**ӘЛ-ФАРАБИ АТЫНДАҒЫ ҚАЗАҚ ҰЛТТЫҚ УНИВЕРСИТЕТІ**

**Биология және биотехнология факультеті**

**Молекулалық биология және генетика кафедрасы**

**«CgChZh 4311- Адам және жануарлар цитогенетикасы»**

**пәні бойынша**

**ҚОРЫТЫНДЫ ЕМТИХАН БАҒДАРЛАМАСЫ**

**Мамандығы «5В070100-Биотехнология», 3 курс**

**2022 ж.**

«CgChZh 4311 - Адам және жануарлар цитогенетикасы» пәні бойынша қорытынды емтихан бағдарламасын, мамандығы «5В070100-Биотехнология», құрастырған Қалимағамбетов А.М., б.ғ.к., аға оқытушысы.

Молекулалық биология және генетика кафедрасының мәжілісінде қарастырылды және ұсынылды.

“\_\_\_\_” \_\_\_\_\_\_\_\_\_2022 ж. Мәжіліс хат № \_\_\_\_.

Кафедра меңгерушісі, б.ғ.к. \_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_ Ж.К. Жунусбаева

**«Адам және жануарлар цитогенетикасы»**

**Курстың мақсаты:** жалпы генетика саласындағы адам және жануарлар цитогенетикасы бөліміне қатысты білімдерді, яғни тұқымқуалаушылық және өзгергіштік туралы ұғымдарды терең қарастыру және бекіту; қолданатын замануи әдістерімен, олардың негізгі қағидаттарымен студенттерді таныстыру.

**Игеруі керек:** тұқымқуалаушылық туралы хромосомалық теорияның ережелерін; хромосомалар жиынтығын зерттейтін әдістерді; жыныс Х-хроматин әдісін жасауды және талдау қағидатын; препараттардағы метафазалық клеткаларды талдау қағидатын; адам кариотипін құрастыруды; интерфазалық және метафазалық хромосомалардың молекулалық құрылымын, функцияларын және редупликациясын; хромосомалық аберрациялардың пайда болу механизмдерін және әртүрлі мутагендік факторлардын әсерін; кроссинговердің механизмін; хромосомалық аурулардың клиникасын және цитогенетикасын.

**Қолдана білу керек:** экариоттар хромосомаларының құрылымдық ұйымдасуы туралы мәліметтерді олардың функцияларымен салыстыра білу керек және белгілі биологиялық фактілерді және құбылыстарды талдауда; ғылыми зерттеу жұмыстарды, жобаларды өндеуде.

**Қорытынды емтиханның ерекшелігі**

Пән бойынша қорытынды емтихан формасы дәстүрлі жазбаша болып табылады. Билетте үш сұрақ бар.

Бірінші блокқа оқу объектісі туралы білімді және түсінуді бағалайтын когнитивті (білімдік) құзыреттілік сұрақтары кіреді. Бұл тапсырма қазіргі заманғы озық оқулықтардың мазмұнына негізделген студенттің оқу пәнін білу және түсіну қабілетін анықтауға бағытталған. 30 балға бағаланады.

Екінші блокқа ақпаратты қолдану мен талдау қабілетін бағалайтын функционалдық құзыреттілікті анықтайтын сұрақтар кіреді. Бұл тапсырма өз білімін қолдана білу, зерттелетін аймақ шеңберіндегі мәселелерге дәлелдер мен шешімдерді тұжырымдау және негіздеу қабілеттерін анықтауға бағытталған. 30 балға бағаланады.

Үшінші блокқа ақпаратты синтездеу және бағалау қабілетін ашатын жүйелік құзыреттілік сұрақтары кіреді. Бұл сұрақ студенттердің практикалық дағдыларын тексеруге бағытталған қолданбалы тапсырма. 40 балға бағаланады.

Тапсырманың мақсаты - студенттердің алған білімдерін практикалық мәселелерді шешуде, ақпараттық кеңістікте шарлауда өз бетінше қолдану қабілетін бағалау; пән бойынша және шығармашылық ойлаудағы аналитикалық, зерттеушілік дағдылардың қалыптасу деңгейі.

**Тапсырманың тәртібі мен кезеңдері:**

Емтихан күні әр студент үш сұрақтан тұратын тапсырма алады. Құжат ретінде компьютерде терілген жауап жүйеге жүктеледі. Жұмыстарға жауап беру және жіберу уақыты - 2 сағат.

**Орындау кезеңдері:**

1. Тапсырманы қабылдау, тапсырманы орындау

2. Жауапты UNIVER жүйесіне жүктеу.

|  |
| --- |
| **Жұмысты бағалау критерийлері** |
| Бағалау критерийлері | Максимальды балл  |
| Мазмұнның тақырыпқа сәйкестілігі | 50  |
| Материалды қарастыру тереңдігі | 25  |
| Жұмысты тіркеу сауаттылығы, талаптарға сәйкестігі | 10  |
|  «Антиплагиат» бойынша тексерілген кезде мәтіннің өзіндік пайызы 75% -дан кем емес. | 15  |

**А** (90-100%) - оқушы қойылған сұрақтарға дұрыс, дәйекті және толық жауап берді, жұмыс дұрыс құрастырылды; мәтіннің түпнұсқалығы «Антиплагиат» үшін 75%-дан асады,

**В, С+** (70-89%) - студент қойылған сұрақтарға жақсы жауап берді, грамматикалық жағынан қате жібермейді; мәтіннің түпнұсқалығы «Антиплагиат» бойынша тексерілгенде 70%-дан кем емес.

**С, С-** (60-69%) - студент негізгі материалды сипаттайды, ғылыми әдебиеттерді аз қолданады, «Антиплагиат» бойынша тексергенде мәтіннің өзіндік ерекшелігі 65%-дан кем емес.

**D** (50-59%) - студенттің тақырып бойынша бөлек ойлары бар; қойылған сұрақтарға толық жауап бермеді, жұмыста өрескел грамматикалық қателіктер жібереді, «Антиплагиатқа» тексеру кезінде мәтіннің пайызы 60%-дан кем емес.

**F, Fx** (0-50) - «Антиплагиат» бойынша тексеру кезінде мәтіннің пайызы 50%-дан кем емес.

Плагиатты тексеру процедурасы: түпнұсқалық пайызы 50-75% кем емес.

**«Адам және жануарлар цитогенетикасы» пәні бойынша емтиханды бағалау шкаласы**

**Емтихан сұрақтарының жауабын бағалау критерийлері:**

1 сұрақ (теориялық) - максималды балл 30 балл

2 сұрақ (теориялық) – максималды балл 30 балл

3 сұрақ (практикалық) - максималды балл 40 балл

**Теориялық сұрақтарының жауабын бағалаудың критериялары:**

Өте жақсы: 27 – 30 балл

Жақсы: 22-26 балл

Қанағаттанарлық: 15-21 балл

Қанағаттанарлық емес: 0-14 балл

**Практикалық сұрақтарының жауабын бағалау нұсқасы:**

Өте жақсы: 36 – 40 балл

Жақсы: 30 – 35 балл

Қанағаттанарлық: 20-29 балл

Қанағаттанарлық емес: 0-19 балл

**«Адам және жануарлар цитогенетикасы» пәні бойынша емтихан бағдарламасы**

Цитогенетика пәні және оның мәселелері. Қысқа даму тарихы. Вейсман теориясы. Тұқымқуалаушылықтың хромосомалық теориясы.

Клеткаларды (лимфоциттерді) *in vitro* жағдайында өсіру қағидаттары. Тура және тура емес әдістер. Негізгі қағидаттары. Қазіргі кездегі цитогенетикалық әдістер. Х-жыныс хроматин әдісі. Практикалық маңыздылығы. Лайон гипотезасы.

Интерфазалық және метафазалық хромосомалардың жалпы морфологиясы. Адам кариотипі. Идиограмма. Идиограмманың параметрлері. Метафазалық клетканы талдау қағидаты.

Хромосомалардың репродукциясы. Тейлордың эксперименттері.

Метафазалық хромосомалардың молекулалық құрамы – ДНҚ, РНҚ. Құрылымы, қызметі. Метафазалық хромосомалардың молекулалық құрамы - гистон және гистон емес белоктар. Құрылымы, қызметі. Хромосомалардың моделдері. Хромосоманың ұйымдасу деңгейлері.

Эухроматин және гетерохроматин. Теломералар және теломералық гетерохроматин.

Кроссинговер. Жеке, қос және көптік кроссинговер.

Хромосомалық мутациялар – сандық (полиплоидия, анеуплоидия, хромосомалардың бұрыс таралуы). Хромосомалық мутациялар – құрылымдық (делеция, дупликация, изохромосома, инверсиялар, транслокациялар).

Хромосомалық абберациялардың пайда болуына қатысты факторлар (физикалық, химиялық және биологиялық).

Хромосомалық аурулар: жыныс хромосомалардағы сандық және құрылымдық өзгерістер. Шерешевский-Тернер синдромдардың клиникасы, цитогенетикасы және популяциялық деңгейі.

Хромосомалық аурулар: аутосомалардағы сандық және құрылымдық өзгерістер. Патау, Эдвардс, Даун және «мысық дауысты» синдромдардың клиникасы, цитогенетикасы және популяциялық деңгейі.

Хромосомалық аурулардың профилактикасы және диагностикасы – перинатальды және пренаталды диагностика.

**Әдебиеттер тізімі**

**Негізгі:**

1. Берсімбаев Р.І. , Мұхамбетжанов К.Қ. Генетика. Алматы, “Қазақ университеті”, 2002.
2. Берсімбаев Р.І., Мұхамбетжанов К.Қ. Жалпы және молекулалық генетика. Алматы, “Қазақ университеті”, 2005.
3. Сартаев А.С. Адам генетикасы. Алматы, 2006.
4. Ньюссбаум Р. Л., Мак-Иннес Р.Р., Виллард Х.Ф. Медицинская генетика. М.: «ГОЭТАР-Медиа». 2010.
5. Жимулев И.Ф. Общая и молекулярная генетика. Новосибирск, 2003.
6. Шевченко В.А., Топорина Н.А., Стволинская Н.С. Генетика человека. М.: Издательский центр “Владос”. 2004.
7. Бочков Н. П.Клиническая генетика. М., “ГЭОТАР-МЕД”, 2002.
8. Щипков В.П., Кривошеина Г.Н. Практикум по медицинской генетике. М.: Издательский центр “Академия”. 2003.

Қосымша:

1. Сартаев, А.С.. Генетика.- Алматы, 2000
2. Мұхамбетжанов, К.Қ.. Генетика.- Алматы, 2005
3. Н.А. Топорнина, Н.С. Стволинская. Генетика человека. Практикум для ВУЗов. Москва. Гум. Изд. Центр ВЛАДОС. 2001.

***Интернет-ресурстары:***

<http://www.labogen.ru/20_student/500_literature/literat.html>

<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed>

https://www.studopedia.org/3-134724.html

https://www.humbio.ru/humbio/genexp/00063bd8.htm

https://www.humbio.ru/humbio/moldiagn/har/

<http://medbiol.ru/medbiol/molbio.htm>

http://cyberleninka.ru/article