

Кім жылдам

1. Адамның тұқым қуалаушылығын зерттейтін әдістерді атаңдар?

генеологиялық, цитогенетикалық, егіздік, онтогенетикалық, популяциялық, биохимиялық.

2. Адамның онтогенезі барысында тұқым қуалайтын өзгерістердің бар жоғы анықталатын әдіс?

онтогенетикалық

3. Қандай әдіс арқылы гемофилия ауруының ұрпақ бойы тұқым қуалау сипаты анықталды?

генеологиялық

4. Жыныстық хромосомаларда орналасқан гендер арқылы тұқым қуалауы қалай аталады?

жыныспен тіркесіп тұқым қуалау

5. Цитогенетикалық әдісті пайдаланып, тұңғыш рет қалыпты жағдайда адамның дене жасушаларында 22 жұп аутосомалар және бір жұп – жыныстық хромосомалар болатындығын анықтаған ғалымдар?

1956 ж. Дж.Тийо мен А.Леван.

6. Қандай әдістің көмегімен гендік мутациялар нәтижесінде пайда болған гендік ауруларды анықтайды?

биохимиялық

7. Тірі организмдерге тән тұқым қуалаушылық пен өзгергіштікті зерттейтін ғылым?

генетика

8. Жынысты тіркесіп тұқым қуалауды кім ашты?

Т.Морган

9. Егіздер қандай топтарға бөлінеді?

біржұмыртқалық және екіжұмыртқалық

10. Адам генетикасының негізгі міндеті.

тұқым қуалайтын ауруларды дер кезінде анықтап, олардың алдын алу және болашақ ұрпақта болдырмау шараларын жүзеге асыру

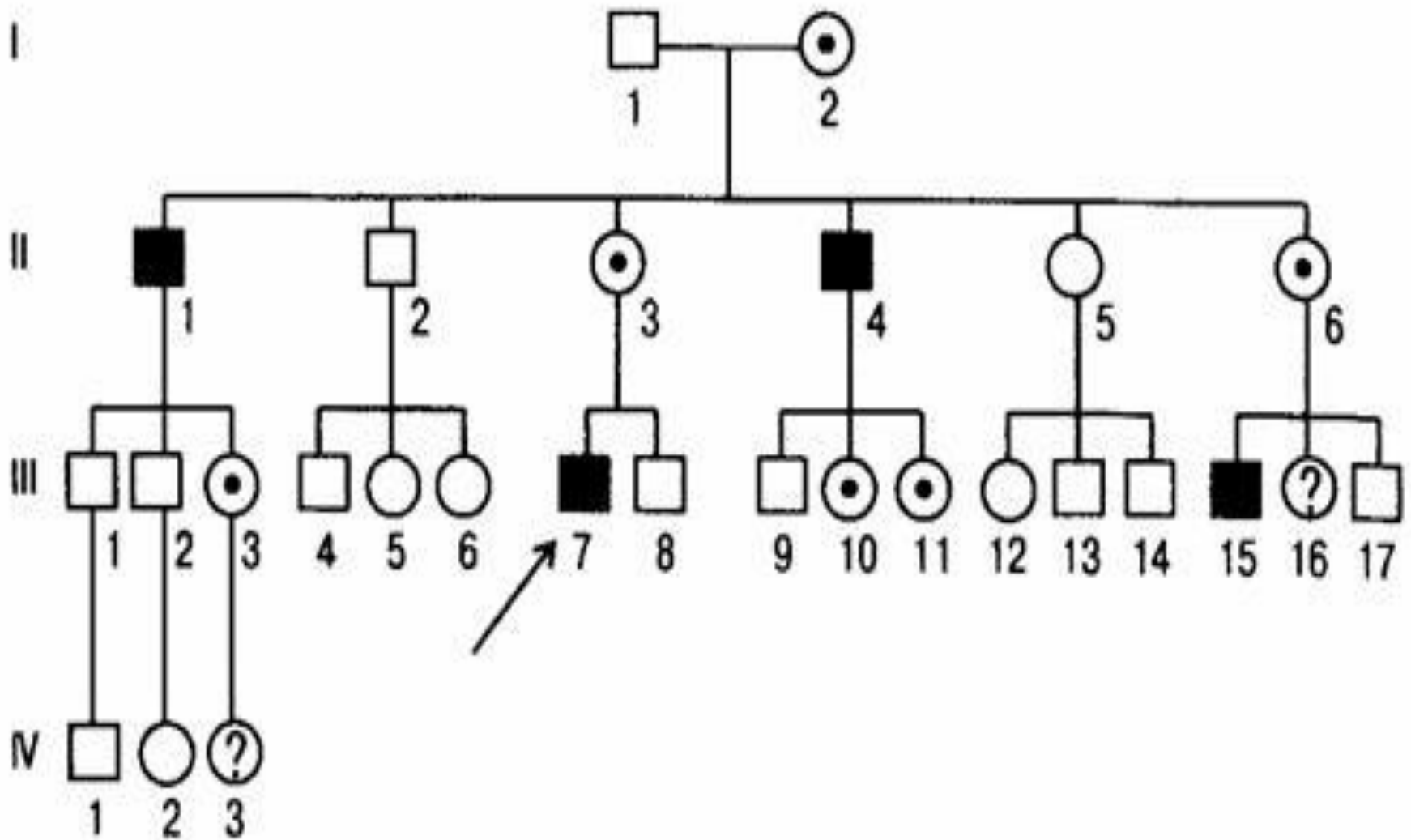
11. Кездейсоқ пайда болған тұқым қуалайтын тұрақты өзгерістер.

мутация

12. Қандай әдістің көмегімен дене жасушасындағы хромосомалардың саны мен құрылысы зерттеледі?

цитогенетикалық әдіс

Бейнені таны



**Медициналық генетика және
кейбір тұқым
қуалайтын аурулардың алдын
алу мен емдеу**

Сабақтың мақсаты:

Білімділік: Оқушылардың медициналық генетика және адамның тұқым қуалайтын кейбір аурулары туралы білімдерін тереңдету. Қосымша материалдарды пайдалануға дағдыландыру.

Дамытушылық: Оқушылардың генетика негіздері бойынша білім қорларын дамыту, өз беттерінше ізденуін қалыптастыру және әрбір оқушының қызығушылығы мен қабілетін арттыру.

Тәрбиелік: Оқушылар арасында ұйымшылдықты және сыйластықты ояту. Тұлғалық ізгілік қасиеттерге баулу және ұқыптылық пен салауатты өмірге тәрбиелеу.

Кіріспе

*Қазақстан Республикасының президенті
Н.Ә.Назарбаев Қазақстан халқына жолдауында адам –
елдің басты байлығы деп атап көрсетті.*



Медициналық генетика адамда болатын түрлі тұқым қуалайтын ауруларды, оларға диагноз қоюдың және емдеудің жолдарын зерттейді.

Мақсаты:

**Тұқым қуалайтын ауруларды анықтау;
Оларды емдеу;
Олардың алдын алу жұмыстарымен айналысу.**

```
graph TD; A[Тұқым қуалайтын аурулар] --> B[Хромосомалық аурулар]; A --> C[Гендік аурулар];
```

**Тұқым
қуалайтын
аурулар**

**Хромосомалық
аурулар**

**Гендік
аурулар**

Хромосомалық аурулардың негізгі себептері.

- 1. Мейоздық бөліну кезінде хромосомалардың гаметаға тең ажырамауы нәтижесінде жыныстық хромосомасында ауытқу болады.**
- 2. Зиготаның бөлінуі кезінде митоздық бөлінудің дұрыс жүрмеуінен аутосомалар санында, құрылысында өзгерістер байқалады.**

Хромосомалық аурулар

Клайнфельтер синдромы

Шершевский-Тернер ауруы

Даун ауруы және т.б.

Трисомия

Гендік аурулар:

Қант диабеті

Фенилкетонурия

I топ “Модификация ”

- 1 Зерттеңіз Даун ауруы**
- 2 Салыстырыңыз Клайнфельтер және Шершевский-Тернер**
- 3 Өз ойыңыз Туыстық некенің тиімсіздігі туралы өз ойларын**

II топ “Мутация”

1	Зерттеңіз	Қант диабет ауруы
2	Салыстырыңыз	Фенилкетонурия және қан топтарының тұқым қуалауы.
3	Өз ойыңыз	Болашақ ұрпақта тұқым қуалайтын түрлі ауыр зардаптарын сақтандыру үшін қандай шаралар қажет

345 020.jpg
Тип: JPEG-сурет
Размер: 53,7 КБ
Разрешение: 784 x 448 точек



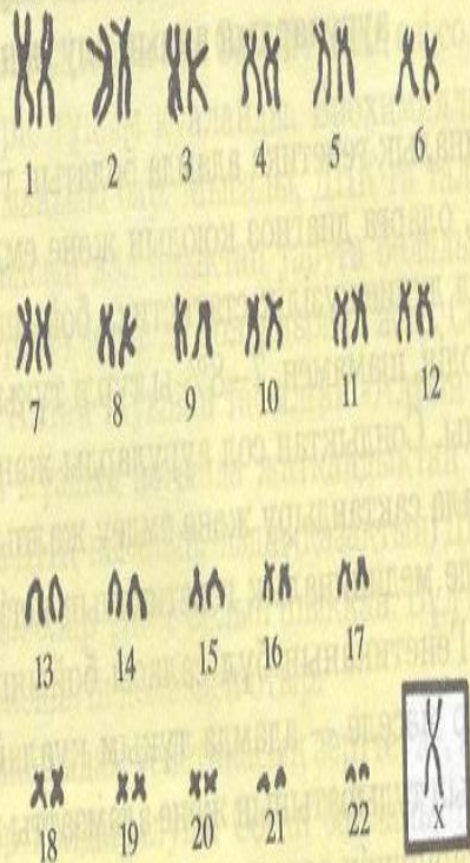
128-сурет

Даун ауруы

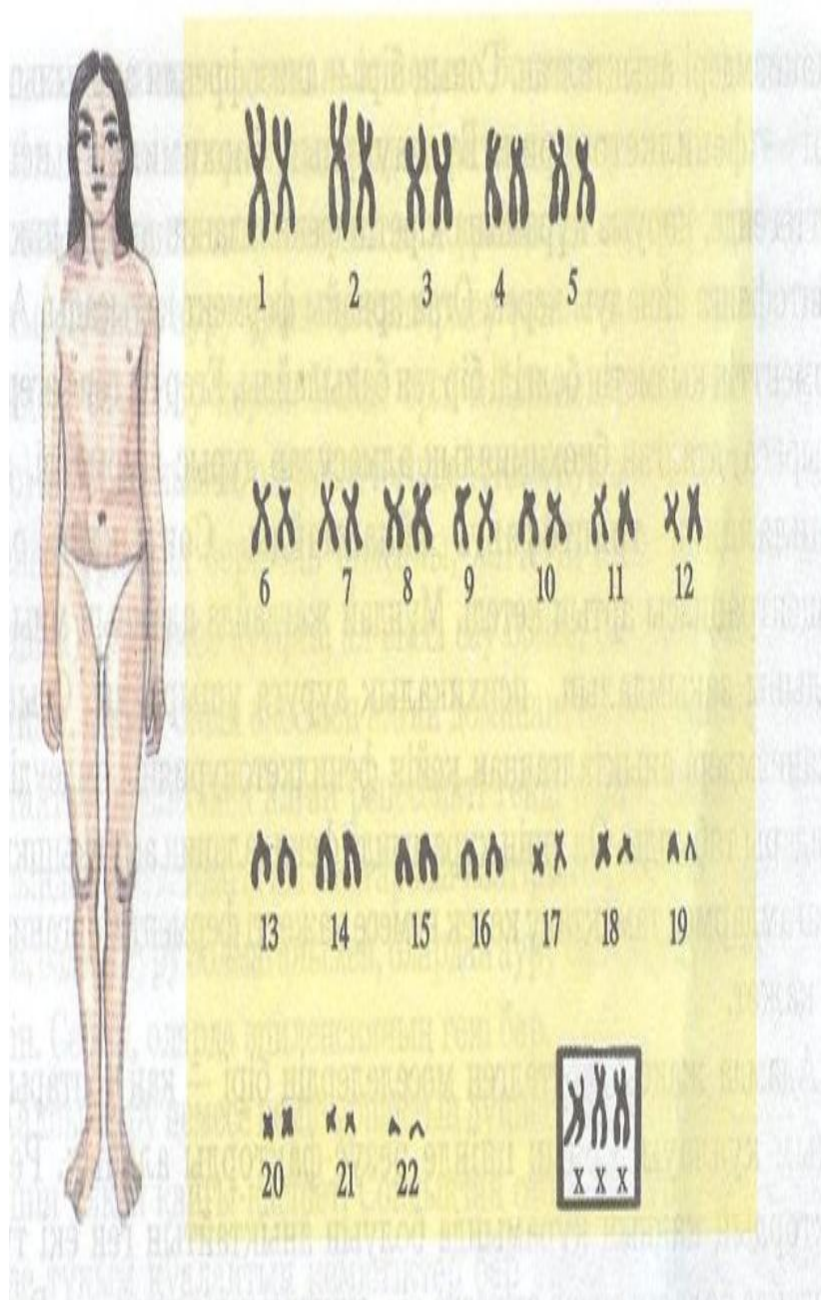
Аурудың белгісі адамның ақылы кем, бойы аласа, беті дөңгелек, көздері қысыңқы, әрі бір-біріне жақын орналасқан және кішкентай аузы үнемі жартылай ашық жүреді. Бұл ауру **21-ші** хромосоманың екеу емес, үшеу болатындығына байланысты. Сонда ондай баланың барлық жасушаларында 46 хромосоманың орнына 47 хромосома болады.



Клайнфельтер синдромы
Клайнфельтер ауруымен тек ер адамдар ауырады. Оның белгісі жыныс бездері дұрыс жетілмейді, ақылы кем болады және аяқ- қолы шамадан тыс ұзын, денесіне сәйкес келмейді. Бұл аурудың болу себебі жыныстық хромосомаға бір X-тың артық қосылуына байланысты. Ауру адамның хромосомаларының жалпы диплоидты жиынтығы-47, жыныс хромосомасы- XXУ дүниежүзілік санақ бойынша 1000 ер баланың екеуі осы аурумен ауыратындығы анықталды.



Шерешевский – Тернер ауруы әйелдерде кездеседі. Мұнда жыныстық жағынан пісіп-жетілуі баяулайды, сондықтан бедеу болады, әрі бойы тапал келеді. Ақыл-есі кем, ашуланшақ, жұмысқа қабілеттілігі төмен болады. Аурудың хромосомаларының диплоидты жиынтығы -45, жыныс хромосомасы біреу-ХО. Дүниежүзілік санақ бойынша 1000 қыздың төртеуі осы аурумен ауыратындығы дәлелденді. Жүргізілген зерттеулердің нәтижесінде бұл екі аурудың да гаметалардың даму барысында жыныстық хромосомалардың дұрыс ажырамауына байланысты болатындығы анықталды.



Трисомия ауруы
Сол сияқты, X
хромосоманың артық
қосылуына
байланысты әйелдер
арасында *трисомия*
ауруы кездеседі.
Жыныс хромосомасы –
XXX, ал жалпы
хромосомалардың
саны-47. Ауруды “алып
әйел” деп атайды.



Даун синдромы

Даун ауруының кездесу жиілігі

Ұлдар мен қыз балалар арасындағы кездесу жиілігі 1:1

25 жастағы әйелдерде- 1/1400

30 жастағы әйелдерде-1/1000

35 жастағы әйелдерде-1/350

42 жастағы әйелдерде-1/60

49 жастағы әйелдерде-1/12

Генетикалық тұқым қуалайтын аурулар.

**Гендік аурулар деп геннің
құрамындағы нуклеотидтер
ретінің, мөлшерінің
өзгеруінен пайда болатын
ауруларды айтады.**

**Гендік ауруларды тұқым қуалау
ерекшеліктеріне қарай 4 топқа бөледі.**

**Аутосомалы-доминаттық
тұқым қуалау типінде белгілер
аутосомда орналасады,
жынысқа тәуелсіз, ұрпақ
сайын көрінеді. Мұндай
ауруларға:**

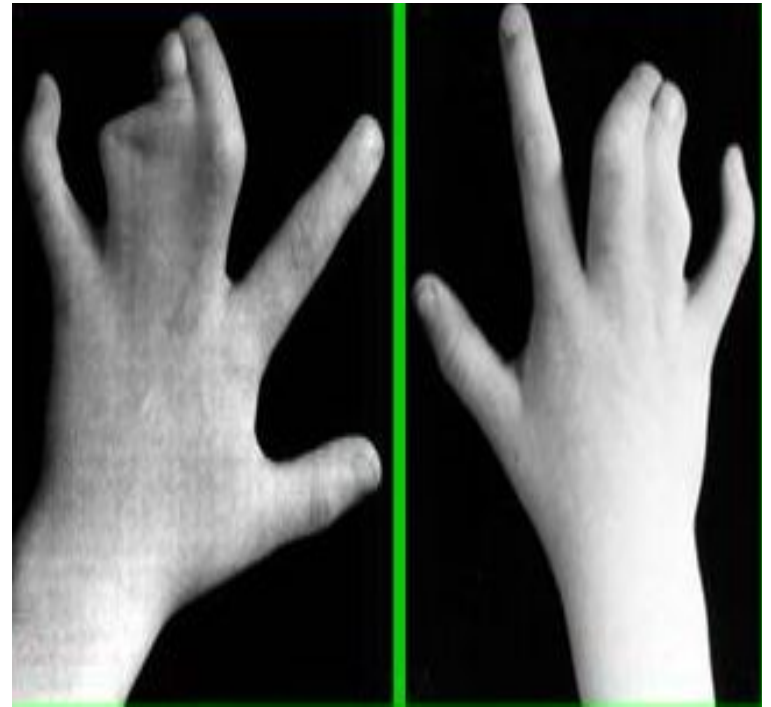
Брахидактилия және полидактилия

Брахидактилия- қысқа саусақтылық



Полидактилия- алты саусақтылық

Сидактилия- саусақтардың бірігуі.



**Жыныспен тіркескен рецессивті
Гемофилия-қан ұйымауы және дальтонизм- түс айыра
алмаушылық**



Гипертрихоз гені- түк басу



Голландиялық тұқым қуалау типінде белгілер әкесінің тек ұлына ғана беріліп отырады. Мысалы, құлақ қалқаншасының жүнді болуы- гипертрихоз, гипертрихоздың гені Y хромосомамен тіркесіп тұқым қуалайды. Ер бала Y хромосоманы тек әкесінен алады, сондықтан ол ген балаға толық беріледі.

Аутосомалы- рецессивті тұқым қуалау типінде зерттелген белгі аутосомада орналасады. Ата-анасында білінбей, ұрпағында көрінеді. Мұндай ауруларға:



Альбинизм, реңсіздік (лат. albus — ақ) — организмнің өзіне тән түсінің жоғалуы. Альбинизм — рецессивті генге байланысты тұқым қуалайтын белгі. Бұл ген гомозигота кезінде меланин, хлорофилл пигменттері синтезін тежейді. Адамдар мен жануарлардың түрге тән сыртқы пигментациясы іштен туа қалыптаспай көзі, қасы, шашы, түгі, терісі т. б. өзгелерден ерекше түске боялады.



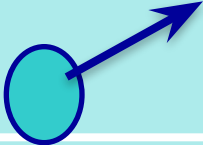
**Фенилкетонурия
—кем ақыл және
идиопатия-
мишықтың
өзгеруі.**

Гендік аурулар



Қант диабеті ауруы

«Генетикалық тор» танымдық тапсырма

1 AA	2 F1	3 BB	4 
5 P	6 Aa	7 F2	8 BB
9 x	10 aa	11 	12 Г

- Деңгейлік тапсырмалар: А деңгейі
- 1.Хромосомалық аурулар
- *Даун, Клайнфельтер, Шершевский-Тернер*
- 2. Жыныстық хромосомасы ХУУ болып келетін ауру қалай аталады?
- *Алып еркек*
- 3. II топтағы қан қай топтарға донор бола алады?
- *II және IV топқа*
- 4.Дүние жүзіндегі санақ бойынша 1000 ер адамның қаншауы Клайнфельтер ауруымен ауыратындығы анықталған?
- *Екеуі*

- В деңгейі
- 1. Гендік ауруларды атаңыз.

Қант диабеті, Фенилкетонурия, галактоземия, шизофрения, гипертония т.б.

- 2. Жыныстық хромосомасы ХХХ болатын ауру қалай аталады?

- *Алып әйел*

- 3. IV топтағы қанды қандай топтарға құюға болады?

- *Тек IV топқа*

4. Дүние жүзіндегі санақ бойынша 1000 қыздың қаншасы Шершевский-Тернер ауруымен ауырғаны дәлелденген

С деңгейі

I-топ

Есеп: Шешесінің қаны II топ, ал әкесінің қаны IV топқа жатады. Балаларының қан топтарын анықтаңыз.

Жауабы: 2-і II топ, 2-і IV топ

II-топ

- 2. Қан тобы I топтағы қыз, қан тобы III жігітке тұрмысқы шығады. Олардың балаларының қан топтары қандай болады?**
- Жауабы: III топ болады**

- 1.Клайнфельтер ауруының кариотипі қандай?
- А.46,ХУ В.47,XXX С.45,ХО Д.47,ХХУ Е.47,ХУУ
- 2.Бүкіл жүниежүзілік статистика бойынша дүниеге келіп жатқан сәбилердің қанша пайызы ауру болып туылады?
- А.3-5 В.7-8 С.10-12 Д.23-25 Е.50-55
- 3.Қант диабеті ауруы қай гормон жетіспегенде пайда болады?
- А.тироксин В.өсу С.инсулин Д.паратгормон Е. адреналин
- 4.Жыныстық жағынан кеш жетіледі,бедеу,ақыл-есі кем болады.Қай аурудың белгісі?
- А.фенилкетонурия В.Шерешевский-Тернер С.Даун
- Д.Клайнфельтер Е.Эдвардс
- 5.Даун синдромында нешінші хромосома мутацияға ұшыраған?
- А.0 В.13 С.21 Д.23 Е.Детерминация

- 6.Нәтижесінде жұлын мен ми зақымдалатын ауру қалай аталады?
- А.Қант диабеті В.Фенилкетонурия С.Брахидактилия
- Д.Альбинизм Е.Гемофилия
- 7.Шерешевский-Тернер синдромының кариотипі
- А.45,ХО В.47,ХХУ С.45,УО Д.47,ХУУ Е.Дұрысы жоқ
- 8.II қан тобының формуласы қандай?
- А.ЈоЈо В.ЈаЈо С.ЈаЈв Д. Јв Јв Е. Јв Ј о
- 9.Резус-факторды ашқан ғалым
- А.Бэтсон В.Иогансен С.Ландштейнер Д.Мендель Е. Мечников
- 10.Адамда қанша жұп аутосома бар? А.21 В.22 С.23 Д.24
Е.25

- Жауаптары: 1.Д 2.В 3.С 4.В 5.С 6.В
7.А 8.Д 9.С 10.В

Евгеника

Адамның тұқым қуалау белгілері мен қасиеттерін жақсарту және ұрпақтары кемтар болатын некелерді болдырмау туралы ғылым.

**“Евгеника” грекше “evenes”- жақсы
ТҰҚЫМ**

Медициналық-генетикалық кеңес.

**Ата-анадан берілетін тұқым қуалайтын ауруларды
алдын ала анықтау әдістерінің бірі.**

**Диагнозын анықтау
керек.**

**Ауруды жазбаша түрде
қорытындылау.**

**Ұрпақты
анықтау.**

Ұсыныс

Ел президентінің
халыққа жолдауында
атап көрсетілгендей
ел халқының саны 2020
жылы 10 % өсу үшін,
сәби сүйе алмай жүрген
ата-аналарға көмек
ретінде ана мен бала
орталық
институтына тегін
жолдама берілсе

Ана мен бала
денсаулығын сақтауда
денсаулық сақтау
нысандары салынса
және соңғы
технологиялық
аппаратпен
жабдықталса

- **7. Үйге тапсырма.**

- 1) §47 (Оқу).
- 2) Тұқым қуалайтын ауруларды зерттеу.
- 3) Ата-анасының қан тобына байланысты есеп шығару және отбасының шежірелік картасын құру
-