

# Тақырыбы: “Адам генетикасы”

# Сабақтың мақсаты:

- 1.Білімділік:** *Адам генетикасына жалпы түсінік беріп, адам генетикасының зерттеу әдістерін, тұқым қуалайтын ауруларын және медициналық – генетикалық консультацияларды толық түсіндіре отырып, осы тақырыпта алған білімдерін өмірде пайдалана алуға үйрету.*
- 2.Дамытушылық:** *Білімгерлердің логикалық ойлау қабілеттерін жетілдіріп, өз беттерінше жұмыс істей алуға дағдыландыру.*
- 3.Тәрбиелік:** *Тұқым қуалайтын ауруларға мысалдар келтіре отырып, олардың пайда болу себептері мен алдын алу шараларын, яғни медициналық – генетикалық консультацияларға тоқталып, білімгерлердің белсенділігін арттыру арқылы өзара жолдастық көмек беру қасиеттерін қалыптастыру.*
- 4.Әдістемелік :** *Әр түрлі сұрау тәсілдерін (фронтальды сұрау, тест (жазбаша), «Бинго» ойыны қолдану арқылы сабақты қорыту, білімгерлерді бағалау.*

# Тақырыбы:

## “Адам генетикасы”

### Жоспар:

1. Адам генетикасына жалпы түсінік.
2. Адам генетикасының зерттеу әдістері.
3. Тұқым қуалайтын аурулар.
4. Медициналық– генетикалық консультациялар.

# Фронтальды сұрау

1. Мутация дегеніміз не?

Ағзадағы ДНҚ - ның мөлшері мен құрылымының өзгеруі.

2. Мутация терминін қай ғалым енгізді? Гуго - Де – Фриз

3. Мутагенез дегеніміз не?

Мутациялардың пайда болу процесін айтамыз.

4. Мутагендер дегеніміз не?

Мутациялардың пайда болуына алып келетін факторлар.

5. Генотиптің өзгеру сипаты бойынша мутациялар неше топқа бөлінеді?  
4 түрге бөлінеді:

1. Геномды мутация

2. Хромосомалық мутация

3. Гендік мутация

4. Цитоплазмалық мутация

6. Гендік мутация дегеніміз?

Гендердің молекулалық құрылымының өзгеруінен болады.

# Фронтальды сұрау

7. **Геномды мутация дегеніміз не?**

**Хромосома санының өзгеруіне байланысты болатын мутациялар.**

8. **Геномды мутациялардың қандай түрлері бар? 2 түрге бөлінеді:**

**1. Полиплоидия**

**2. Гетереплоидия**

9. **Полиплоидия дегеніміз не?**

**Гаплоидты хромосома санының еселеніп көбеюі.**

10. **Хромосомалық мутация дегеніміз не?**

**Хромосомалар құрылымының өзгеру салдарынан болады.**

11. **Хромосомалық мутациялар неше топқа бөлінеді?**

**4 түрге бөлінеді:**

**1. Жетіспеушілік (делеция)**

**2. Инверсия**

**3. Дупликация**

**4. Транслокация**

12. **Делеция дегеніміз не?**

**Жасуша бөлігінде хромосоманың белгілі бір бөлігінің үзіліп қалуы .**

# Фронтальды сұрау

13. Инверсия дегеніміз не?

Хромосоманың бір бөлігінің  $180^0$  – қа бұрылып орналасуы.

14. Дупликация дегеніміз не?

Хромосоманың белгілі бір бөлігінің 2 еселенуі.

15. Транслокация дегеніміз не?

Гомологты емес хромосомалардың үзілген бөліктерінің бірінің орнына бірі ауысып келіп отыруы.

16. Гендік мутацияның пайда болу себептері қандай?

1. ДНҚ молекуласындағы белгілі бір нуклеотидтің түсіп қалуы.

2. Нуклеотидтің немесе триплеттің орын ауыстыруы.

3. Бір нуклеотидтің дубликациалануы.

4. Бір нуклетидтің орнына басқа бір нуклотидтің орналасуы.

17. Цитоплазмалық мутация дегеніміз не?

Плазмогендердің өзгеру нәтижесінде ағза белгілерінің өзгеруі болып табылады.

18. Цитоплазмалық мутация қандай түрлерге жіктеледі?

1. Пластидті мутация.

2. Цитоплазма құрылымдарының қызметінің және морфологиясының өзгеруі.

# Фронтальды сұрау

19. Митохондриялы тұқым қуалаушылық дегеніміз не?

Өзгерістердің митохондрия арқылы ұрпақтан ұрпаққа беріліп отыруы .

20. Комбинативті өзгергіштік типінде гендер өзгереді ме? **Жоқ.**

21. Мутация терминін қай жылы енгізді **1900 жыл.**

22. Адамның 21 хромосомасындағы жетіспеушілік ағзада қандай аурудың дамуын тудырады? **Лейкемия.**

23. Г. А. Надсон мен Г.С. Филипов 1925 жылы алғаш рет нені дәлелдеді?

Радий сәулелерінің әсерінен саңырауқұлақтың тұқым қуалайтын белгілері мен қасиеттерінің өзгергендігін дәлелдеді.

24. Пластидті мутацияға мысал келтіріңіз.

Эвгленаны ұзақ уақыт қараңғы ортада ұстаса оның пластидтері жойылады, нәтижесінде эвгленаның мутантты штамы пайда болады.

25. Полиплоидты формалар алу үшін қай химиялық элемент пайдаланады? **Азот оксиді  $N_2O$**

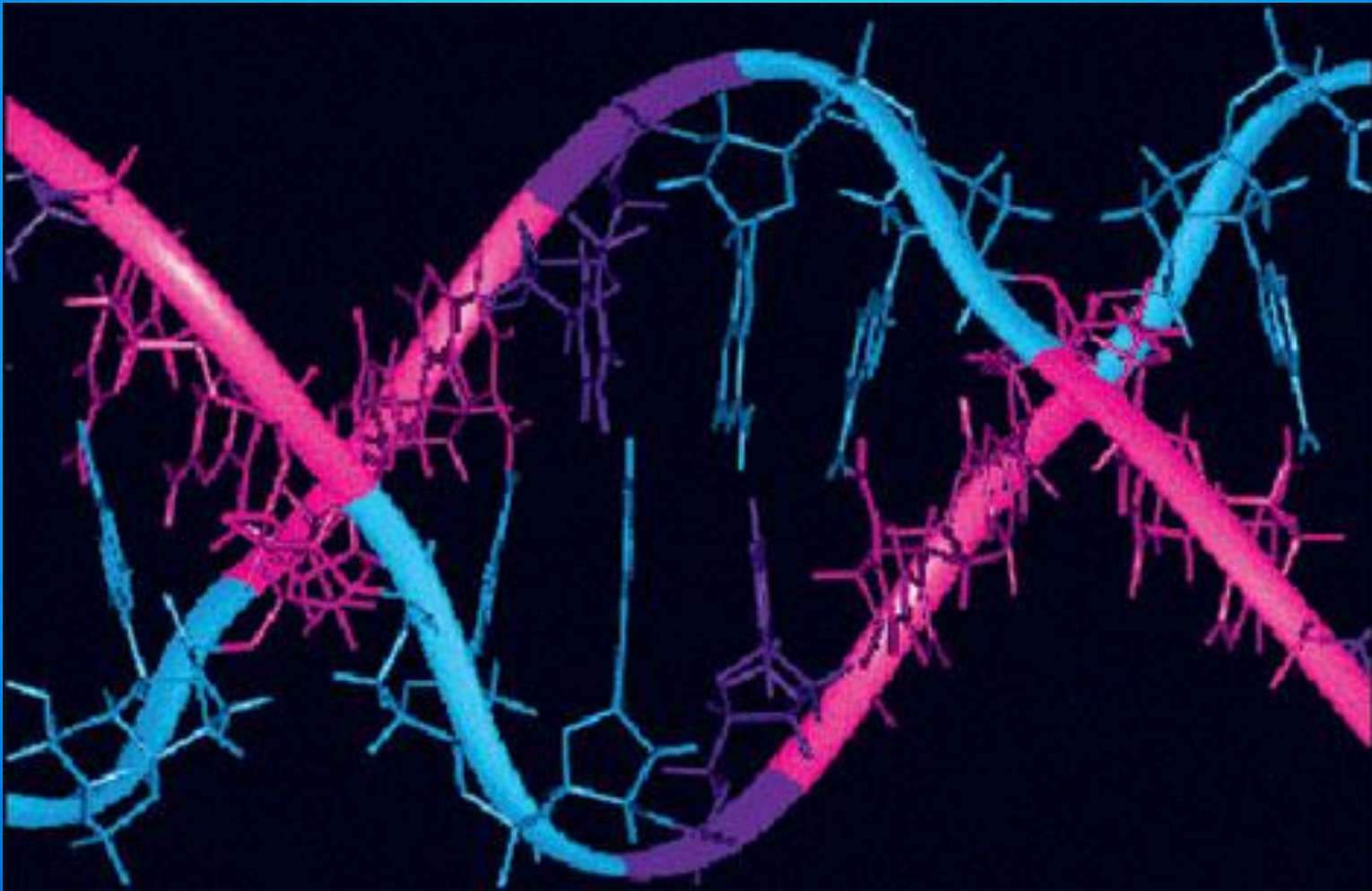


**Тест сұрақтары:**

**Тақырыбы:**

**“Мутация және  
оның себептері”**

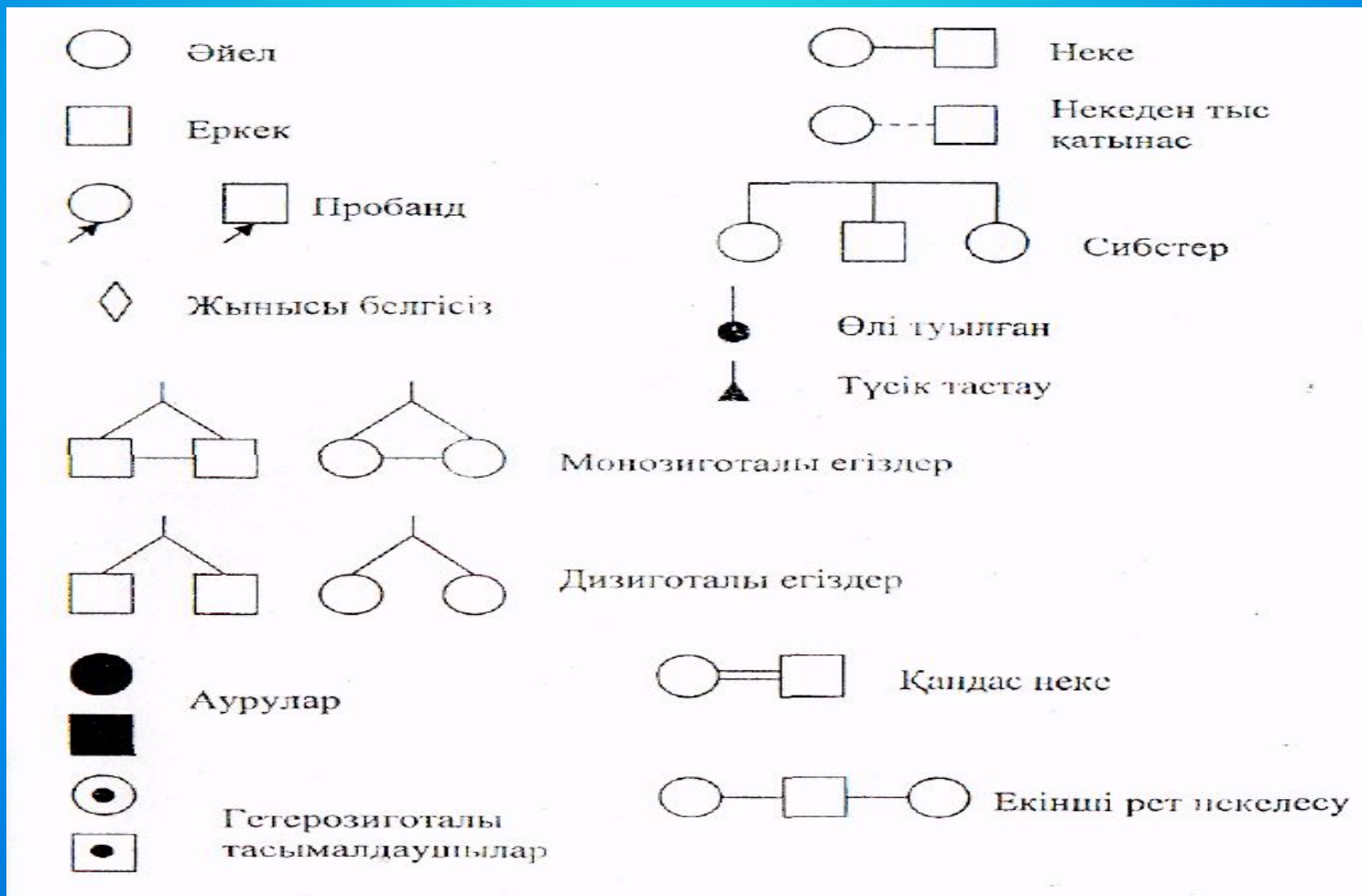
# Адам генетикасына жалпы түсінік



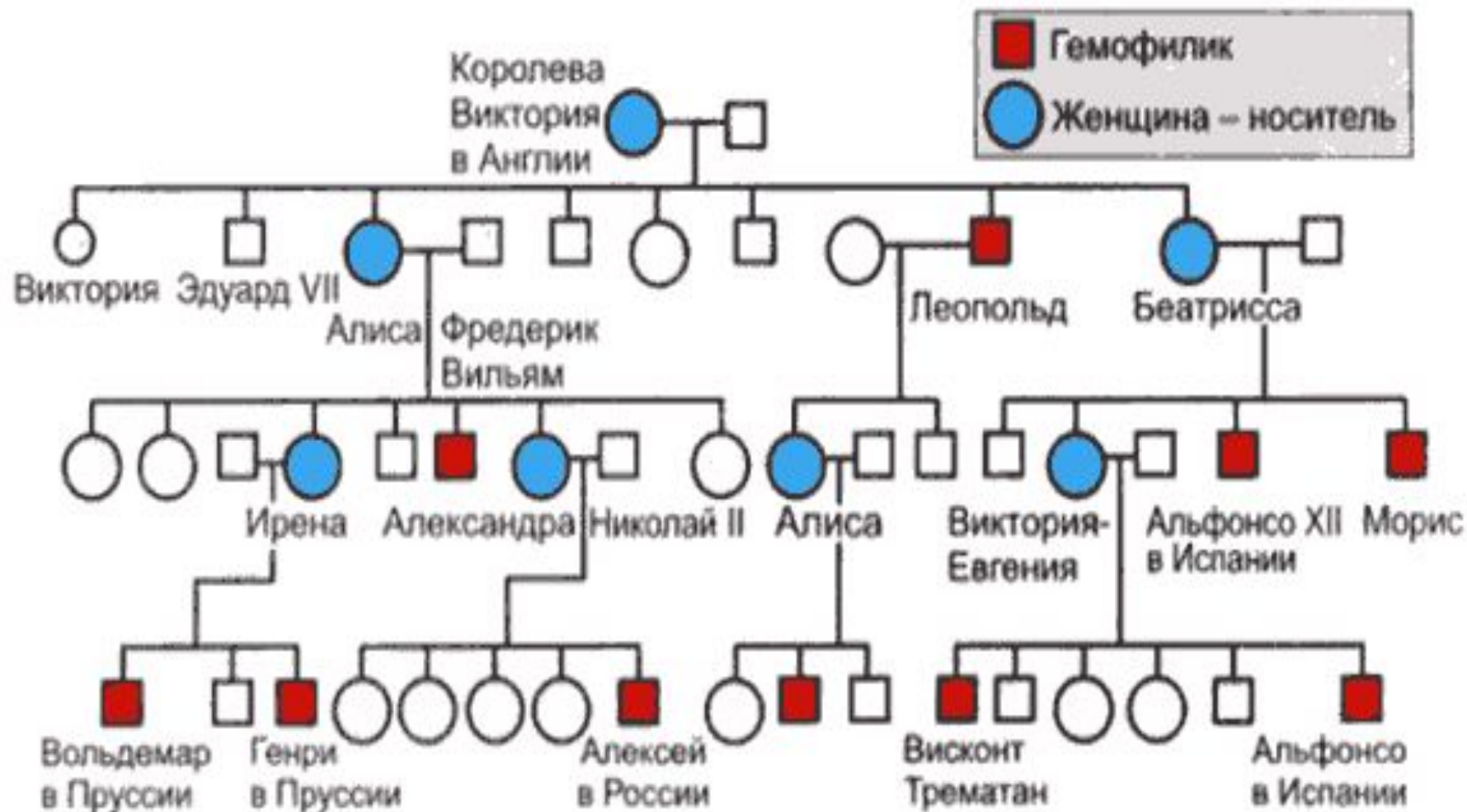
# Адам генетикасының зерттеу әдістері



# Шежіре құруда қолданылатын шартты белгілер.



# “Корольдер ауруы”



# Гемофилия ауруы



# Бір жұмыртқалы егіздер - МОНОЗИГОТАЛЫ



# Екі жұмыртқалы егіздер - ДИЗИГОТАЛЫ

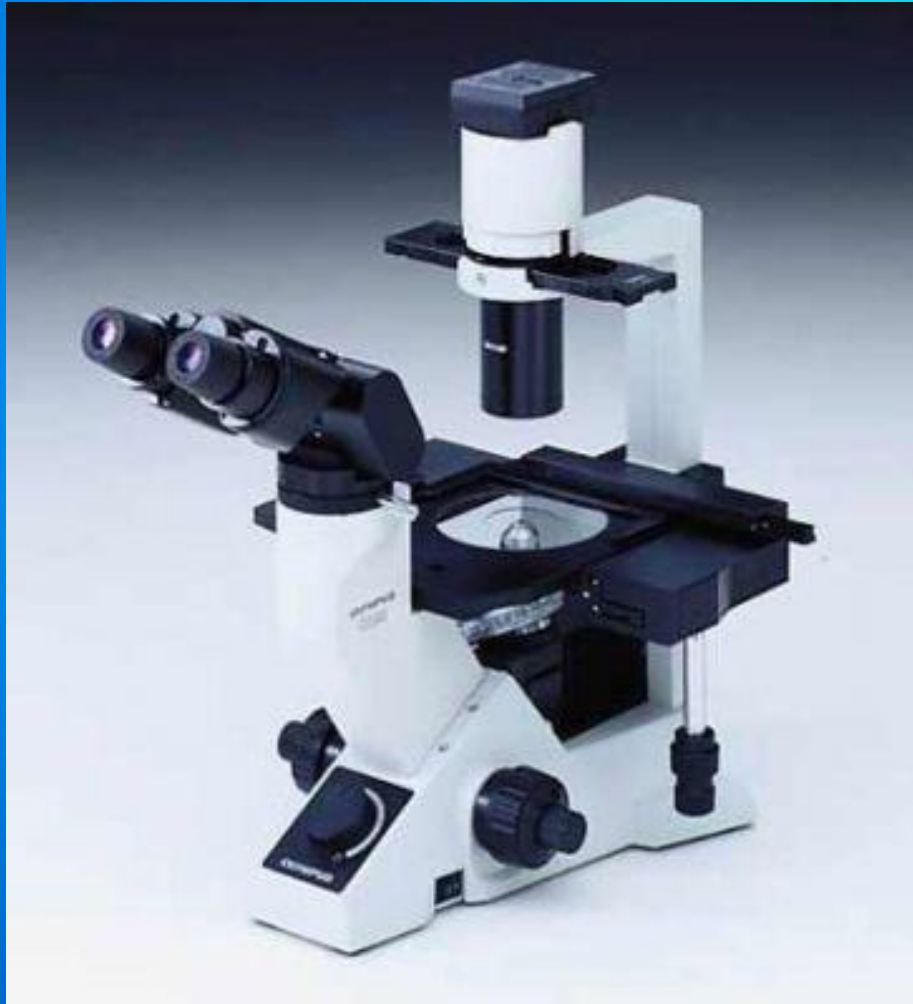




# Сиам егіздері



# Цитогенетикалық әдіс



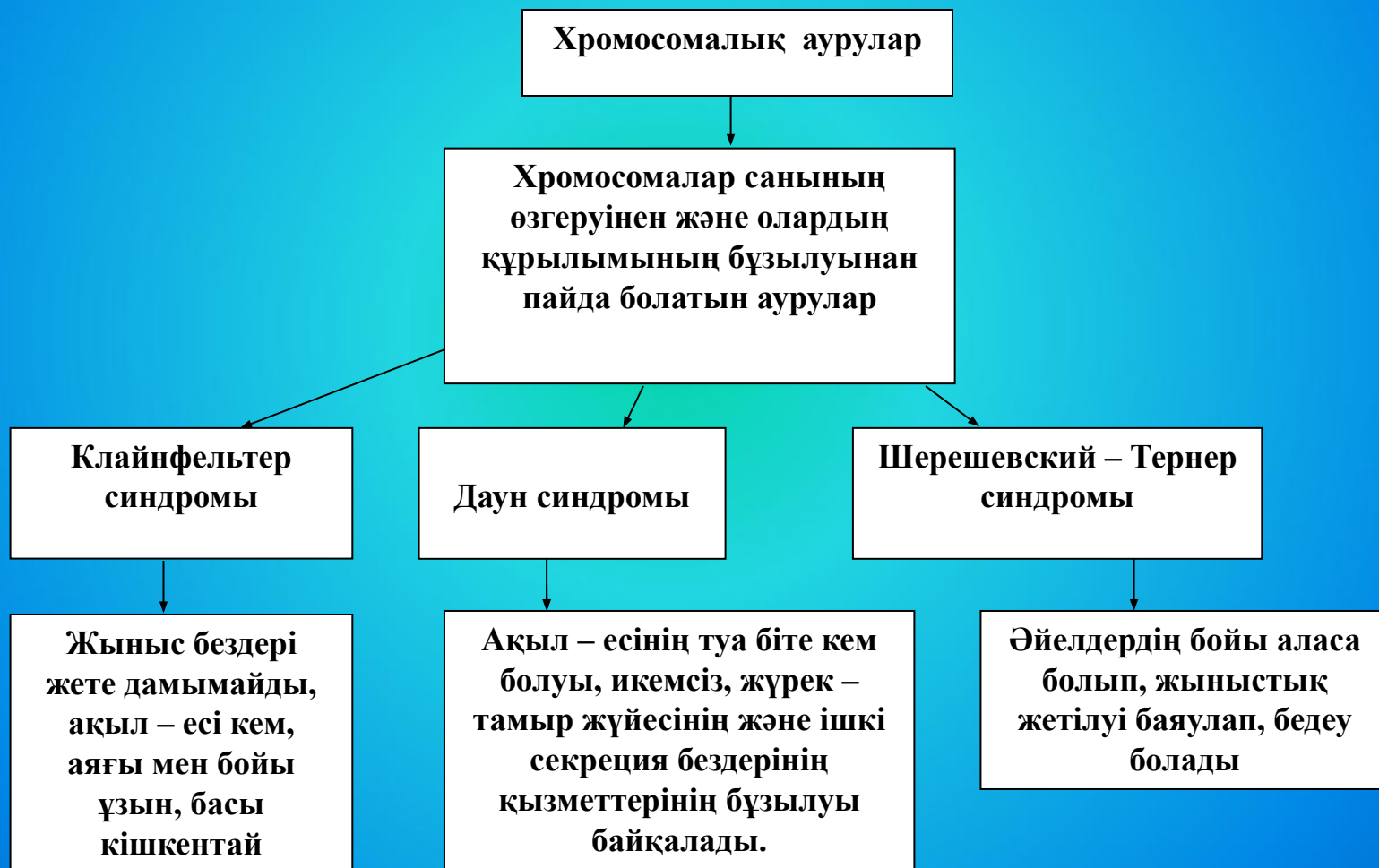
# Биохимиялық әдіс



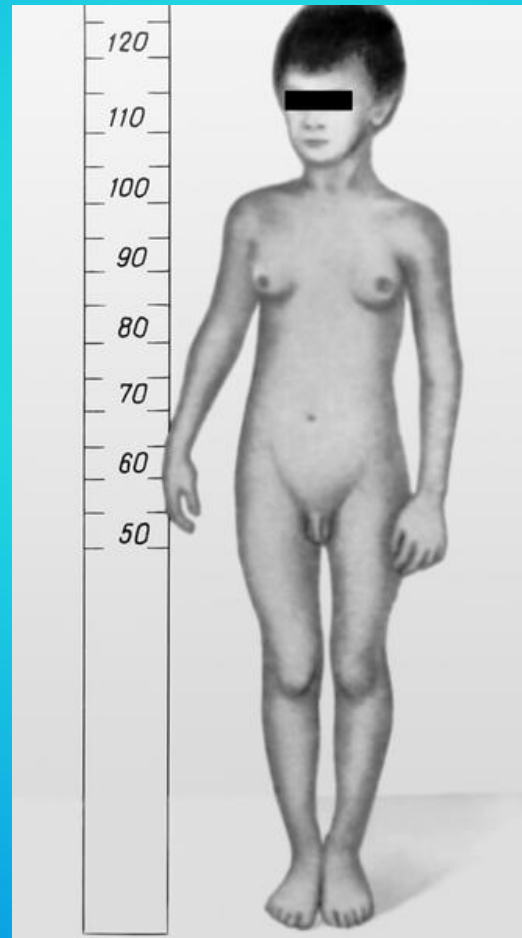
# Альбинизм



# Тұқым қуалайтын аурулар



# Клайнфельтер синдромы



# Даун синдромы



# Шерешевский – Тернер синдромы





# Тұқым қуалайтын аурулар

Гендік аурулар

Гендердің өзгеруі  
нәтижесінде пайда  
болған тұқым  
қуалайтын аурулар

Аутосомды –  
доминантты

Аутосомды -  
рецессивті

Жыныспен  
тіркескен  
рецессивті

У – тіркескен  
тұқым қуалау

**Брахидактилия-**  
қысқасаусақты-лық,  
**полидактилия** –  
алты саусақтылық

Фенилкетонурия  
– кемақыл,  
**идиопатия** –  
мишықтың  
өзгеруі

**Гемофилия** -қанның  
ұйымауы,  
дальтонизм- түсті  
ажырата алмау

**Гипертрихоз гені** –  
ұл баланың құлақ  
қалқаншасын қалың  
түк басуы

# Брахидактилия және полидактилия



# Ахондроплазия



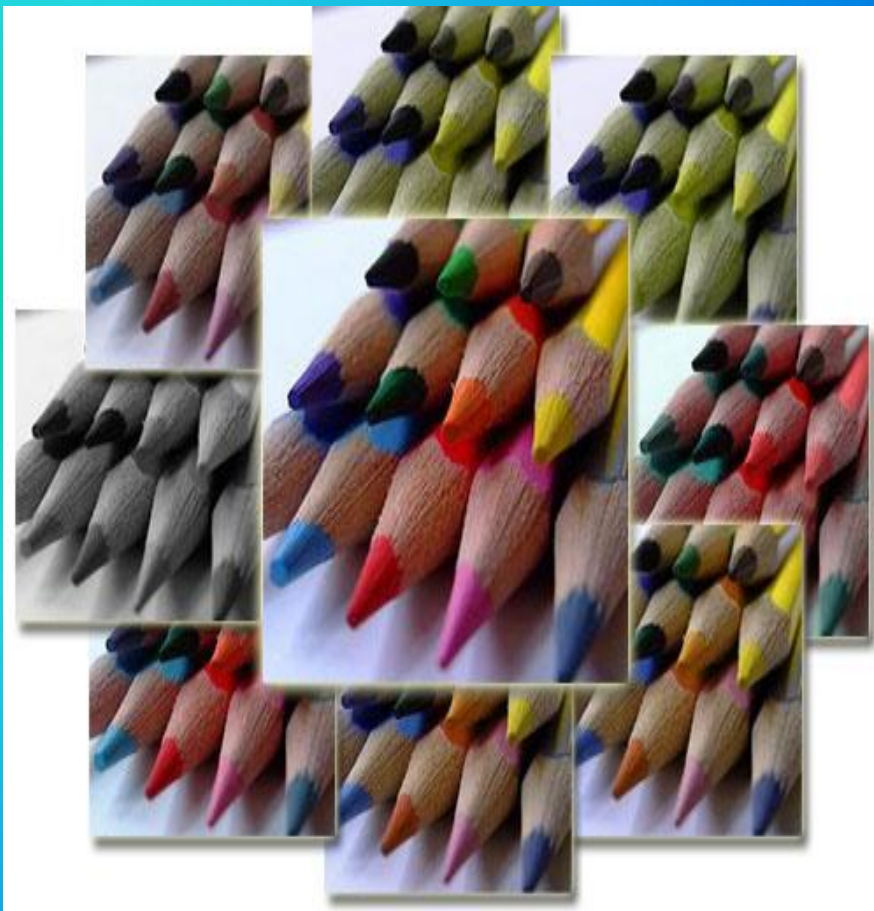
# Беттің сепкілі



# Фенилкетонурия жэне идиопатия



# Гемофилия және дальтонизм



# Гипертрихоз гені



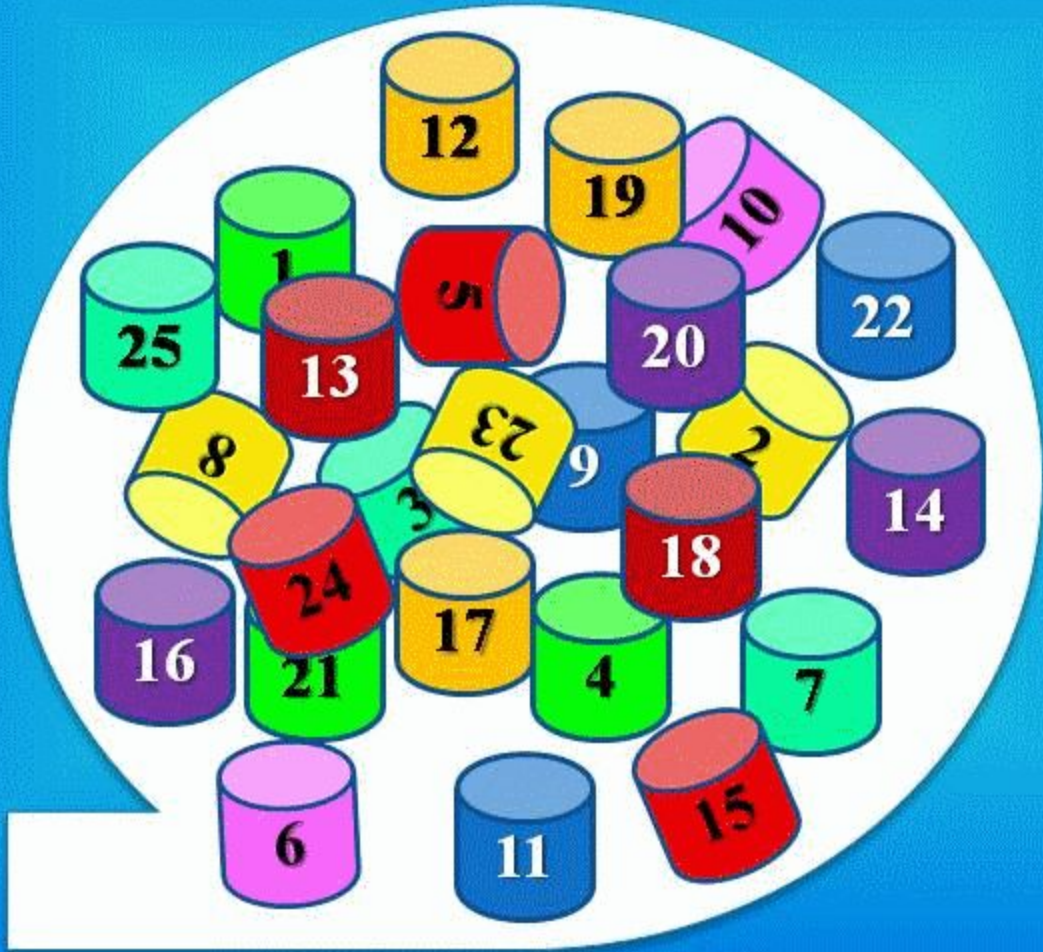
# Медициналық - генетикалық консультациялар





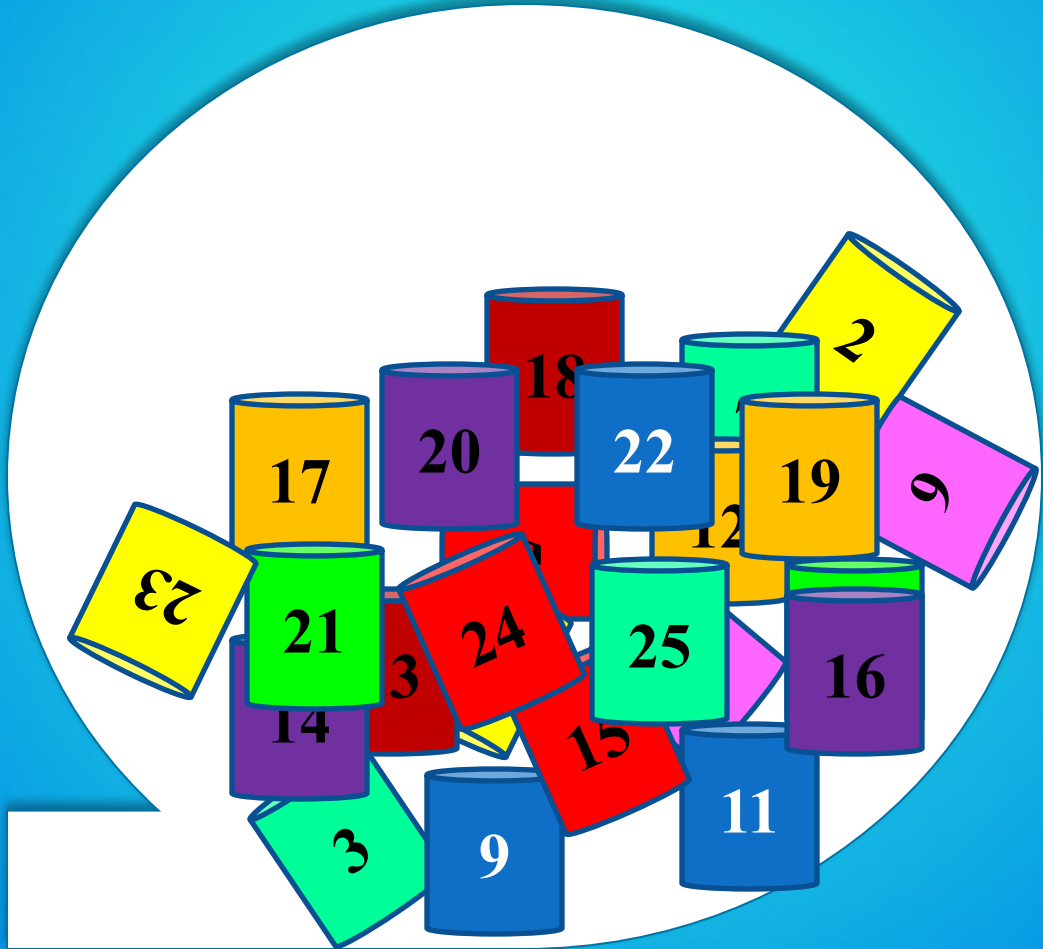
# БИНТО

миллионер



# БИНТО

миллионер





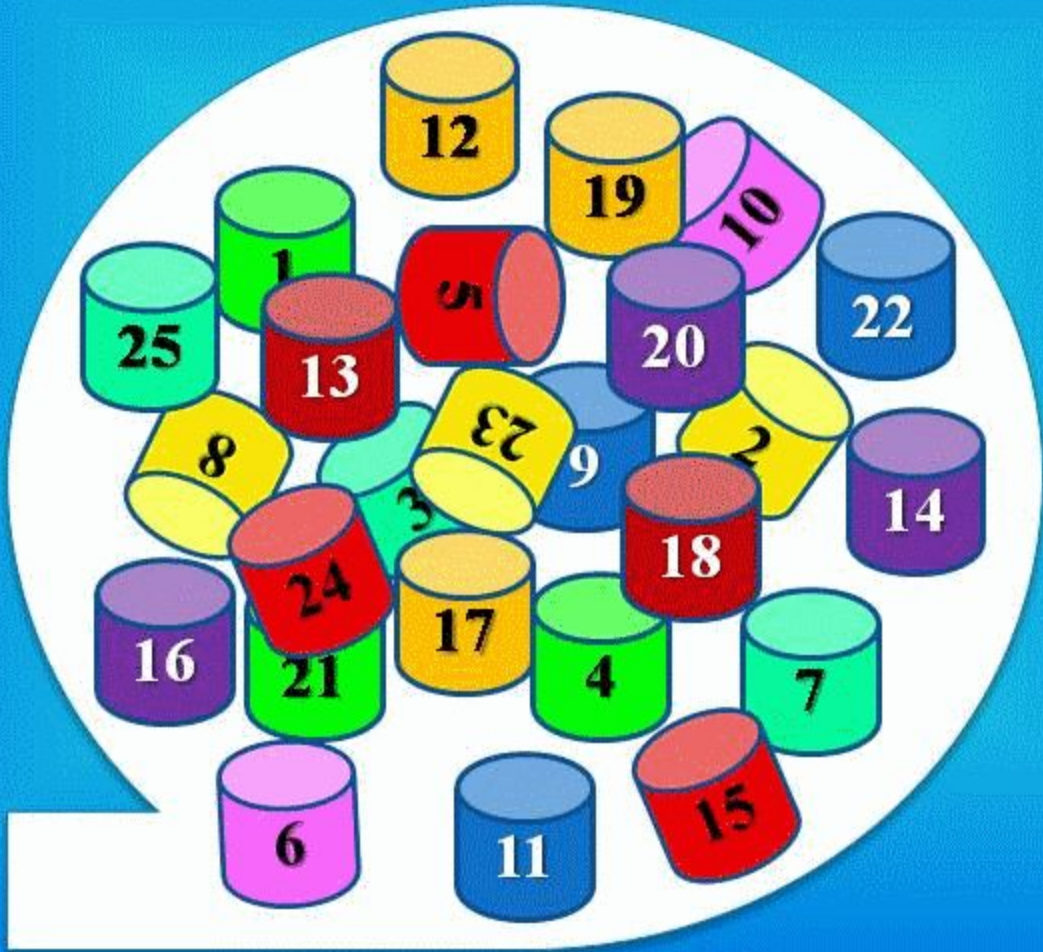
# 1. Адамның тұқым қуалаушылығын зерттейтін ғылым қалай аталады?

**Адам  
генетикасы**



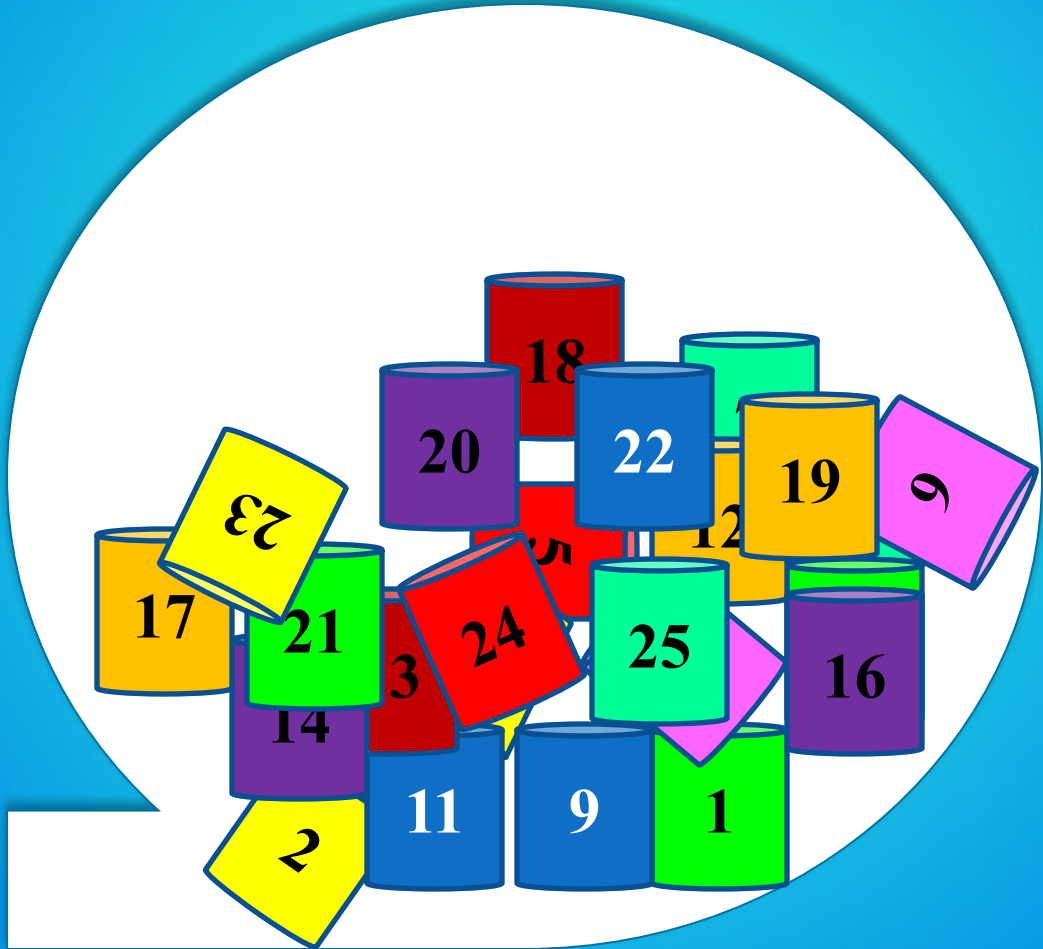
# БИНТО

миллионер



# БИНТО

миллионер





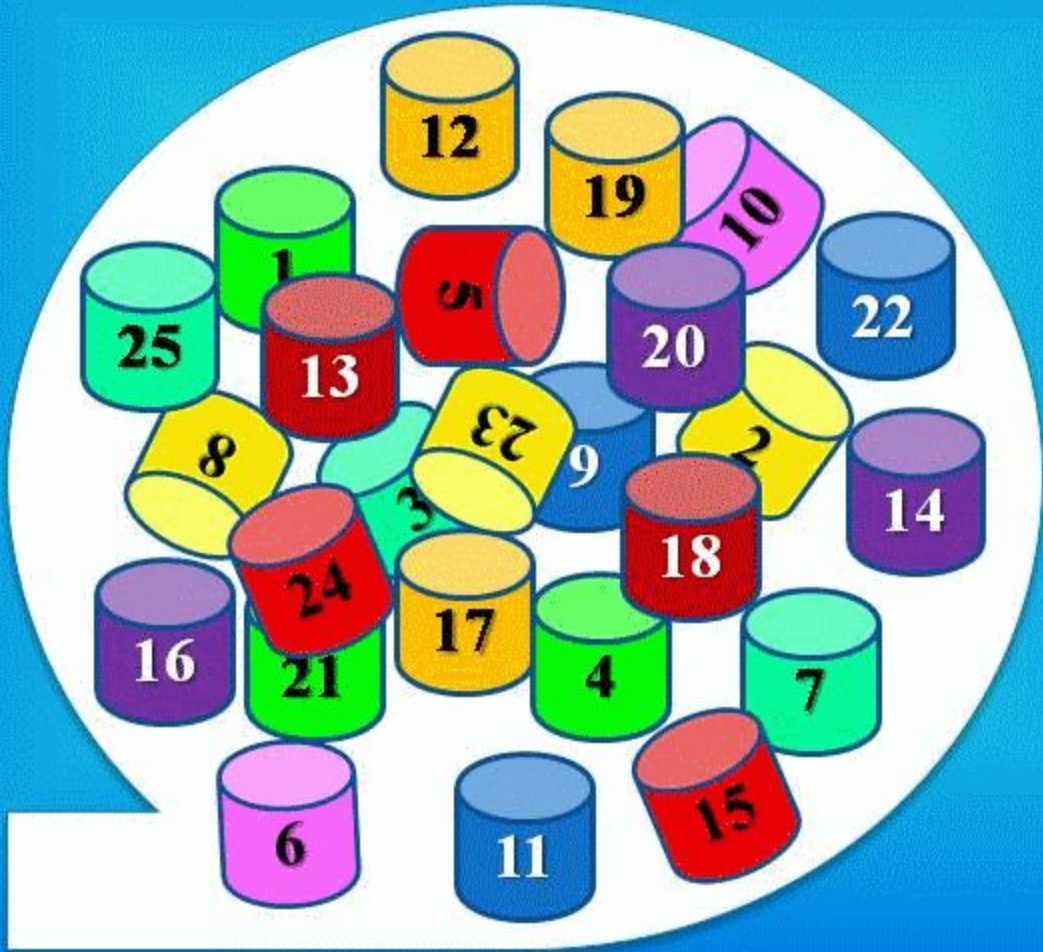
# 15. Хромосомалық аурулардың негізгі себептері қандай?

**Жасушалардың мейоздық бөліну кезіндегі хромосомалардың гаметаларға теңдей ажырамауы**



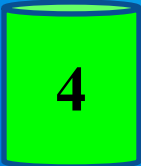
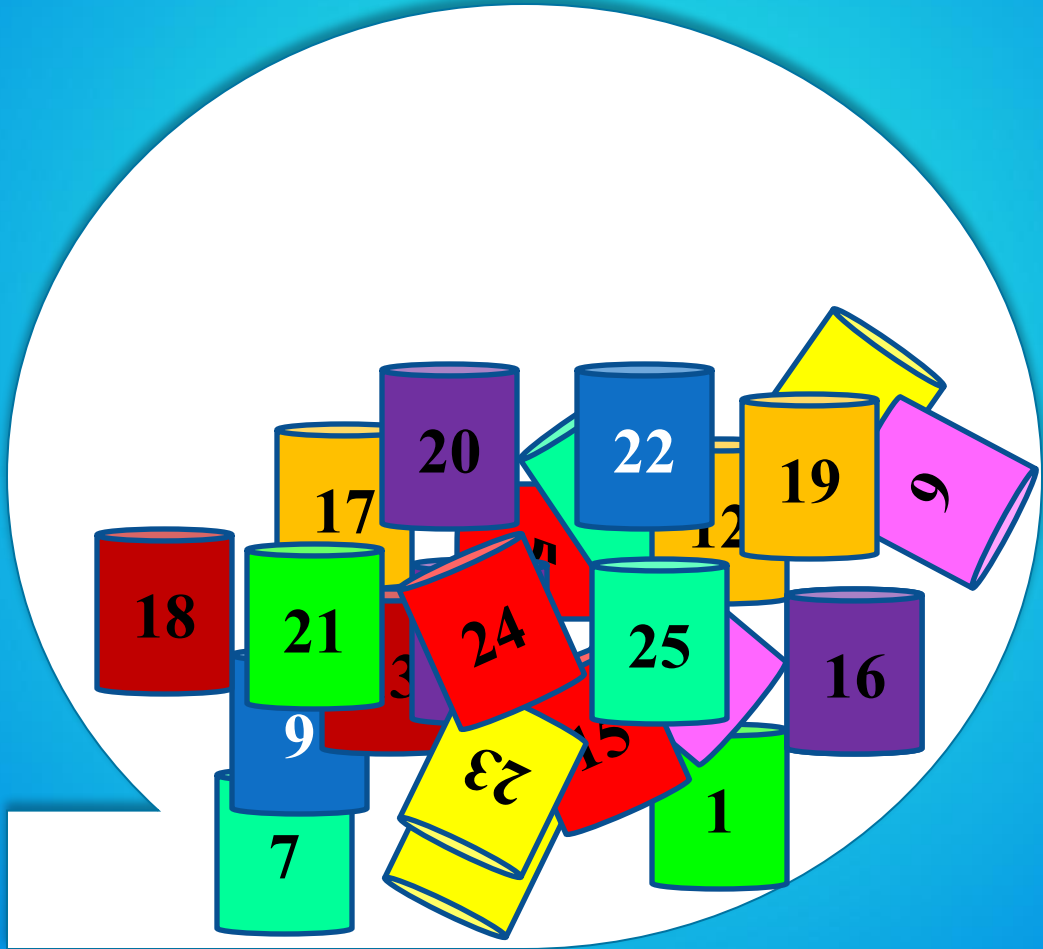
# БИНТО

миллионер



# БИНТО

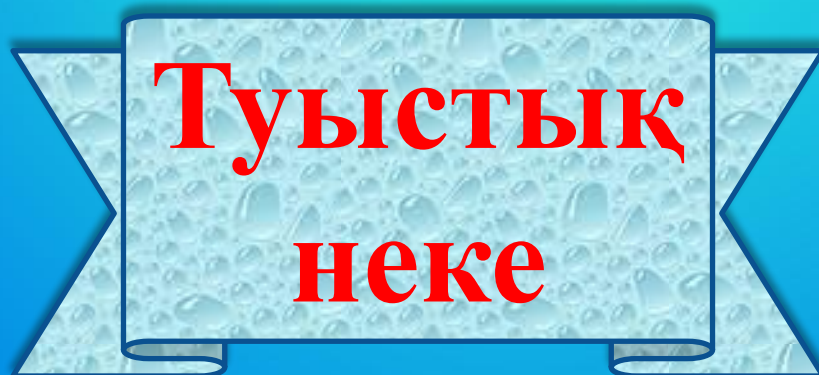
миллионер





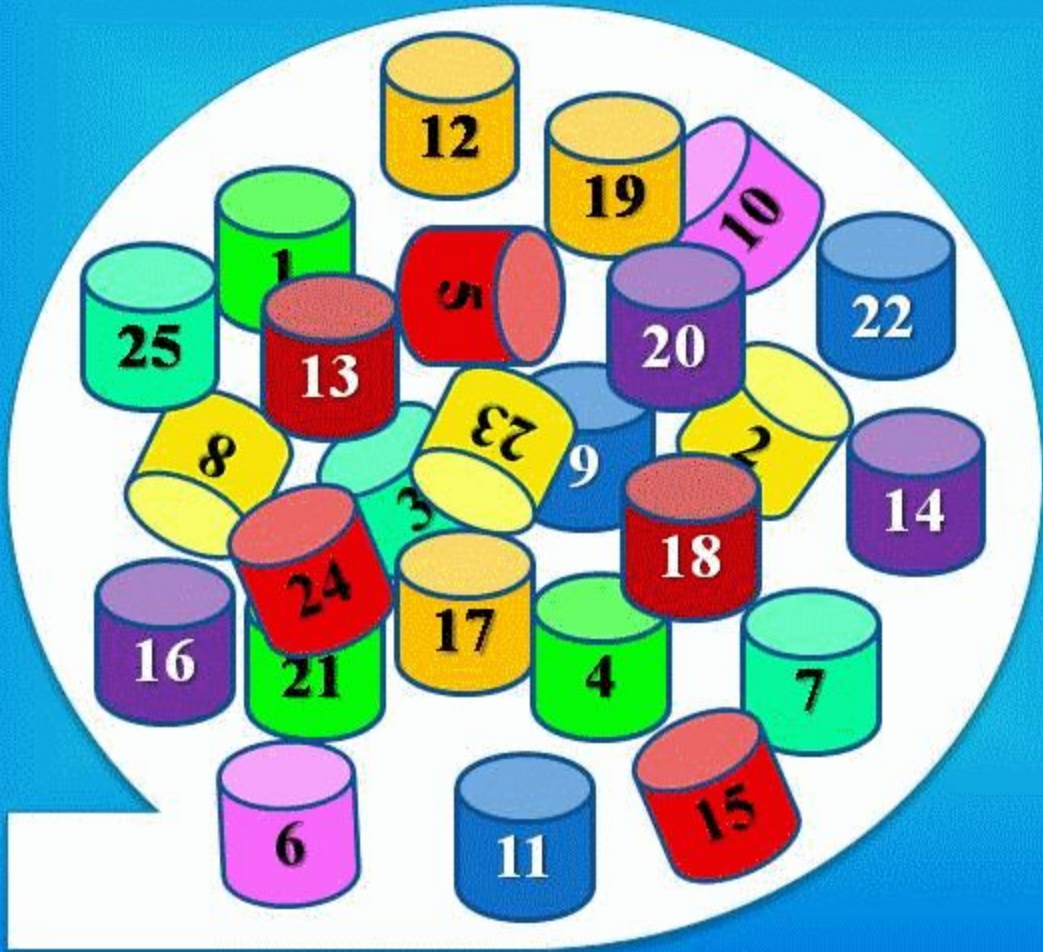


4. Әке – шеше жағынан туыс адамдардың бір – бірімен некелесуін қалай атайды?



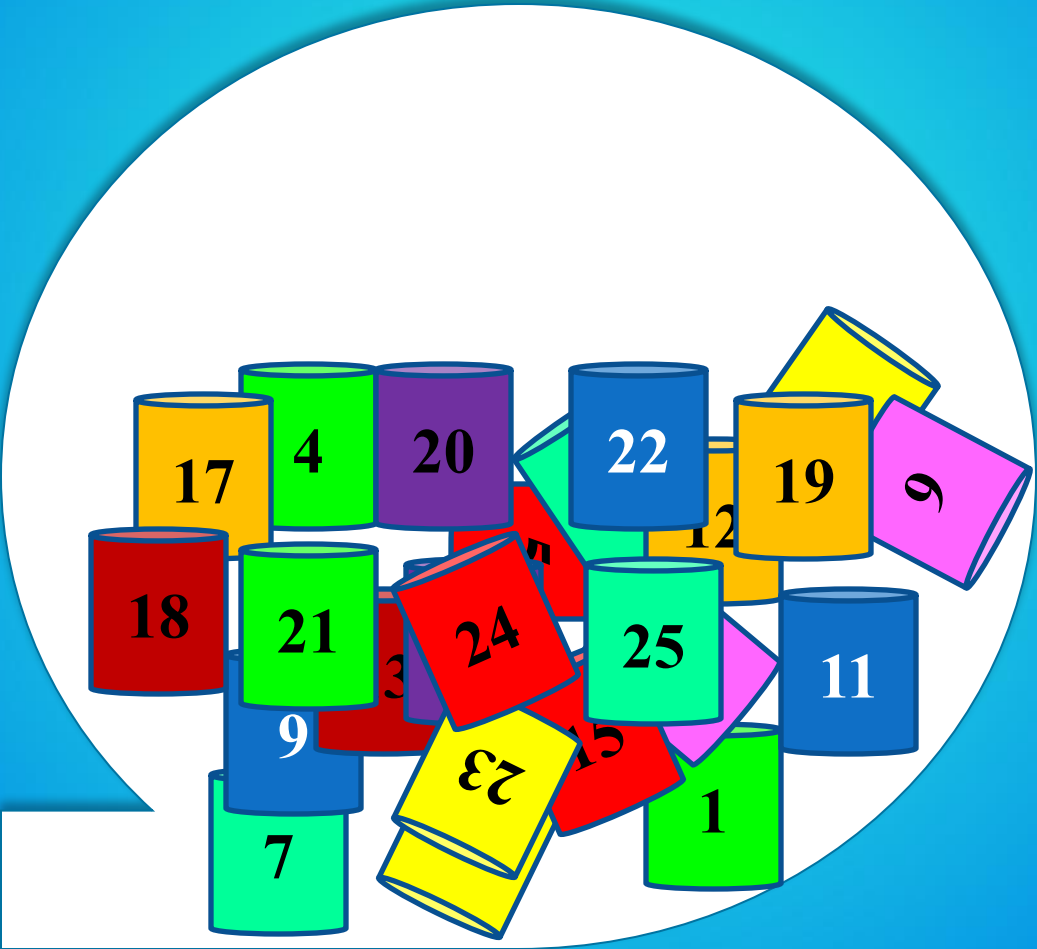
# БИНТО

миллионер



# БИНТО

миллионер





**16. Консультацияның бірінші кезеңінде  
аурудың диагнозын анықтау үшін  
қандай әдістер қолданылады?**

**Шежіре,  
цитогенетикалық,  
биохимиялық т.б.**



# БИНТО

миллионер



# БИНТО

миллионер





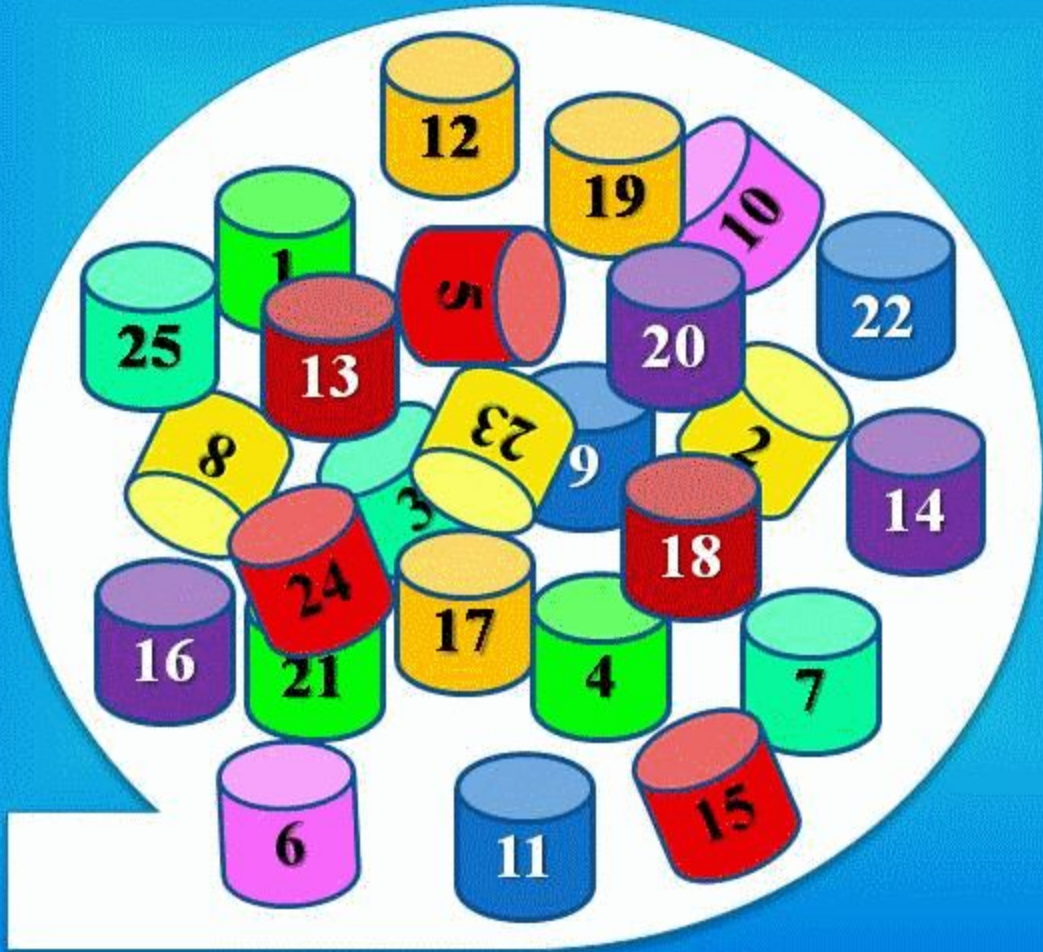
2. Қай әдіс арқылы туыстар арасындағы аурулардың оның шыққан тегіне шежіре құрастыру арқылы зерттеп анықтайды?

**Генеалогиялық  
әдіс**



# БИНТО

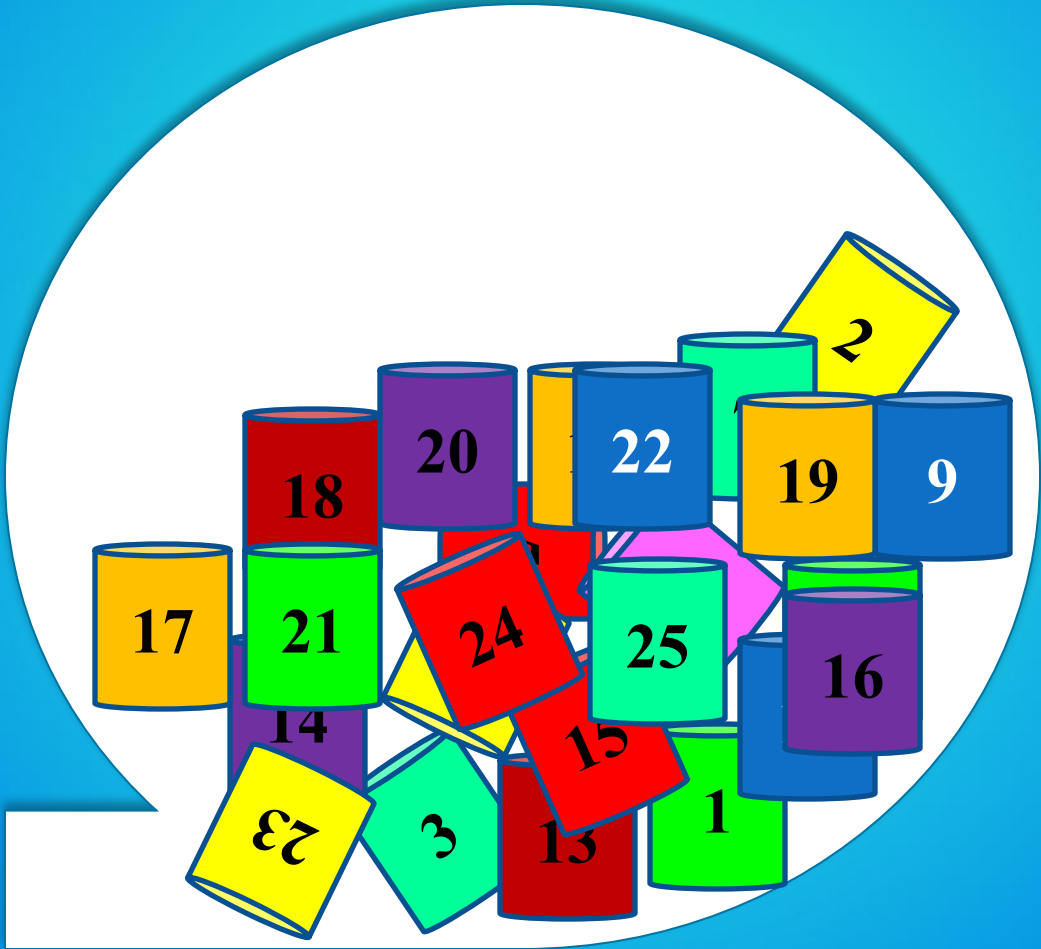
миллионер





# БИНТО

миллионер





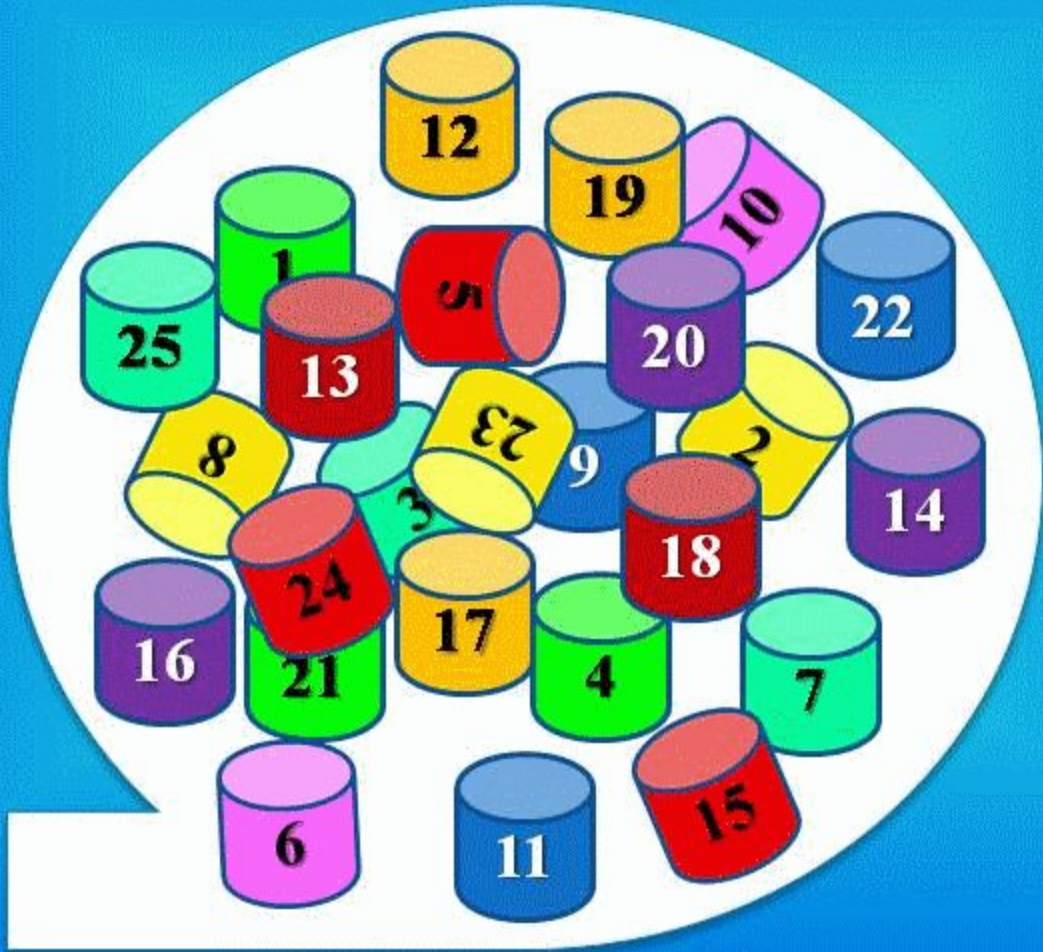
6. Қай әдіс арқылы тұқым қуалайтын аурулардың зат алмасу процесінің бұзылуынан болатын ауруларды анықтайды?

**Биохимиялық  
әдіс**



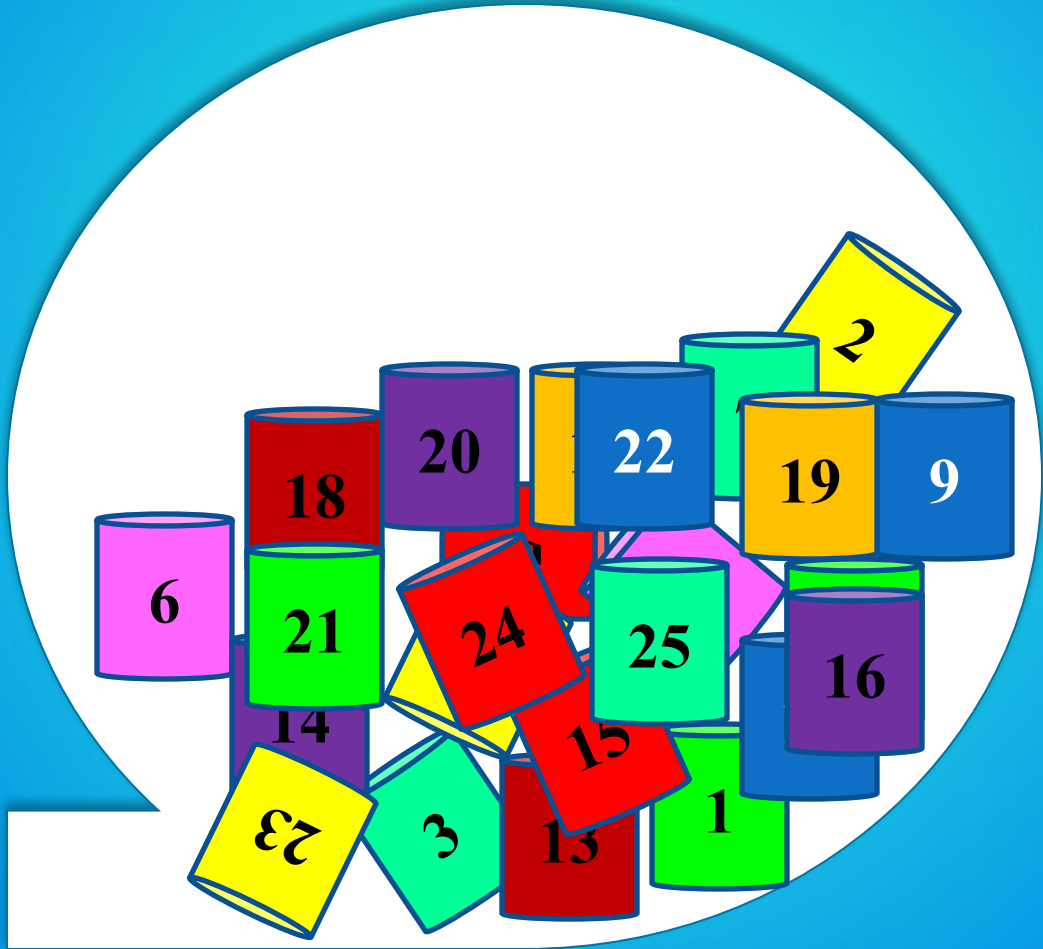
# БИНТО

миллионер



# БИНТО

миллионер





17. Суретке қарап аурудың түрін анықтаңыз.

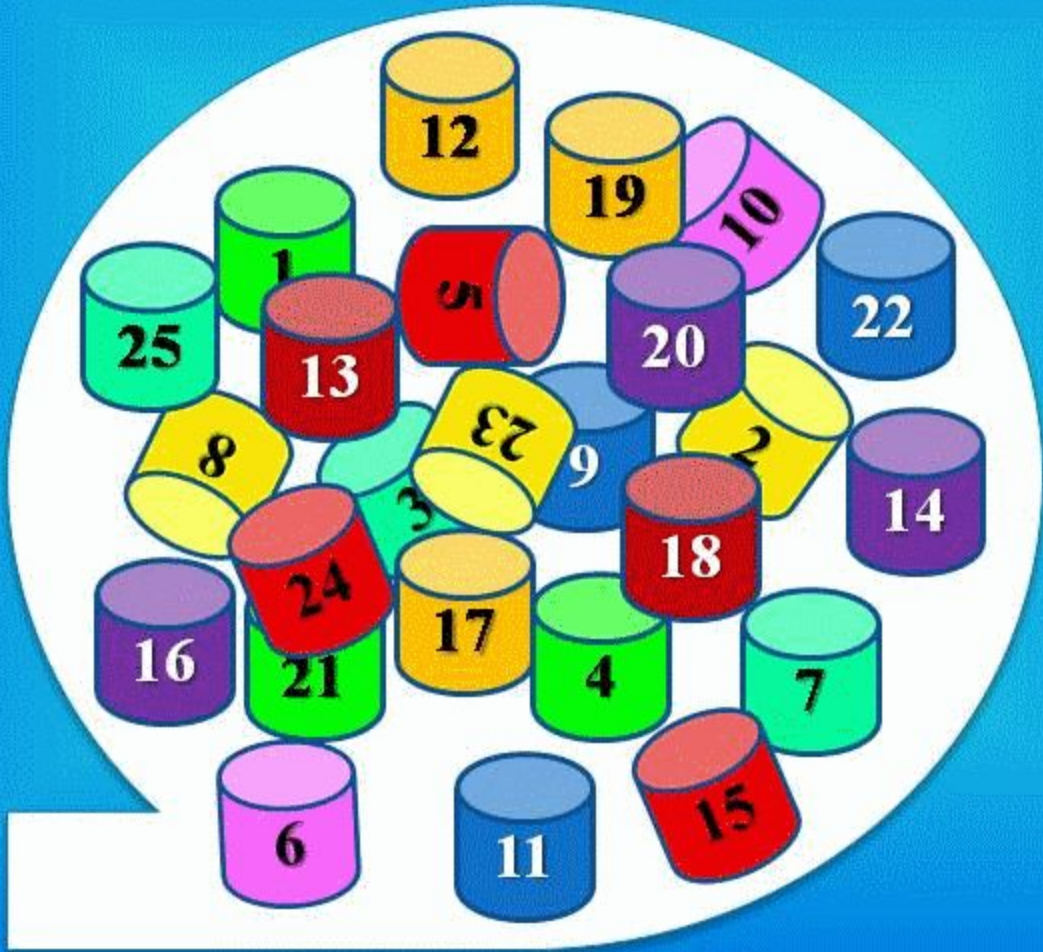


**Гипертрихоз**



# БИНТО

миллионер



# БИНТО

миллионер





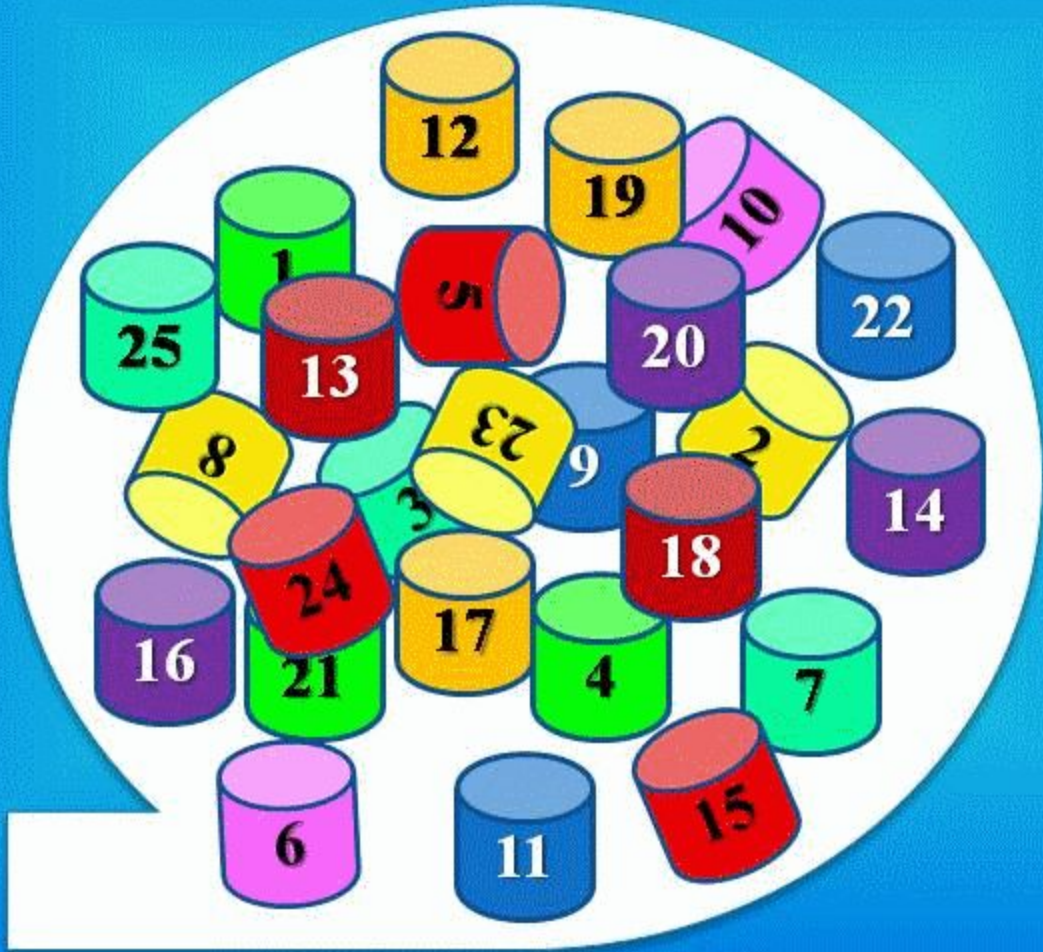
3. Шежіре құрастыруды  
бастайтын адамды қалай  
атайды?





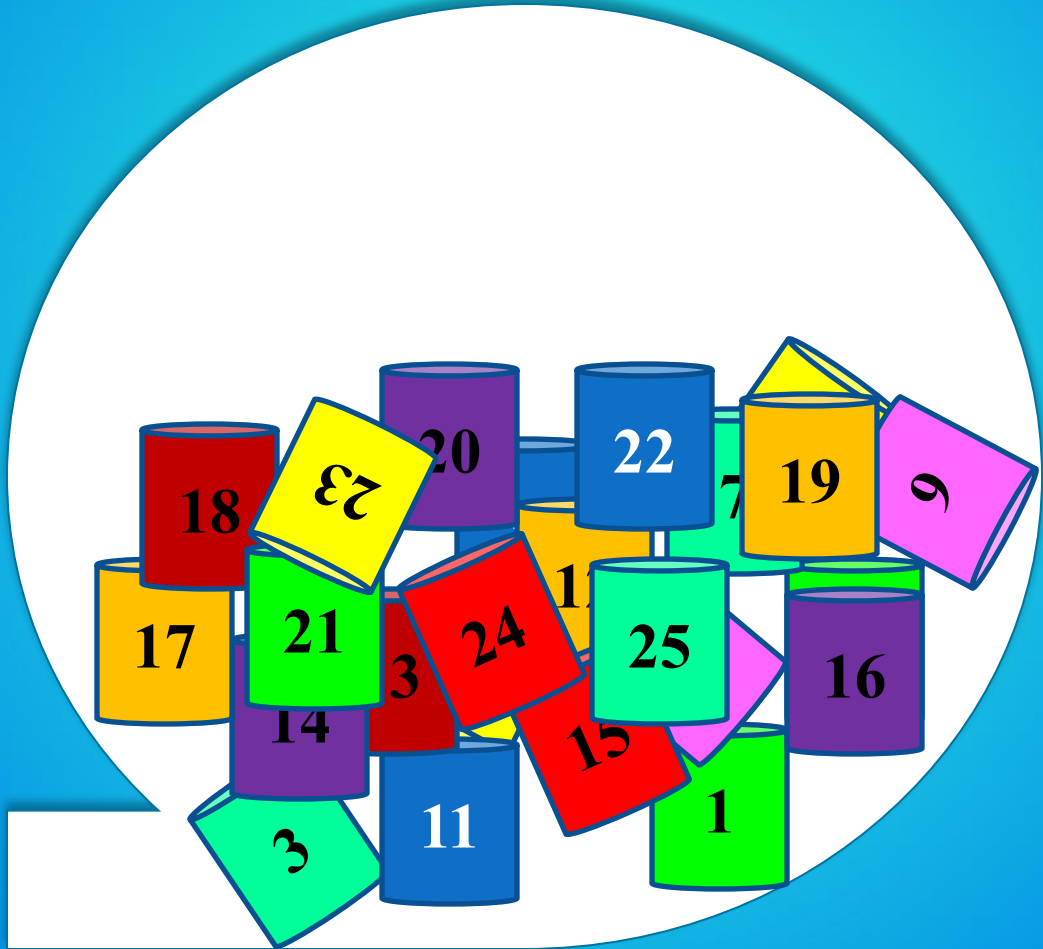
# БИНТО

миллионер



# БИНТО

миллионер



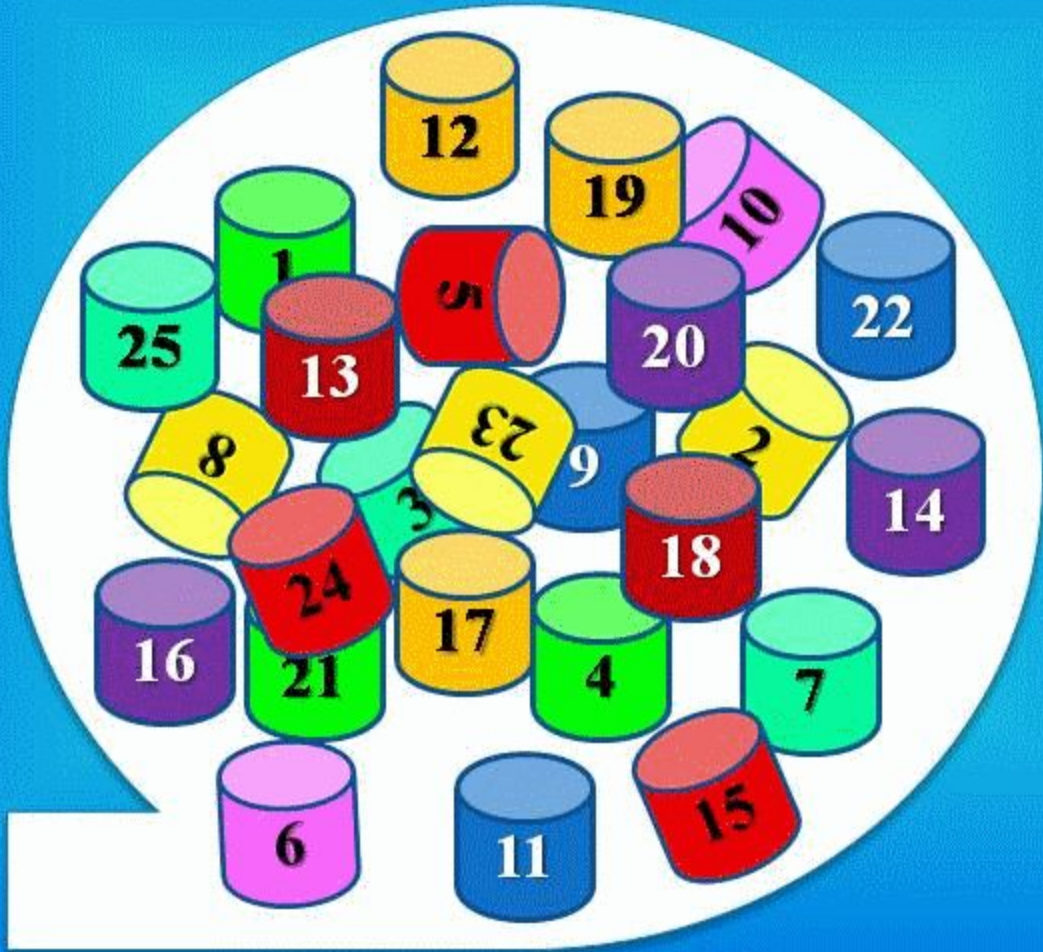


5. Бір мезгілде екі немесе  
екіден көп туылған  
балаларды қалай атайды?



# БИНТО

миллионер



# БИНТО

миллионер



18



18. Суретке қарап аурудың түрін анықтаңыз.

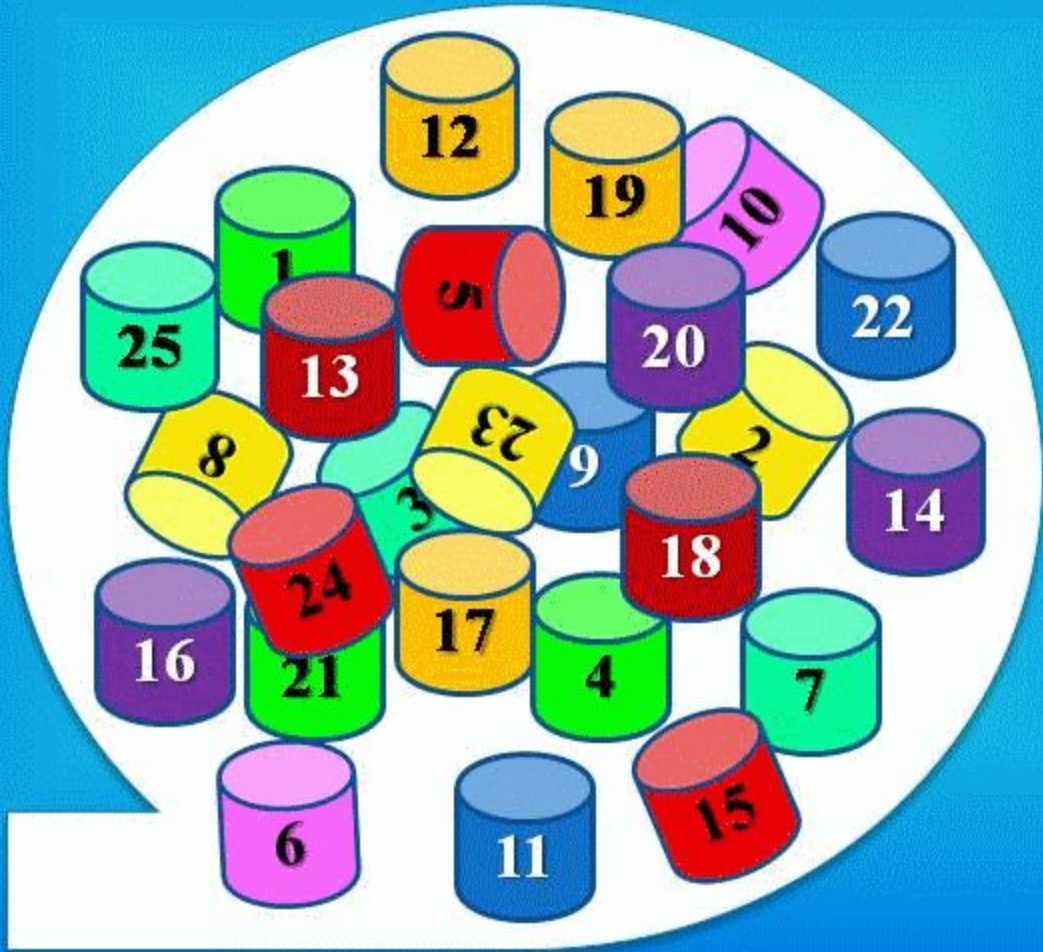


**Ахондроплазия**



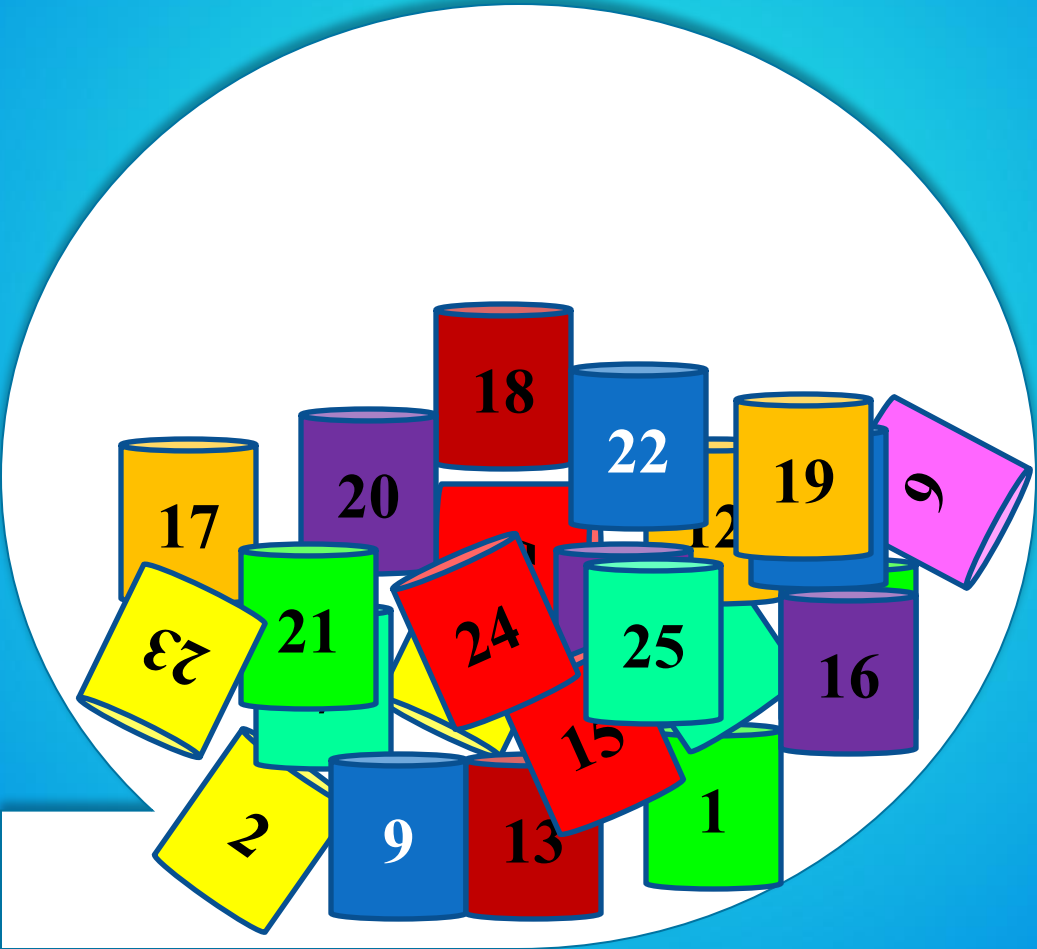
# БИНТО

миллионер



# БИНТО

миллионер







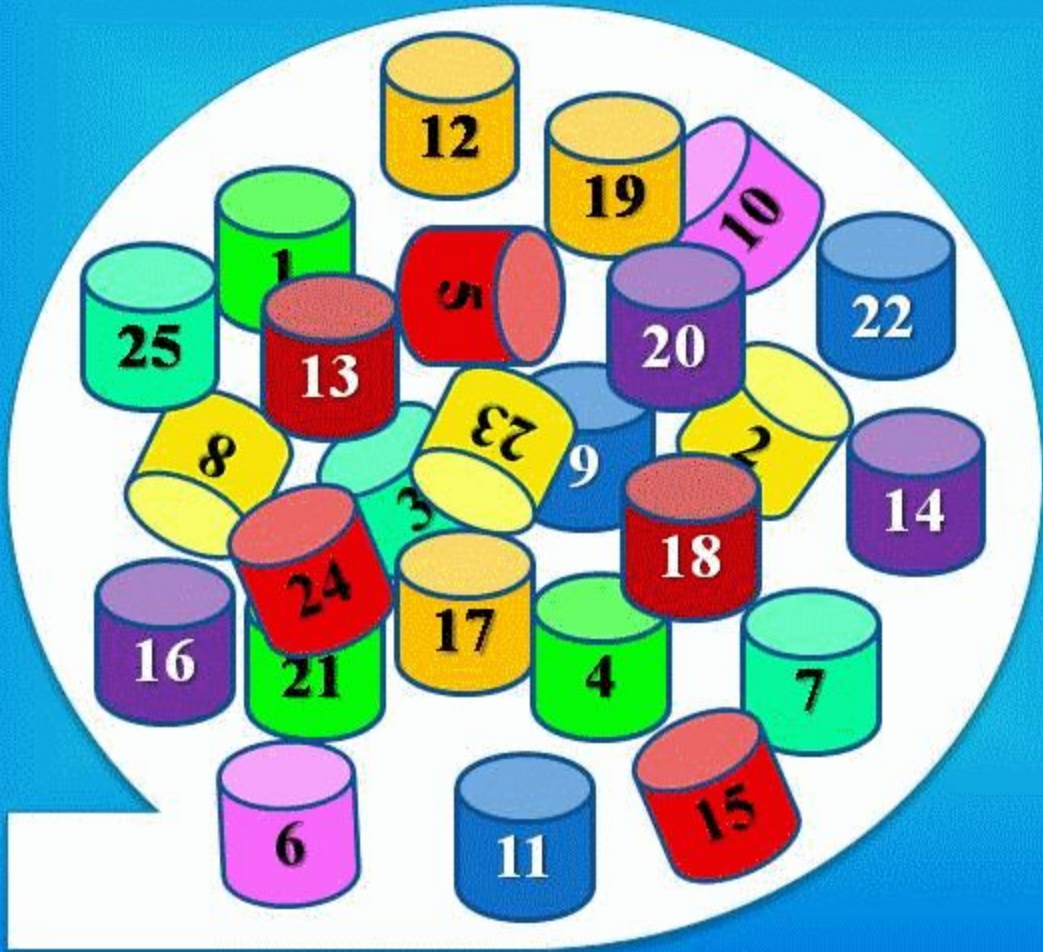
# 10. Адамда тұқым қуалайтын аурулар қандай топтарға бөлінеді?

**Гендік және  
хромосомалық  
аурулар**



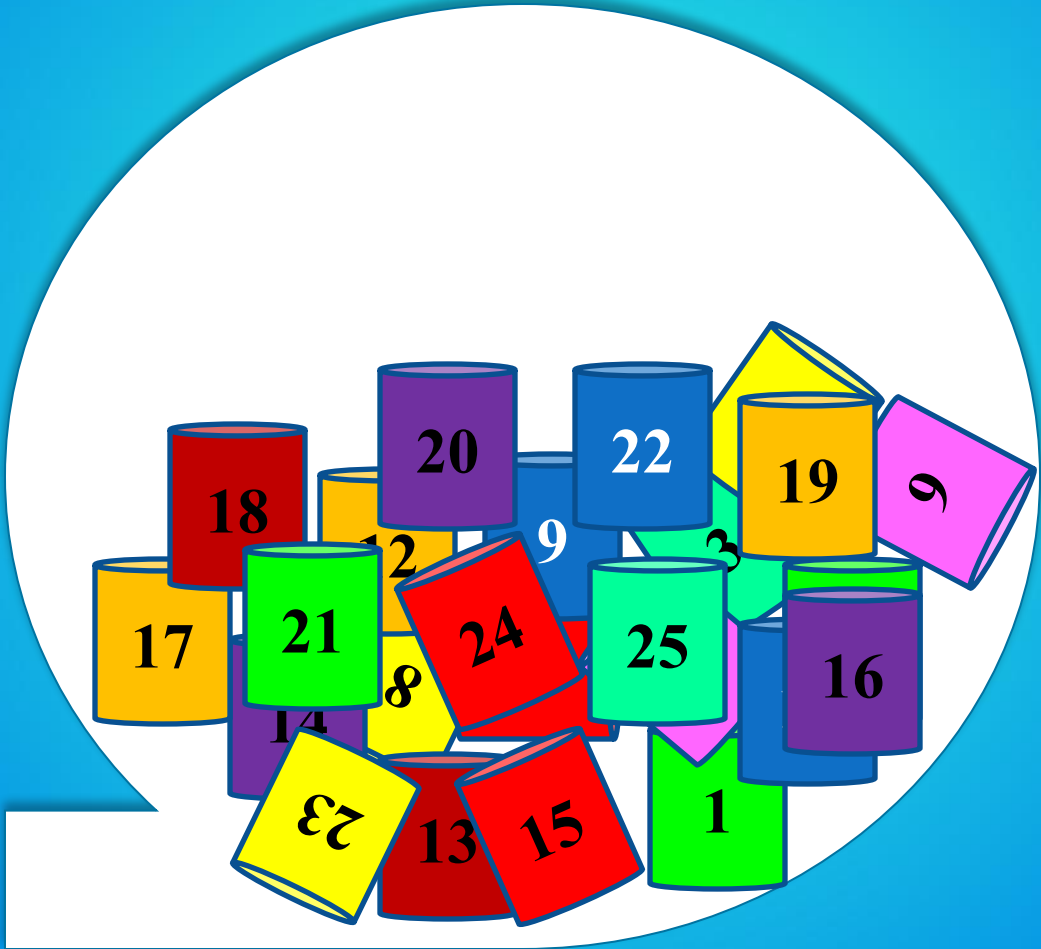
# БИНТО

миллионер



# БИНТО

миллионер





7. Бір жұмыртқалы егіздердің  
генотипі біркелкі, барлық  
белгілерінің ұқсас болуы қалай  
аталады?



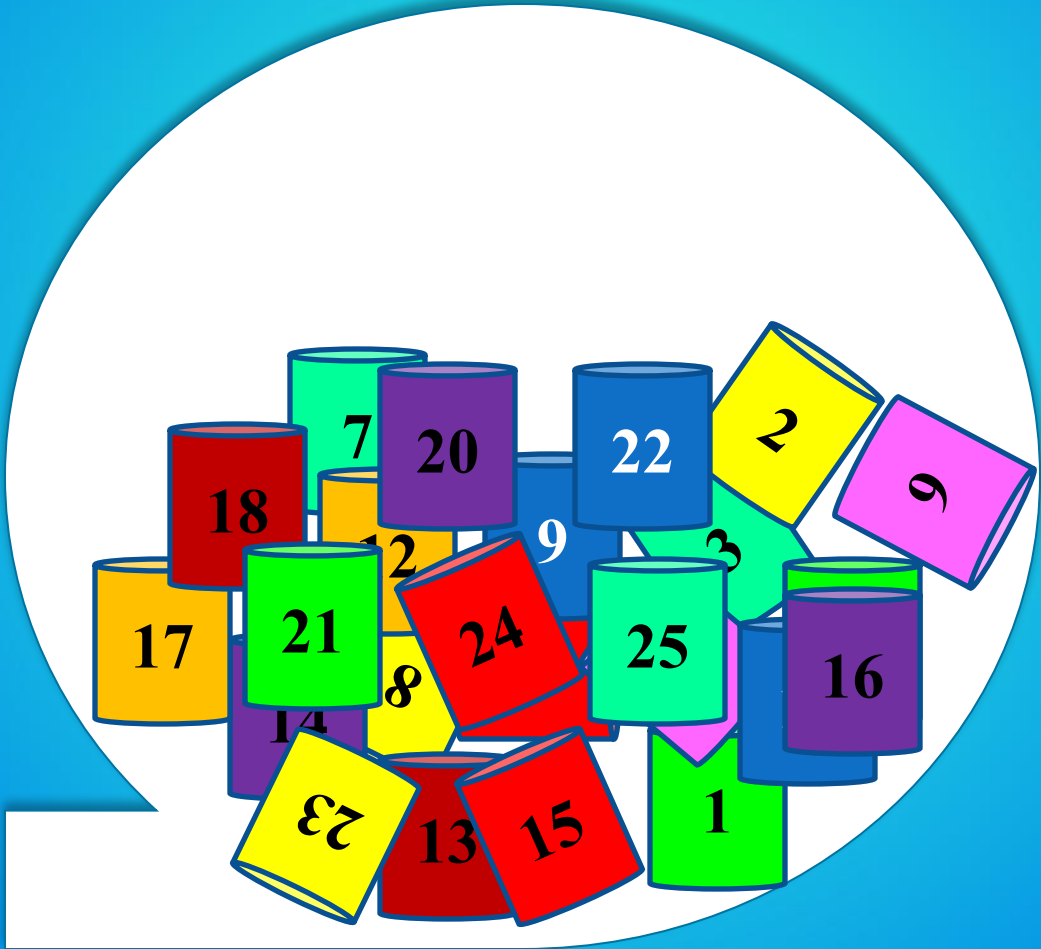
# БИНТО

миллионер



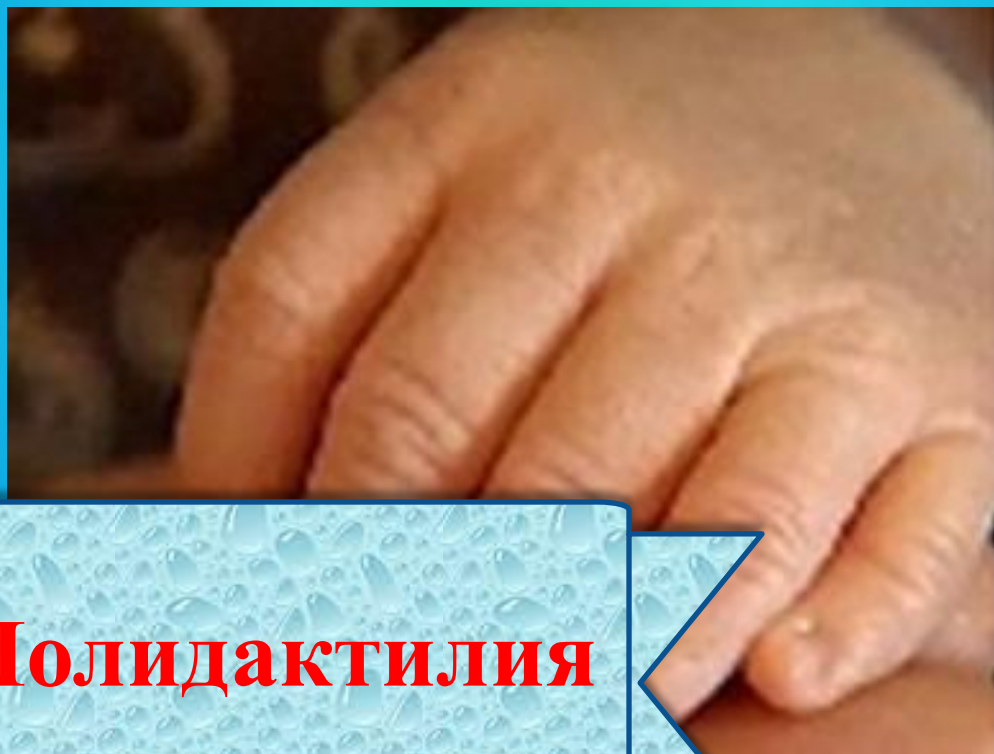
# БИНТО

миллионер





19. Суретке қарап аурудың түрін анықтаңыз.

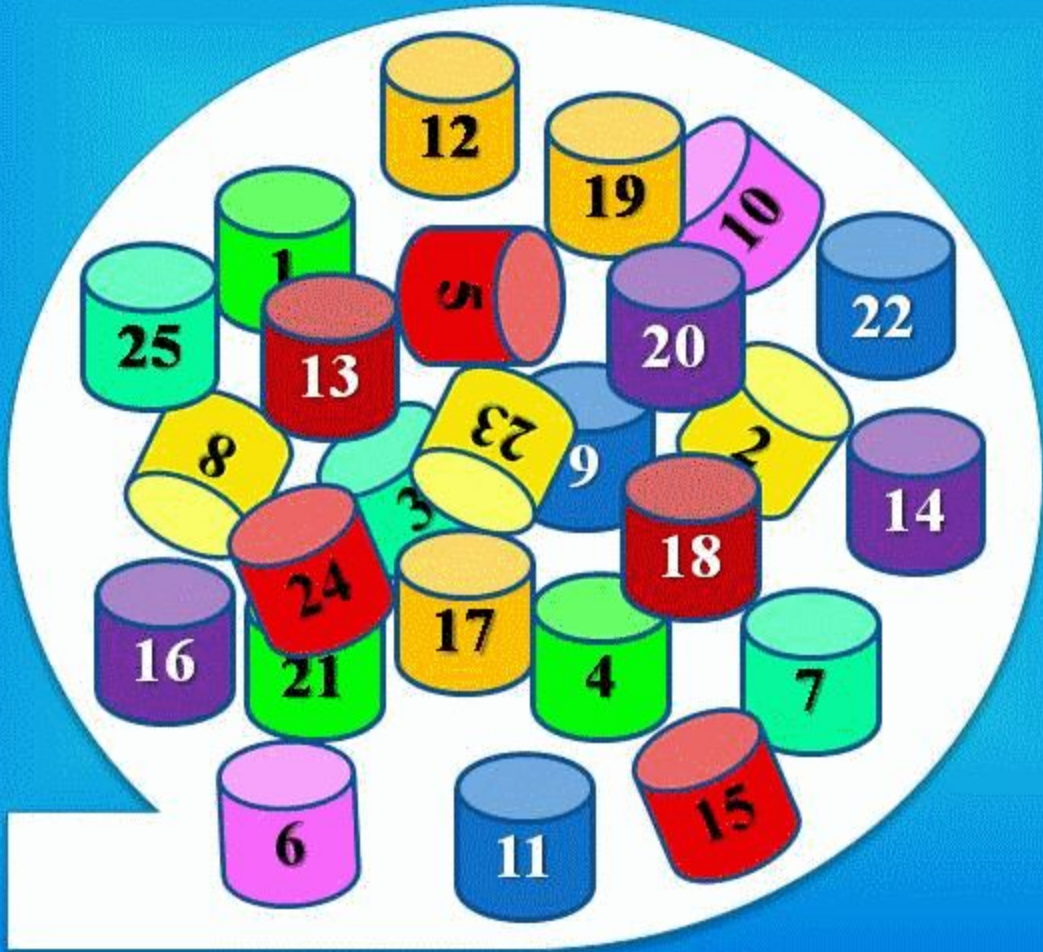


**Полидактилия**



# БИНТО

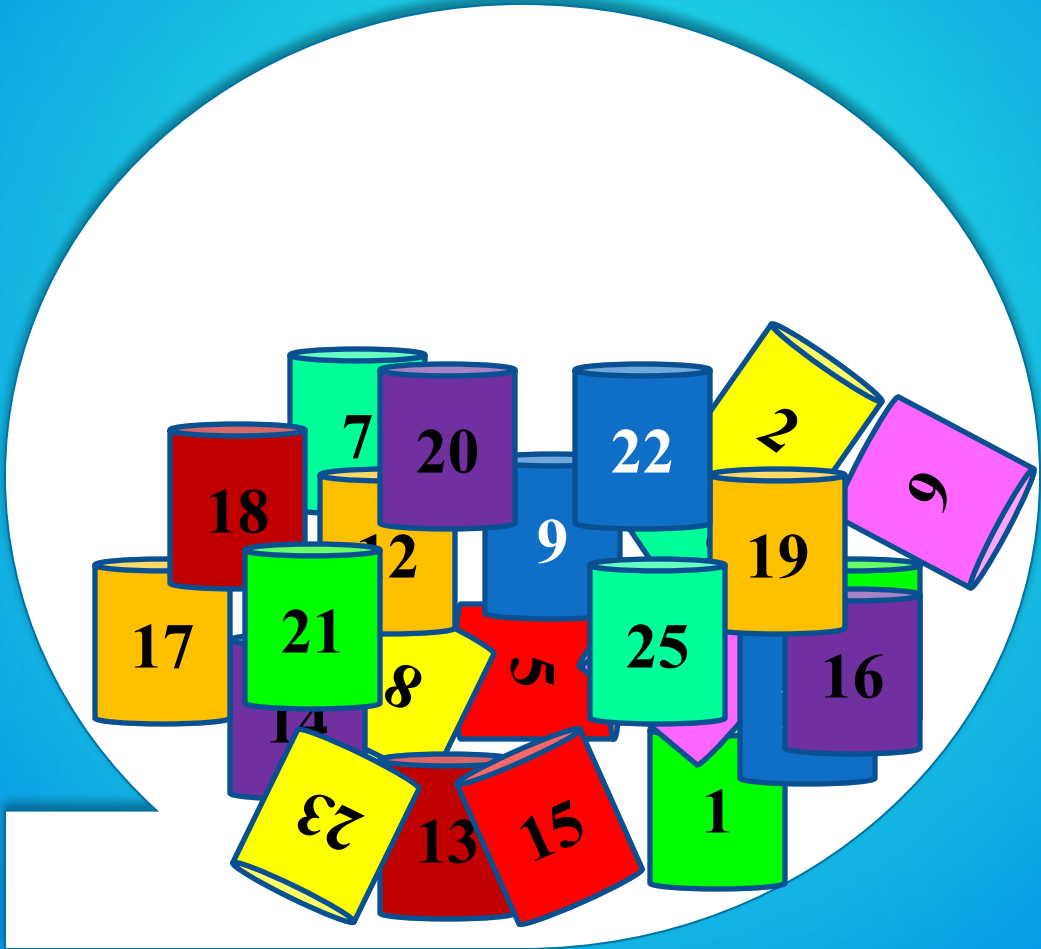
миллионер





# БИНТО

миллионер





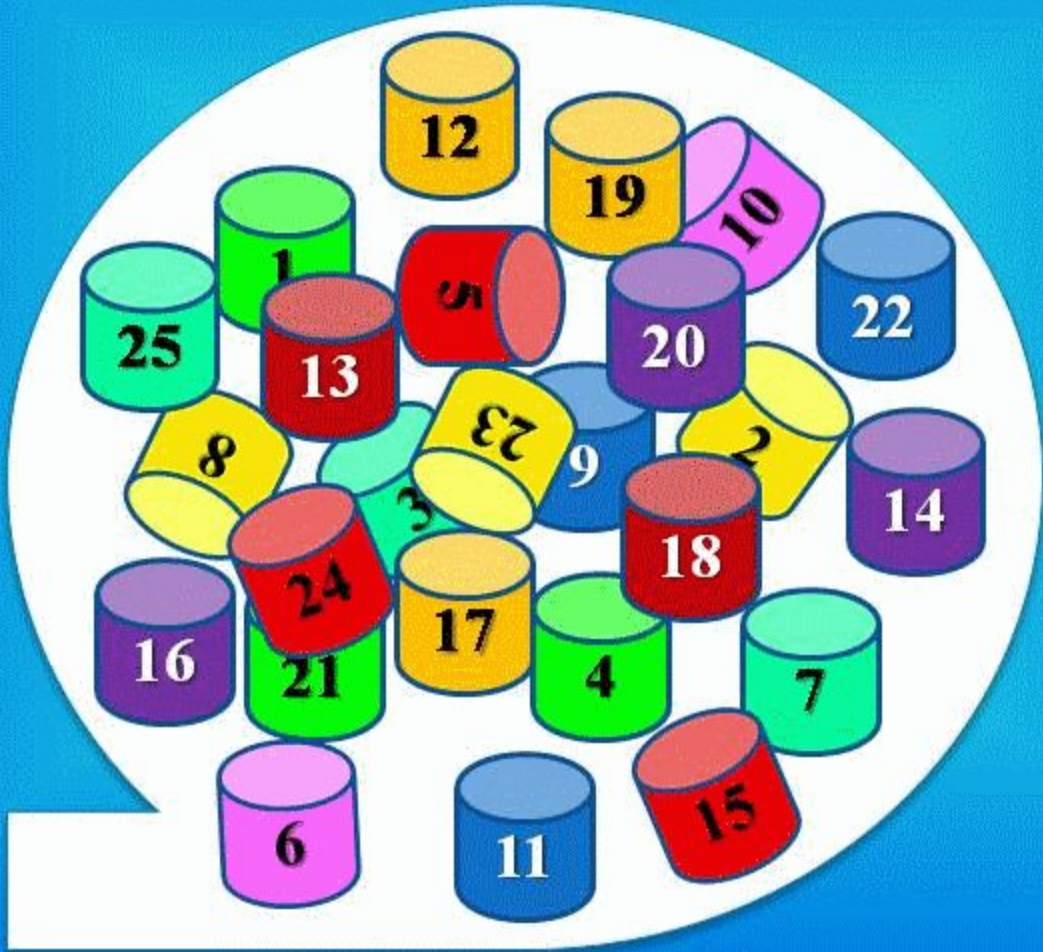
## 24. Медициналық генетикалық консультациялардың басты мақсаты?

Генетикалық кеңес  
беру және тұқым  
қуалайтын ауруларды  
алдын ала болжау.



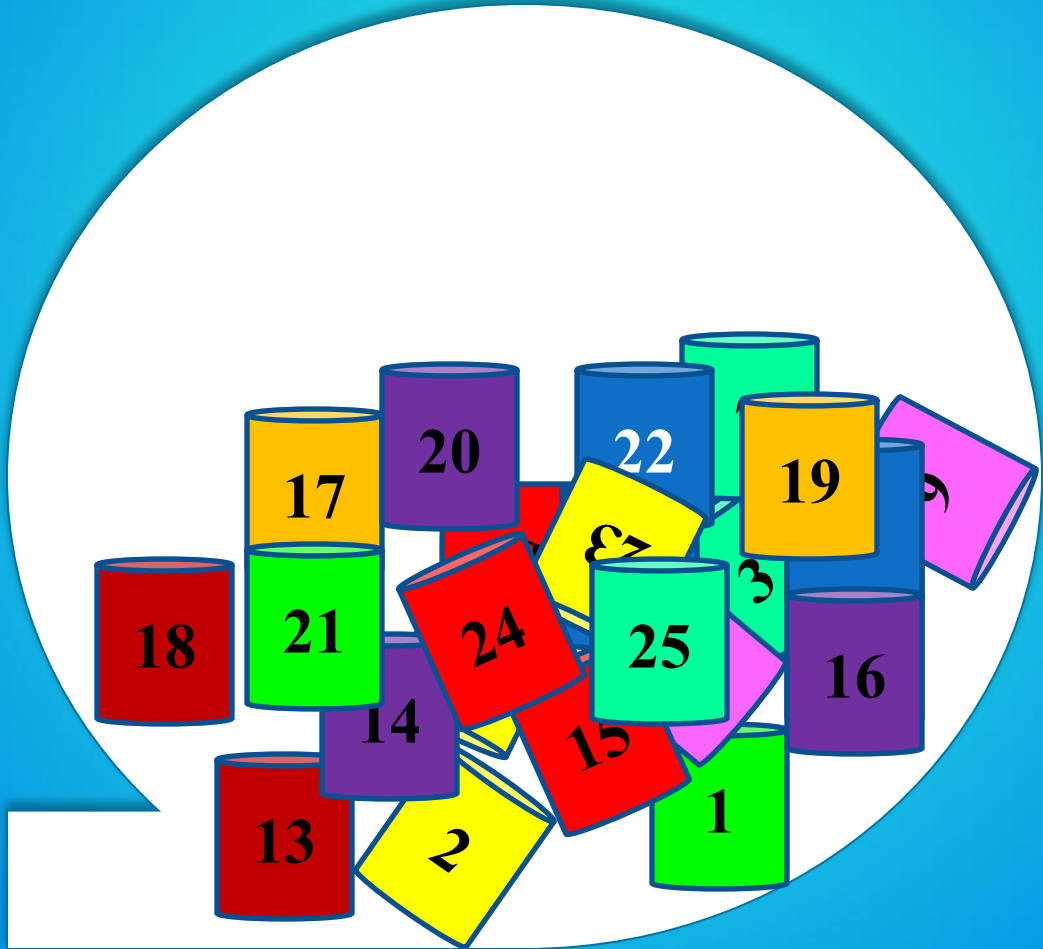
# БИНТО

миллионер



# БИНТО

миллионер





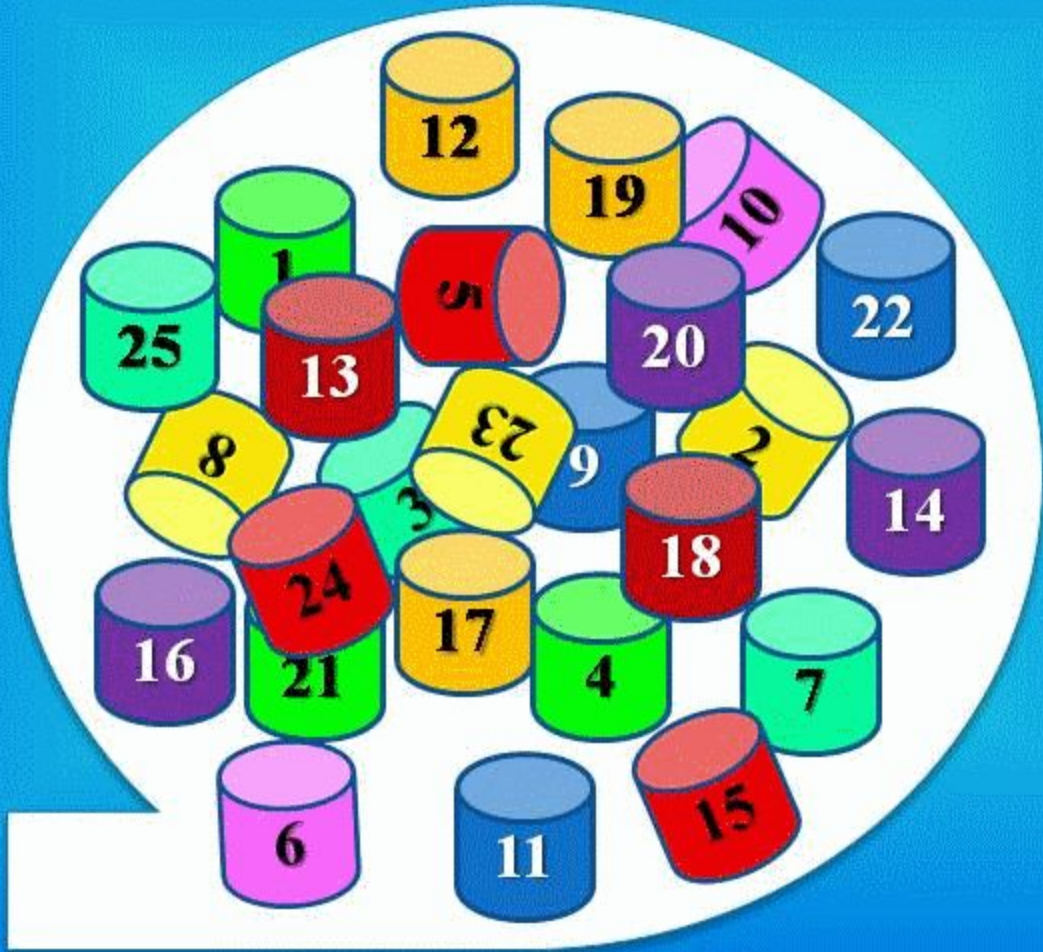
# 12. Гендердің өзгеруі нәтижесінде пайда болатын ауруларды қалай атайды?

**Брахидактилия (қысқа  
саусақтылық),  
полидактилия  
(алтысаусақтылық),  
сүйектің омырылғыштығы**



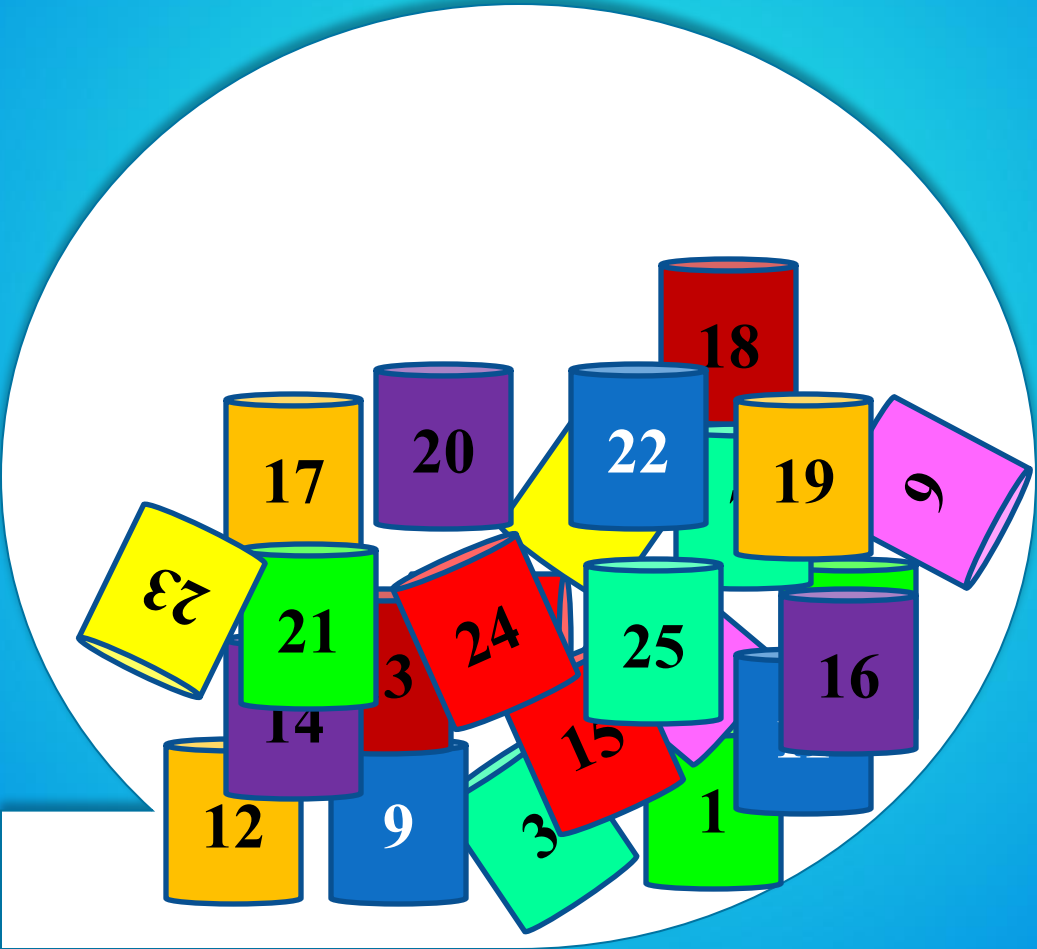
# БИНТО

миллионер



# БИНТО

миллионер





8. Хромосомаларды микроскоп арқылы зерттеуге негізделген әдіс қалай аталады?

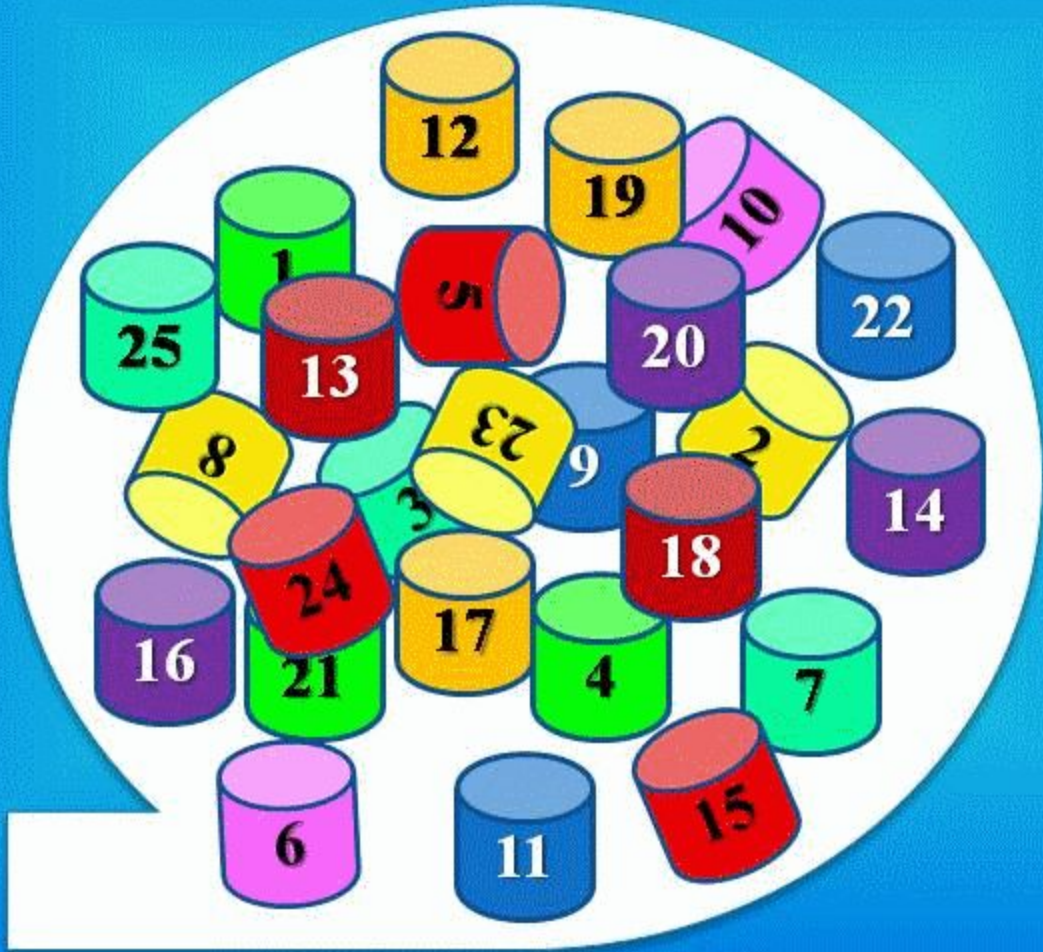
**Цитогенетикалық  
әдіс**





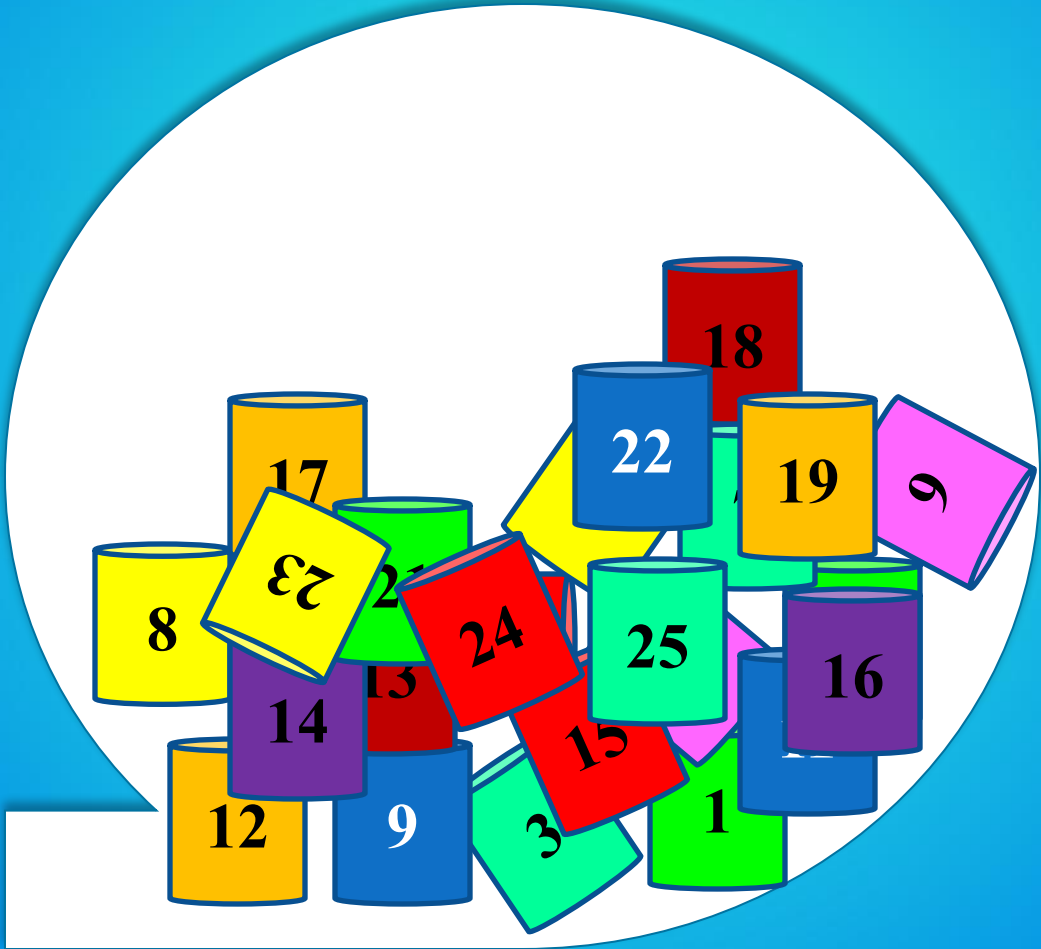
# БИНТО

миллионер



# БИНТО

миллионер





20. Суретке қарап аурудың түрін анықтаңыз.

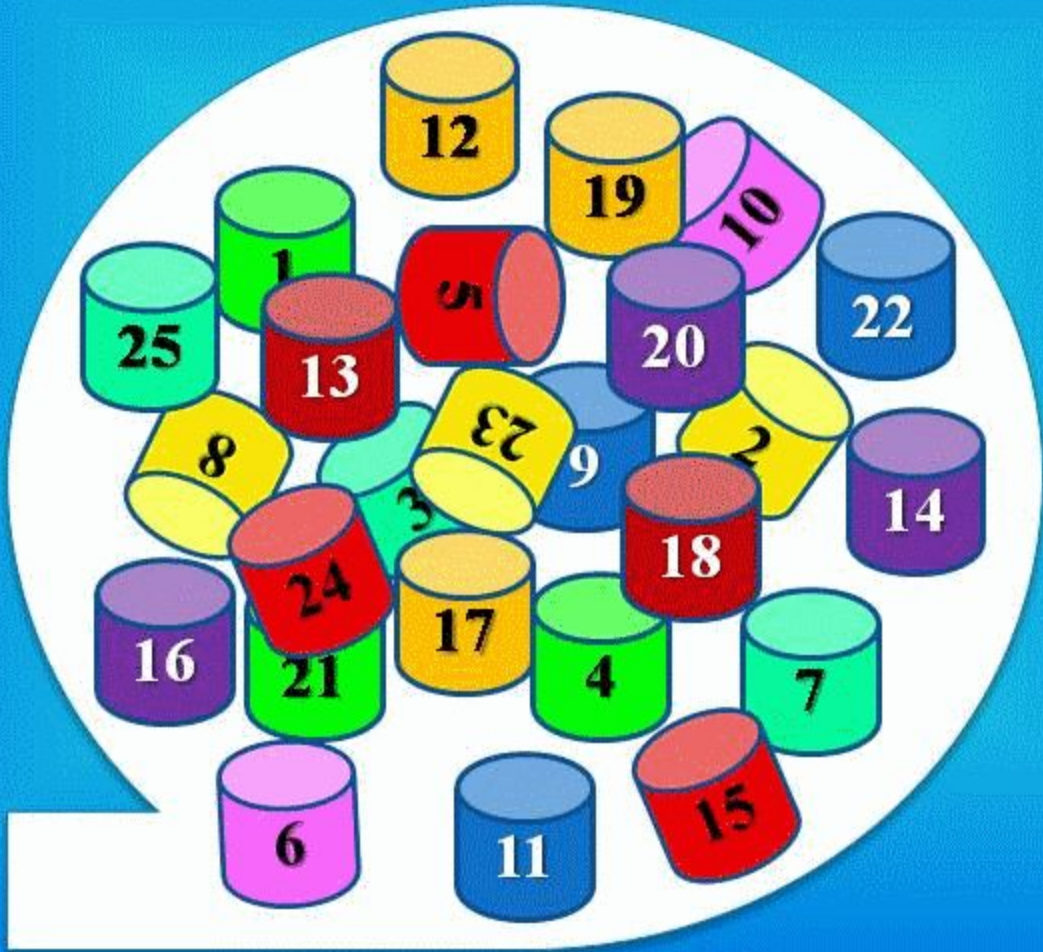


Сиам  
егіздері



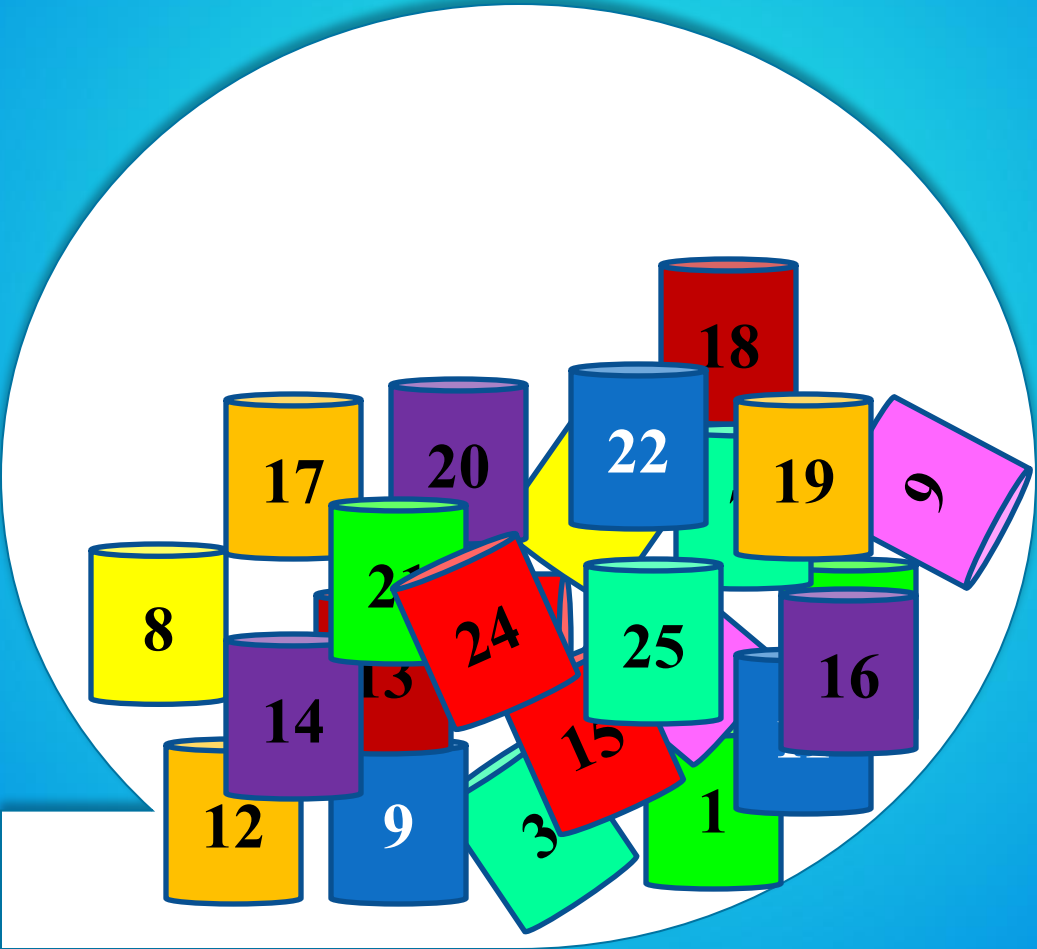
# БИНТО

миллионер



# БИНТО

миллионер





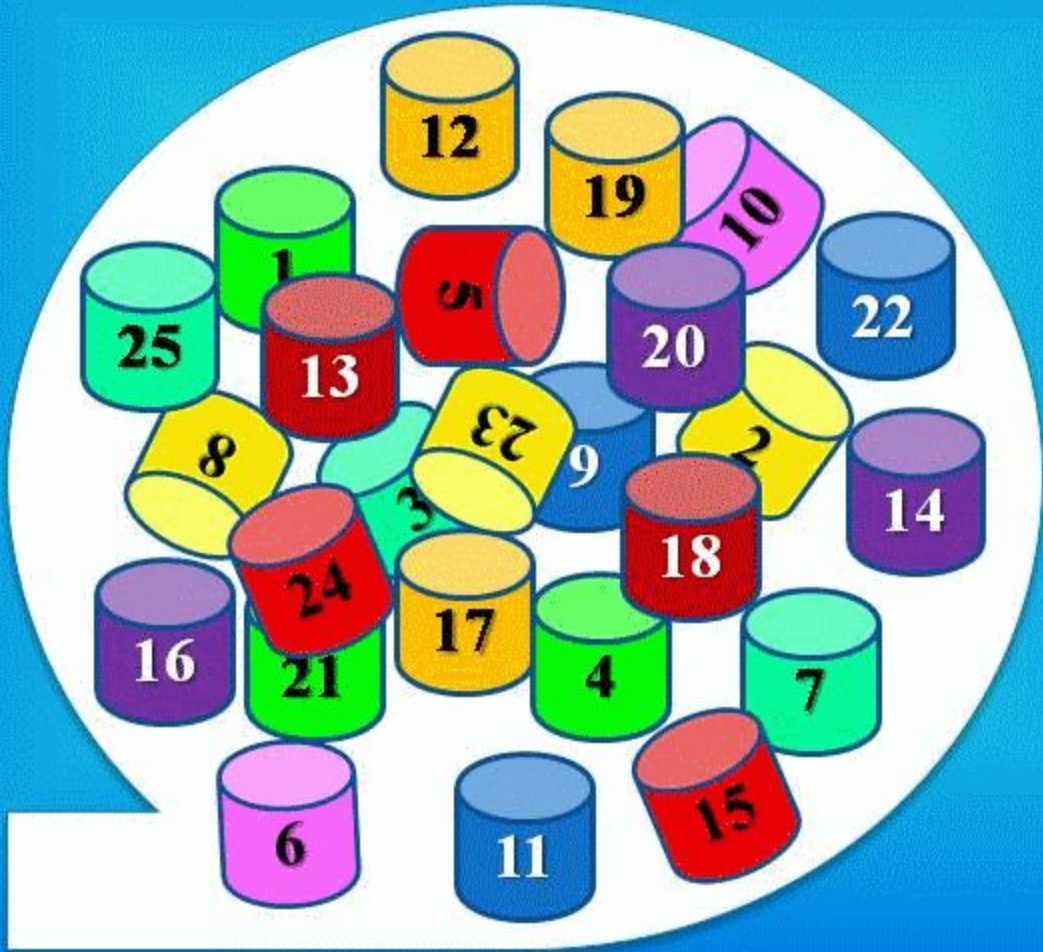
23. Әйелдердің бойы аласа болып,  
жыныстық жетілуі баяулап, бедеу  
болатын қандай синдром?

**Шерешевский  
– Тернер  
синдромы**



# БИНТО

миллионер



# БИНТО

миллионер







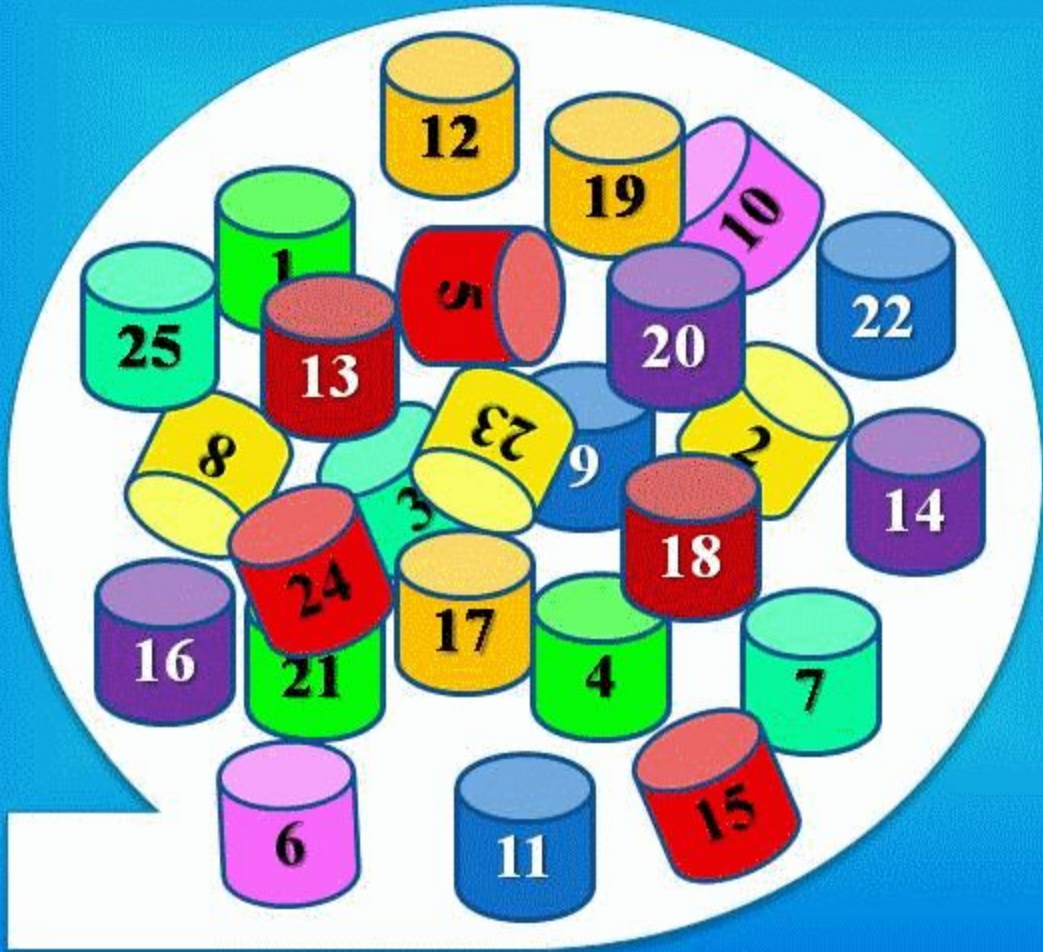
# 9. Егіздерді пайда болуына қарай қалай бөледі?

**Монозиготалы  
және  
дизиготалы**



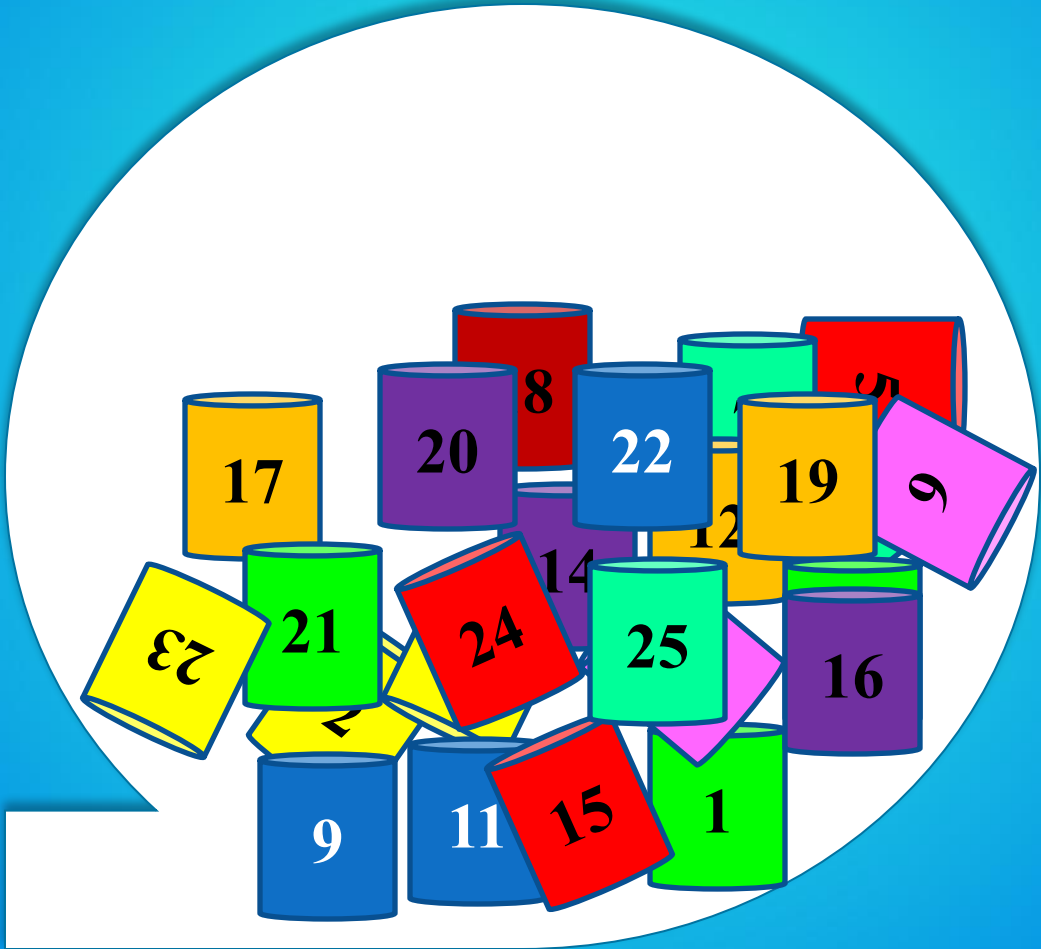
# БИНТО

миллионер



# БИНТО

миллионер





13. У хромосомада әкесінен тек ұл балаларына ғана берілуі қалай аталады?

Голандриялық  
тұқым қуалау



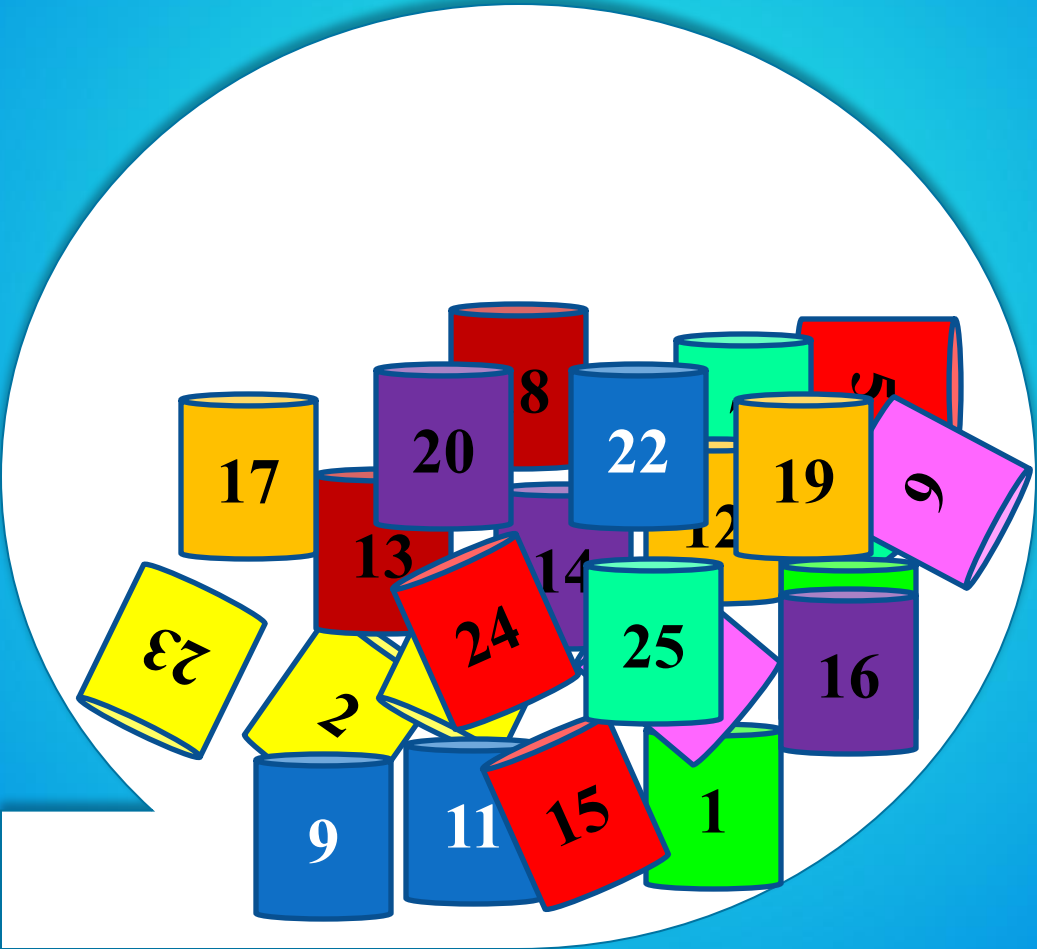
# БИНТО

миллионер



# БИНТО

миллионер





21. Суретке қарап аурудың түрін анықтаңыз.

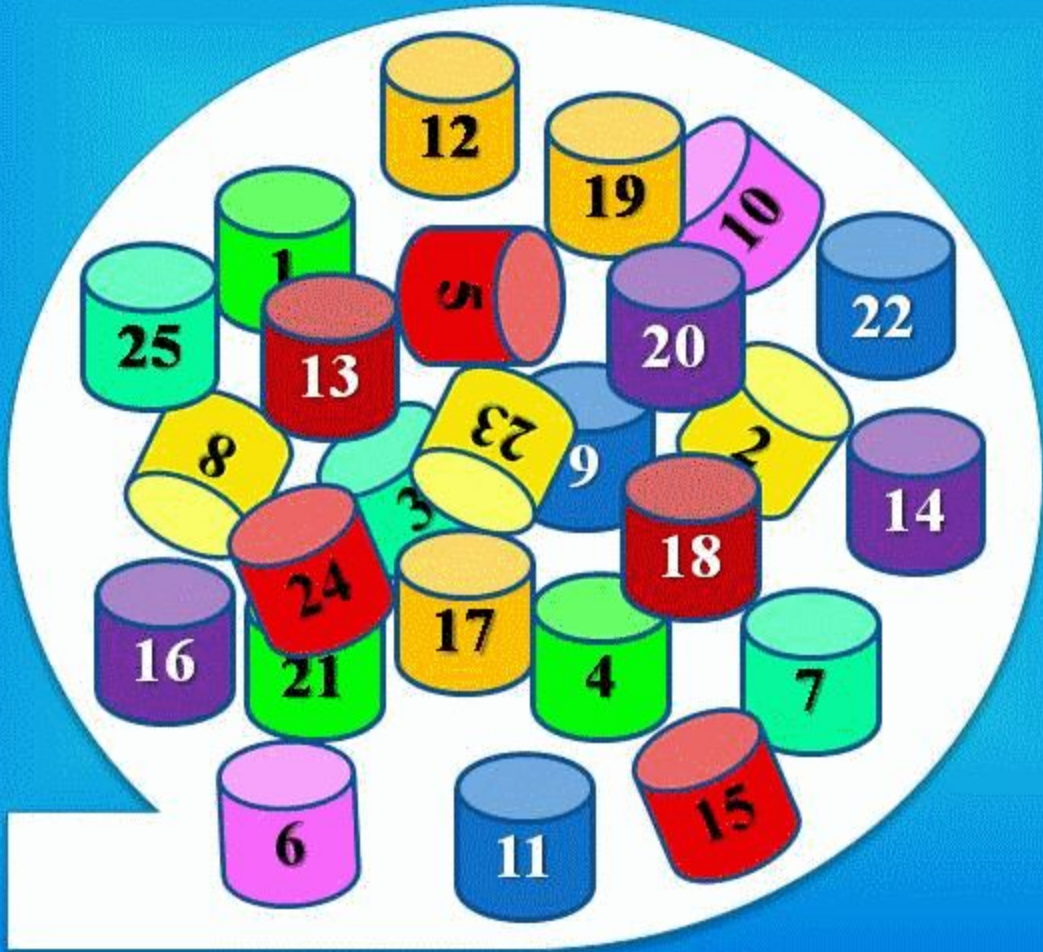


Даун  
синдромы



# БИНТО

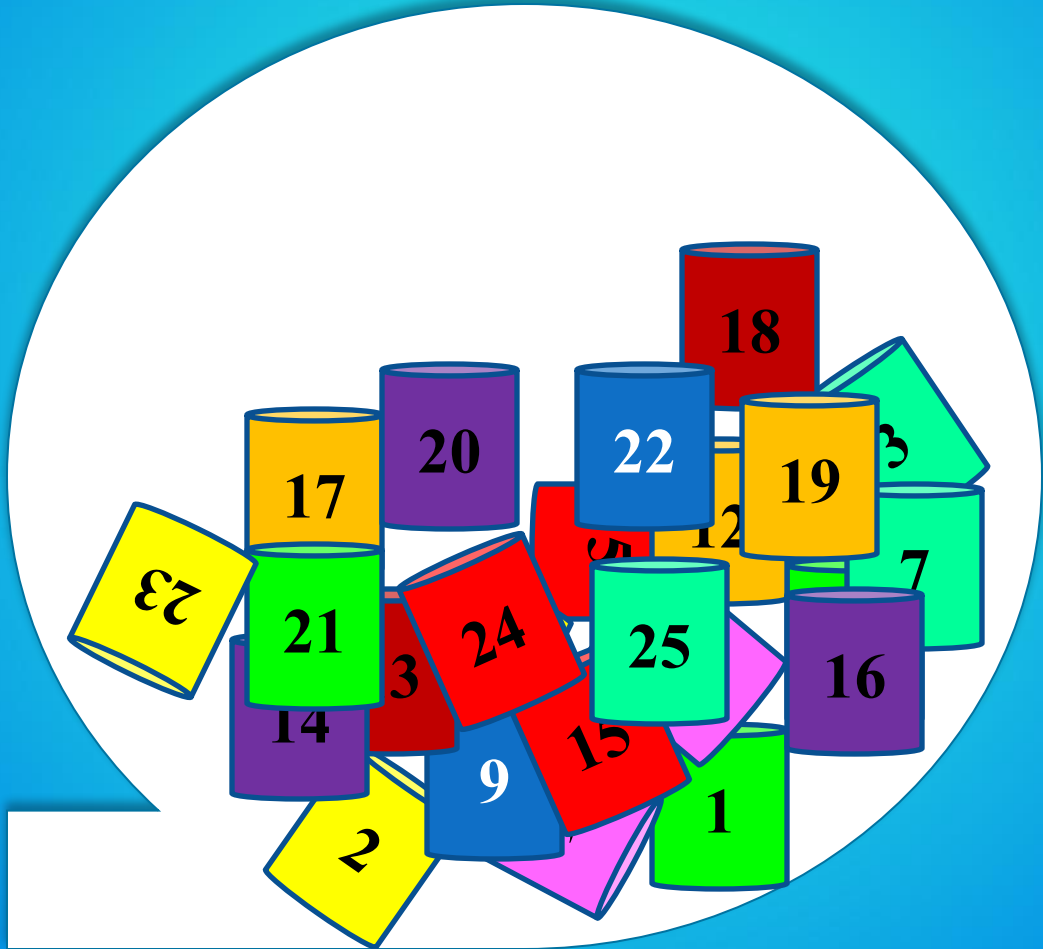
миллионер





# БИНТО

миллионер



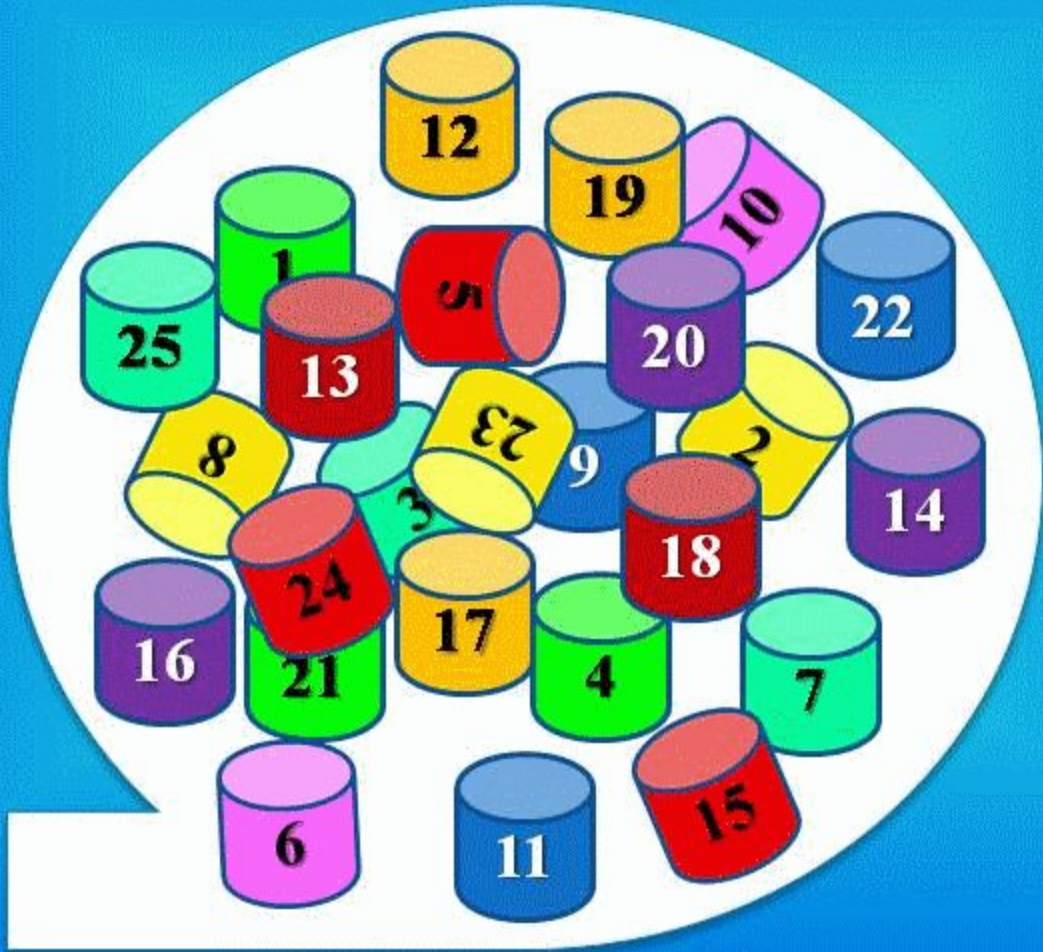


# 11. Аутосомды – доминанттық ауруларға қандай аурулар жатады?



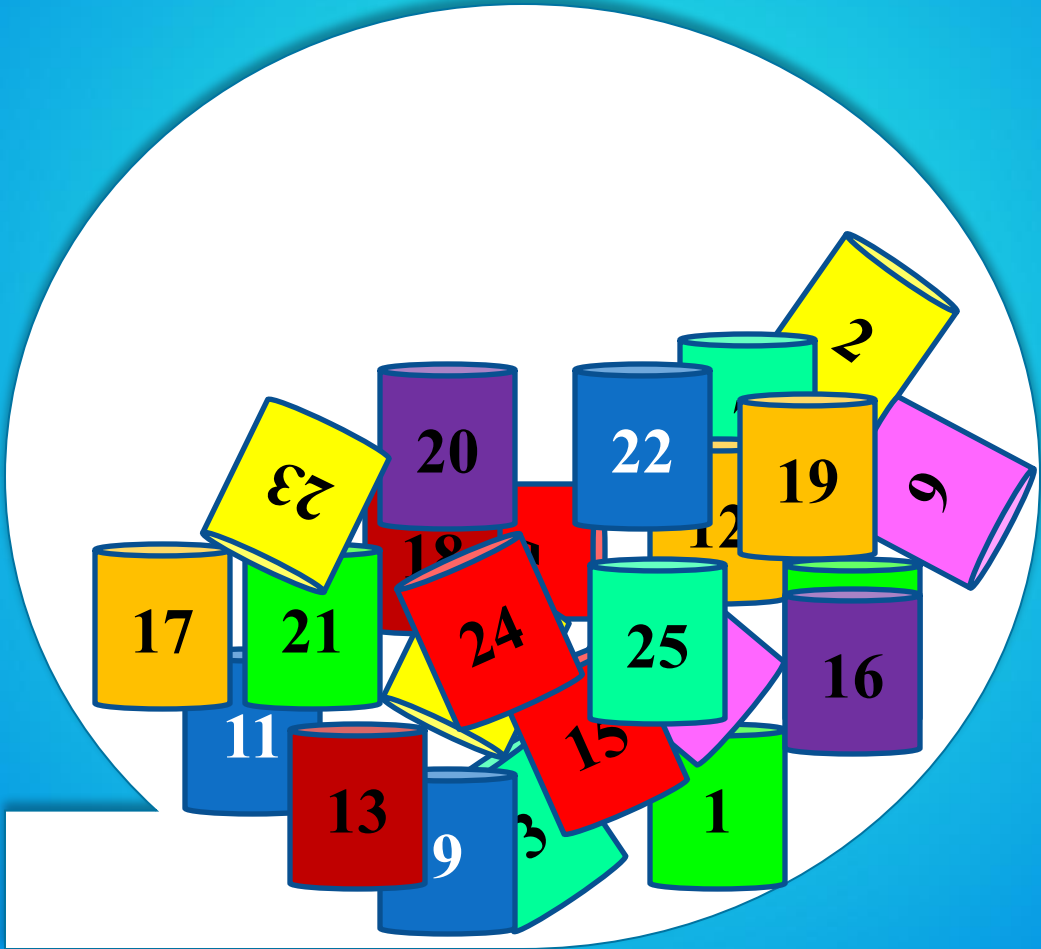
# БИНТО

миллионер



# БИНТО

миллионер



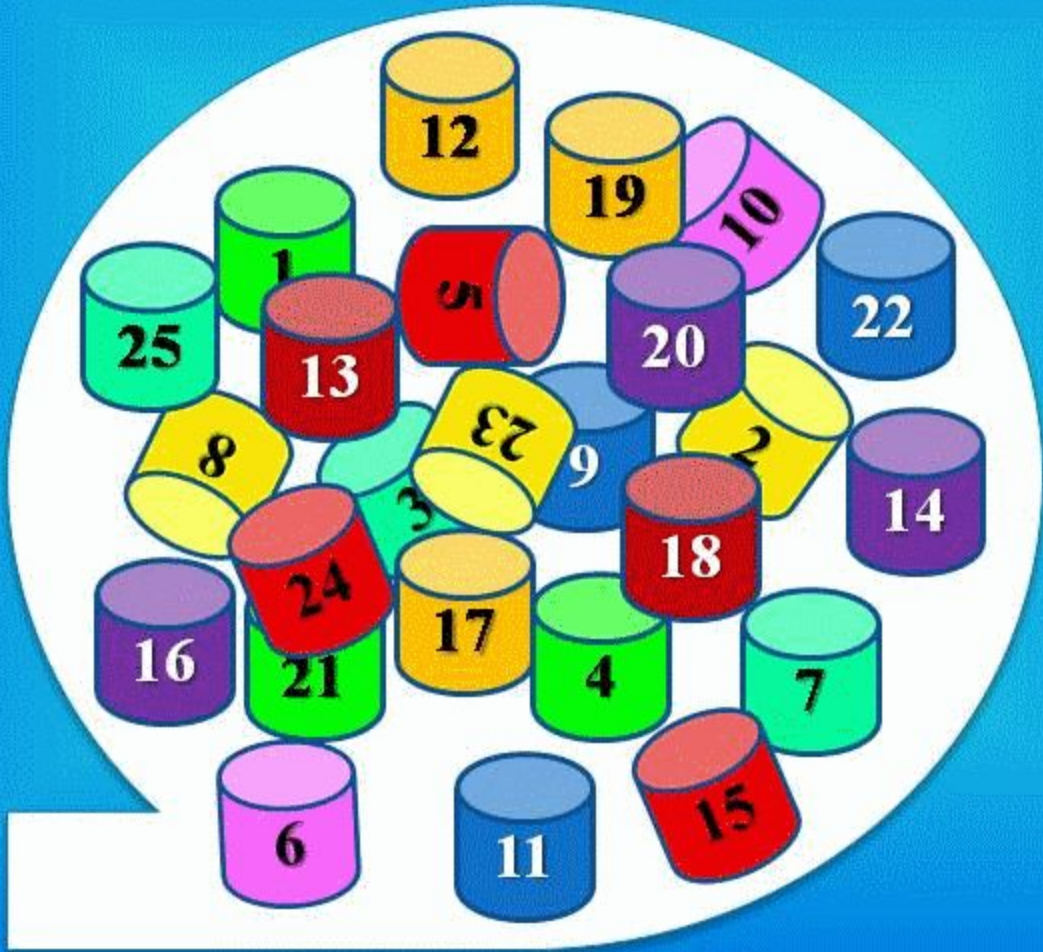


14. Аутосомалардың 21 жұбында артық бір хромосома болатын, жалпы хромосомалар саны 47 болатын ауру қалай аталады?



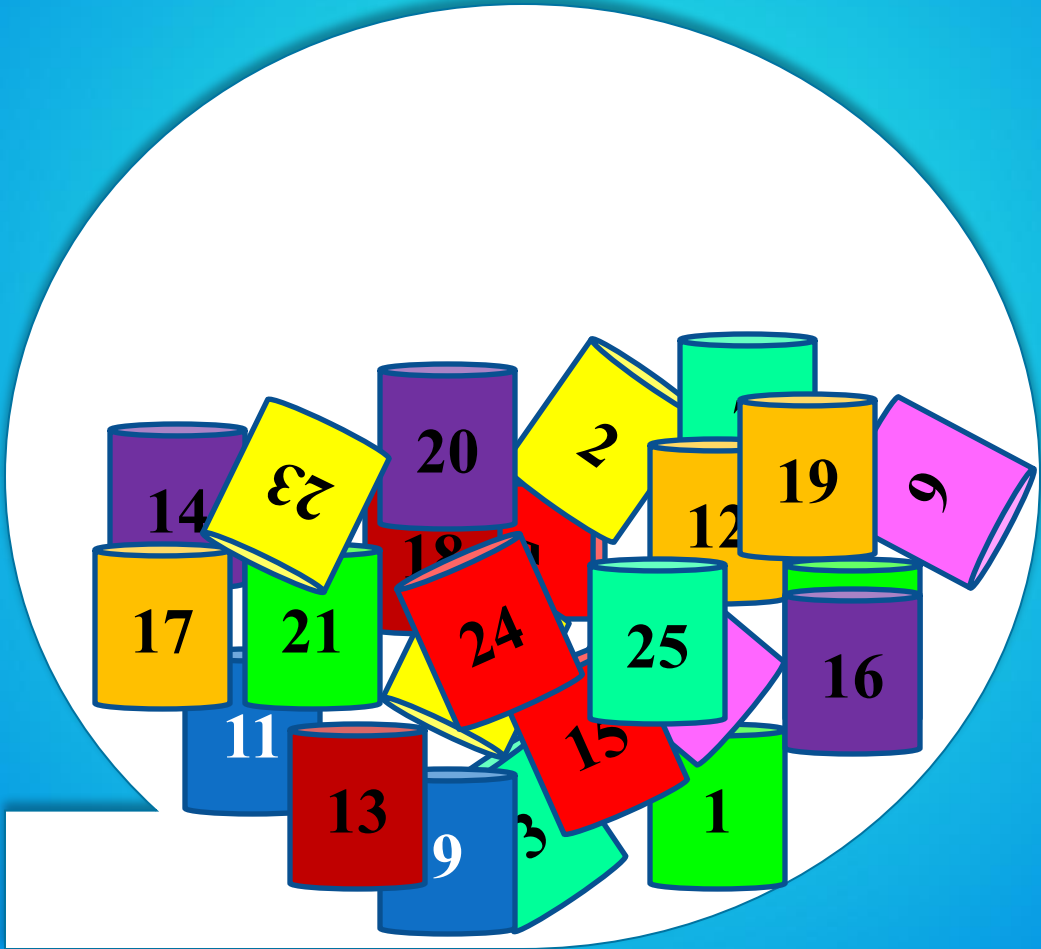
# БИНТО

миллионер



# БИНТО

миллионер





22. Жыныс бездері жете дамымаған, ақыл есі кем, аяғы мен бойы ұзын, басы кішкентай қай синдромға жатады?

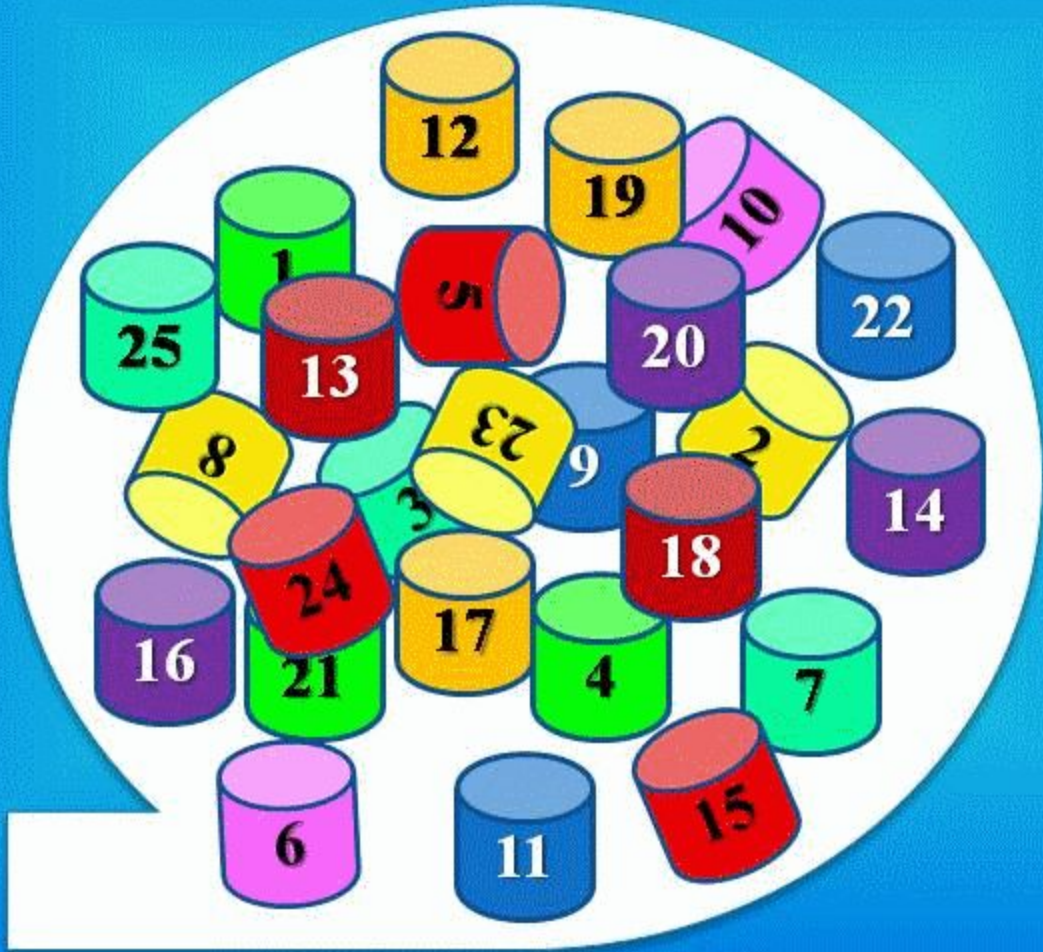
**Клайнфельтер  
синдромы**





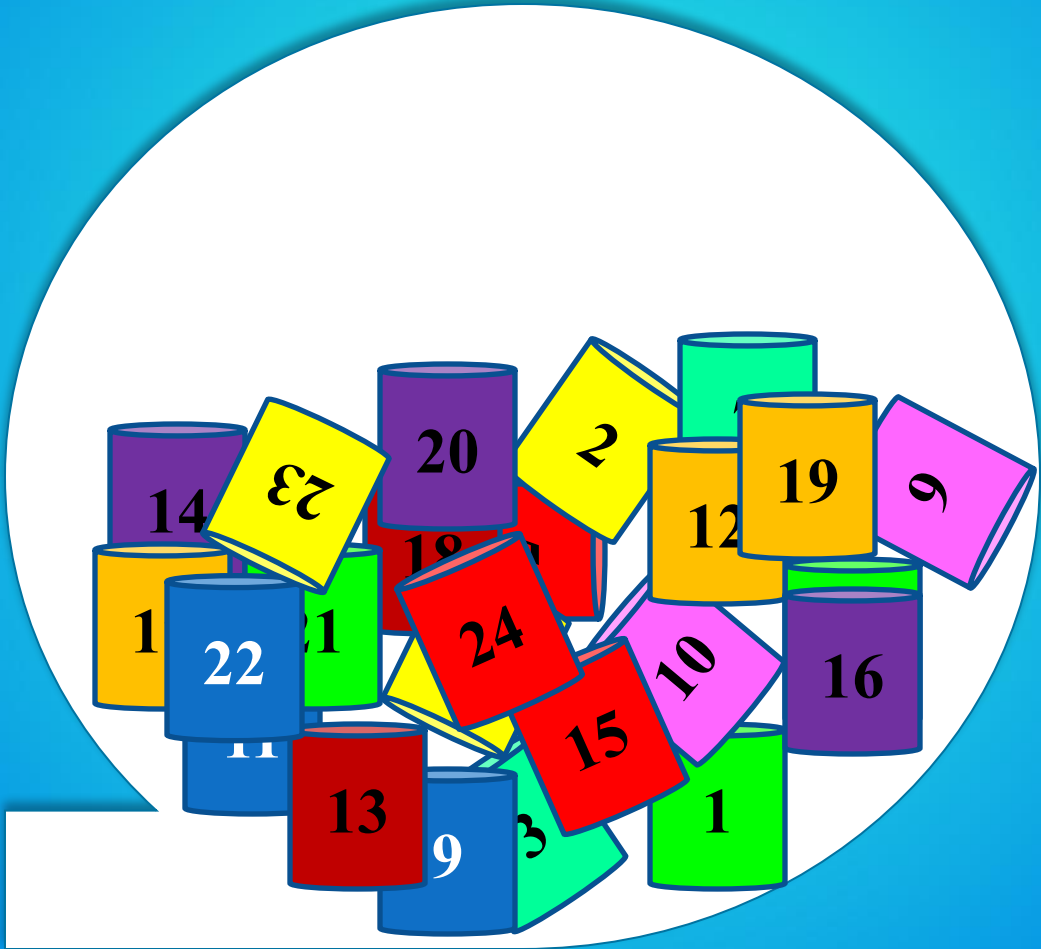
# БИНТО

миллионер



# БИНТО

миллионер





**25. Консультацияның екінші және үшінші кезеңінде нені анықтайды және қандай қорытынды шығарады?**

**Екінші кезеңінде ұрпақты анықтау, үшінші кезеңінде ауруды жазбаша қорытындылау.**



**Үйге тапсырма:**  
**«Адам генетикасы».**

**Қолданылатын әдебиет:**  
**«Жалпы биология» А.Сартаев,  
М.Гильманов. 151 - 165 беттер.**