Оңтүстік Қазақстан медицина академиясы» АҚ  SOUTH KAZAKHSTAN MEDICAL ACADEMY АО «Южно-Казахстанская медицинская академия»	
Кафедра биологии и биохимии	46/
Лекционный комплекс	1 стр. из 12

сигнальные пути, часто бывают организованы как сигнальные каскады (англ. signal cascade): количество молекул белков и других веществ, принимающих участие в передаче сигнала, возрастает на каждом последующем этапе по мере удаления от первоначального стимула. Таким образом, даже относительно слабый стимул может вызывать значительный ответ. Это явление называется амплификацией сигнала. Оригинальный термин англ. signal transduction впервые появился в реферируемых журналах в 1974 году, а в названии статьи фигурировал в 1979 году.

4. Иллюстративный материал: Обзорная, презентация

<https://www.youtube.com/watch?v=BmAq-EoIVCc&feature=youtu.be> контакты

<https://www.youtube.com/watch?v=G7-hNjwCwaw&feature=youtu.be> сигналы

<https://www.youtube.com/watch?v=iv-025Dx8LE&feature=youtu.be> адгезия

5. Литература: см. приложение 1

6. Контрольные вопросы: (обратная связь)

1. Семейства адгезивных мембранных белков.
2. Адгезивная функция мембран
3. Основные этапы передачи сигнала.
4. Сигналы, передающиеся через сигнальные молекулы
5. Циклические нуклеотиды
6. Вторичные мессенджеры
7. Циклический аденозинмонофосфат
8. Циклический гуанозинмонофосфат

Лекция №3

1. Тема. Молекулярная структура клеток и болезни, возникающие при нарушении их функционирования.

2. Цель: Определение понятия органоидов и их классификация. Болезни лизосом, пероксисом, нарушения сортировки белков в ЭПС, митохондриальные болезни. Определение и механизм развития.

3. Тезисы лекции: Лизосомные болезни накопления (англ. Lysosomal Storage Diseases) — общее название группы весьма редких наследственных заболеваний, вызванных нарушением функции внутриклеточных органелл лизосом. Эти одномембранные органоиды являются частью эндомембранной системы клетки и специализируются на внутриклеточном расщеплении веществ: гликогена, гликозаминогликанов, гликопротеинов и других. Лизосомные болезни накопления вызываются генетически обусловленным дефицитом ферментов лизосом, что приводит к накоплению макромолекул, являющихся субстратом этих ферментов, в различных органах и тканях организма. Клиническая картина первого наследственного заболевания из группы лизосомных болезней накопления (болезнь Тея — Сакса) была описана в 1881 году. Затем, в 1882 году описано заболевание, названное в честь впервые описавшего его французского врача Филиппа Гоше. В 1932 году голландский врач Иоанн Помпе описал гликогеноз второго типа, впоследствии названный по его имени болезнью Помпе. В конце 1950-х — начале 1960-х годов бельгийский биохимик Кристиан де Дюв с соавторами, используя методику фракционирования клеток, открыл лизосомы в качестве клеточных органелл, ответственных за расщепление и утилизацию макромолекул. Данное научное открытие дало возможность вскоре выявить патофизиологическую основу лизосомных болезней накопления. Болезнь Помпе стала первым наследственным заболеванием, идентифицированным как лизосомная болезнь накопления. В 1963 году бельгийский физиолог и биохимик Генри Хэрс (англ. Henri G. Hers) опубликовал работу, в которой связал причину

ОҢТҮСТІК-ҚАЗАҚСТАН MEDISINA AKADEMIASY «Оңтүстік Қазақстан медицина академиясы» АҚ		 SOUTH KAZAKHSTAN MEDICAL ACADEMY АО «Южно-Казахстанская медицинская академия»
Кафедра биологии и биохимии		46/
Лекционный комплекс		1 стр. из 12

развития данного симптомокомплекса с дефицитом α -глюкозидазы и высказал предположение о связи других генетических заболеваний, в том числе мукополисахаридозов, с недостаточностью того или иного фермента. Митохондриальные заболевания обусловлены генетическими, структурными, биохимическими дефектами митохондрий, приводящими к нарушениям тканевого дыхания. Они передаются только по женской линии к детям обоих полов, так как сперматозоиды передают зиготе половину ядерного генома, а яйцеклетка поставляет и вторую половину генома, и митохондрии. Патологические нарушения клеточного энергетического обмена могут проявляться в виде дефектов различных звеньев в цикле Кребса, в дыхательной цепи, процессах бета-окисления и так далее. Не все ферменты и другие регуляторы, необходимые для эффективного функционирования митохондрий, кодируются митохондриальной ДНК. Большая часть митохондриальных функций контролируется ядерной ДНК. Можно выделить две группы митохондриальных заболеваний:

Ярко выраженные наследственные синдромы, обусловленные мутациями генов, ответственных за митохондриальные белки (синдром Барта, синдром Кернса — Сейра, синдром Пирсона, синдром MELAS, синдром MERRF и другие). Вторичные митохондриальные заболевания, включающие нарушение клеточного энергообмена как важное звено формирования патогенеза (болезни соединительной ткани, синдром хронической усталости, гликогеноз, кардиомиопатия, мигрень, печёночная недостаточность, панцитопения, а также гипопаратиреоз, диабет, рахит и другие).

Митохондрии наследуются иначе, чем ядерные гены. Ядерные гены в каждой соматической клетке обычно представлены двумя аллелями (за исключением большинства сцепленных с полом генов у гетерогаметного пола). Один аллель унаследован от отца, другой от матери. Однако митохондрии содержат собственную ДНК, причем в каждой митохондрии человека обычно содержится от 5 до 10 копий кольцевой молекулы ДНК (см. Гетероплазмия), и все митохондрии наследуются от матери. Когда митохондрия делится, копии ДНК случайным образом распределяются между её потомками. Если только одна из исходных молекул ДНК содержит мутацию, в результате случайного распределения такие мутантные молекулы могут накопиться в некоторых митохондриях. Митохондриальная болезнь начинает проявляться в тот момент, когда заметное число митохондрий во многих клетках данной ткани приобретают мутантные копии ДНК (пороговая экспрессия). Мутации в митохондриальной ДНК происходят, по разным причинам, намного чаще, чем в ядерной. Это означает, что митохондриальные болезни достаточно часто проявляются из-за спонтанных вновь возникающих мутаций. Иногда темп мутирования увеличивается из-за мутаций в ядерных генах, кодирующих ферменты, которые контролируют репликацию ДНК митохондрий.

4. Иллюстративный материал: Обзорная, видео обучение, презентация

<https://www.youtube.com/watch?v=agLNV53BM3w&feature=youtu.be> клетка

<https://www.youtube.com/watch?v=Xyy3ODuaQjQ&feature=youtu.be> болезни

<https://www.youtube.com/watch?v=LtEiV110bZg&feature=youtu.be> митохондриальная болезнь

<https://www.youtube.com/watch?v=wwe2bJtRxgQ&feature=youtu.be> лизосомная болезнь

5. Литература: см. приложение 1

6. Контрольные вопросы: (обратная связь)

1. Митохондриальные заболевания
2. Лизосомная болезнь
3. Болезни пероксисом
4. Нарушения сортировки белков в ЭПС
5. Определение и механизм развития болезни

Приложение 1

5. Литература:

ОҢТҮСТІК-ҚАЗАҚСТАН MEDISINA AKADEMIASY «Оңтүстік Қазақстан медицина академиясы» АҚ		SOUTH KAZAKHSTAN MEDICAL ACADEMY АО «Южно-Казахстанская медицинская академия»
Кафедра биологии и биохимии	46/	
Лекционный комплекс	1 стр. из 12	

На казахском языке

Основная:

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

Дополнительная:

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

Электронный ресурс:

- 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. (43.6Мб). - 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).

ОҢТҮСТІК-ҚАЗАҚСТАН MEDISINA AKADEMIASY «Оңтүстік Қазақстан медицина академиясы» АҚ  SOUTH KAZAKHSTAN MEDICAL ACADEMY АО «Южно-Казахстанская медицинская академия»	
Кафедра биологии и биохимии	46/
Лекционный комплекс	1 стр. из 12

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).

7..Куандыков Е. О. Молекулалық биология негіздері / Куандыков Е. О., Аманжолова Л. 2020. - 229 с.

https://www.elib.kz/ru/search/read_book/884/

8. Куандыков Е. О. Медициналық биология және генетика / Куандыков Е. О., 2020. -313 с.

https://www.elib.kz/ru/search/read_book/882/

9. Куандыков Е. О. Молекулалық биология және генетикадан тестік тапсырмалар жинағы / Куандыков Е. О., Альмухамбетова С. К., Кашаганова Ж. А., Нурпеисова И. К., Таракова К. А., 2020.-405 с.https://www.elib.kz/ru/search/read_book/889/

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., СилуяноваИ.В.Изд-во Прогресс, М.. 2008г.

2.У. Клаг, М. Каммингс. Основы генетики – М.: Техносфера, 2009г.

3.Основы молекулярной биологии клетки. Учебник. Этомах. Б.Альбертс и др., Изд-во OZON.RU, 2018г.

На английском языке:

Основная:

1.Jorde L. B., Carey J.C., Bamshad M. J. Medical Genetics, Elsevier, 2015

2.Cooper G. M., Hausman R. E. The Cell: a Molecular Approach. - Sinauer Associates, 2015

3.Genetics [Текст] = Генетика : textbook / D. K. Aydarbaeva [and etc.]. - Almaty : Association of hiighereducationalinstitutions of Kazakhstan, 2016. - 244 p

4.Alberts B. [et al.]. Molecular Biology of the CELL - 3th ed., 2014

5.Batyrova, K. I. Introduction to biology [Текст] = Введениевбиологию : textbook / K. I.Batyrova, D. K. Aydarbaeva. - Almaty : Association of hiighereducationalinstitutions of Kazakhstan, 2016. - 316 p.

Дополнительная:

1.Schumm, Dorothy E. Core Concepts in clinical Molecular biology [Текст] :монография / Dorothy E. Schumm. - First Edition. - New York : Lippincott - Raven Publichers Philadelphia, 1997. - 74 p.

Электронный ресурс:

1.Lodich, Н. Molecularcell [Электронный ресурс]: научное издание / Н. Lodich. - Электрон.текстовые дан. (10,4 Мб). - Б. м. : Б. и., 2003

2. PrimerofMolecularGenetics [Электронный ресурс]: учебник. - Электрон.текстовые дан. (10,5 Мб). - М. :Б. и., 1992

3.Clote, P. Computational molecular biology FP. Clote, R. Backofen [Электронный ресурс] : научное издание / P. Clote, R. Backofen. - Электрон.текстовые дан. (13,2 Мб). - Б. м. : Б. и., 2000

4. Glossary, Lodish H. Molecular Cell biology [Электронныйресурс] :словарь / Lodish H. Glossary. - Электрон. текстовыедан. (11,1 Мб). - Б. м. : Б. и., 2003

5. Watson, J. D. Molecular Biology of the gene [Электронныйресурс] :научноеиздание / J. D. Watson. - Fifth edition. - Электрон. текстовыедан. (30,2 Мб). - Б. м. : Б. и., 2004

ОҢТҮСТІК-ҚАЗАҚСТАН MEDISINA AKADEMIASY «Оңтүстік Қазақстан медицина академиясы» АҚ		 SOUTH KAZAKHSTAN MEDICAL ACADEMY АО «Южно-Казахстанская медицинская академия»
Кафедра биологии и биохимии		46/
Лекционный комплекс		1 стр. из 12

№ 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>

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. Альбертс Б. ,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).