**ӘЛ-ФАРАБИ АТЫНДАҒЫ ҚАЗАҚ ҰЛТТЫҚ УНИВЕРСИТЕТІ**

**Биология және биотехнология факультеті**

**Молекулалық биология және генетика кафедрасы**

# ҚОРЫТЫНДЫ ЕМТИХАН БАҒДАРЛАМАСЫ

**Адам және жануарлар цитогенетикасы**

**«6В05105-Генетика»** мамандағы

**Алматы 2024 ж.**

«6В05105-Генетика» мамандығы білім беру бағдарламасы «Адам және жануарлар цитогенетикасы» пәні бойынша қорытынды емтихан бағдарламасын әзірлеген молекулалық биология және генетика кафедрасының аға оқытушысы Сербаева А.Д.

Оқу әдістемелік кешен молекулалық биология және генетика кафедрасы отырысында талқыланып, ұсынылған

« » ақпан 2024 ж., хаттама №

Кафедра меңгерушісі \_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_ Ж.К. Жунусбаева

Факультеттің әдістемелік кеңесімен ұсынылған.

« » ақпан 2024 ж., хаттама №

**Емтихан түрі- ауызша. Емтихан өткізу форматы – синхронды.**

**Емтихан MS Teams платформасында өткізіледі:** 1билетте 3 сұрақ беріледі, 3 блоктан тұрады.

**Бірінші блокқа** кіретін сұрақтар оқыту объектісін білу мен түсінуді бағалайды. Бұл тапсырма қазіргі заманғы озық оқулықтардың мазмұнына сүйенетін оқу саласындағы озық білімді және түсінуді көрсету қабілетін анықтауға бағытталған.-**30 баллмен** бағаланады.

**Екінші блокқа** органикалық дүниедегі эволюциялық процесстерінің заңдылықтар, органикалық табиғат эволюциясының дәлелдері мен зерттеу әдістерін, популяциядағы дарабастар санының өзгеруіне байланысты Болдуинның нәтижесі -**30 баллмен** бағаланады.

**Үшінші блокқа** алған білімдерін практикада қолданып, тәжірибеден алынған нәтижелерді дәлелдей алу тәрізді ақпаратты синтездеу және бағалау іскерлігін анықтайтын жүйелік құзыреттілік мәселелері кіреді. Бұл сұрақ-студенттердің практикалық дағдыларын тексеруге бағытталған қолданбалы тапсырма.- **40 баллмен** бағаланады.

**Емтихан өту уақыты-** кестеге сай

**«Адам және жануарлар цитогенетикасы» пәні бойынша емтихан сұрақтарында қарастырылатын тақырыптар:**

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.

**Бағалау критерийлері:**

А (90-100%) - студент оқу материалын мұқият зерттеді; қойылған сұрақтарға дәйекті және жан-жақты жауап береді; алған білімдерін практикада еркін қолданады.

В (70-89%) - студент оқу материалын біледі; жауап беру кезінде елеулі қателіктер жібермейді; алған білімін іс жүзінде қолдана алады.

C (60-69%) - студент тек негізгі материалды біледі, әрдайым нақты және толық жауап бермейді.

D (50-59%) - студенттің зерттелетін материал туралы жеке идеялары бар; қойылған сұрақтарға толық және дұрыс жауап бере алмайды, жауап беру кезінде ол қателіктер жібереді.

FX(25-49%) - студент оқу материалын толық түсінбейді, жауап бергенде дөрекі қателіктерге жол береді.

F(0-24%) - студент сұрақтарға жауап бере алмайды.

**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