**СИЛЛАБУС**

**2023-2024 оқу жылының көктемгі семестрі**

 **«6В05105 - Генетика» білім беру бағдарламасы**

|  |  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- | --- |
| **Пәннің ID және атауы** | **Білім алушының өзіндік жұмысы (СӨЖ)** | **Сағат саны** | **Кредит-тердің жалпы саны** | **Студенттің оқытушы басшылы-ғымен өзіндік жұмысы (СОӨЖ)** |
| **Дәрістер (Д)** | **Практ. сабақтар (ПС)** | **Зерт. сабақтар (ЗС)** |
| 70169Адам және жануарлар цитогенетикасы | 5 | 15 | - | 30 | 5 | 7 |
| **ПӘН ТУРАЛЫ АКАДЕМИЯЛЫҚ АҚПАРАТ** |
| **Оқыту түрі** | **Циклы,****компоненті** | **Дәріс түрлері** | **Практикалық сабақтардың түрлері** | **Қорытынды****бақылаудың түрі мен платформасы** |
| Онлайн /біріктірілген | БП | Мәселелік,аналитикалық дәріс | Міндеттерді шешу,жағдайлық тапсырмалар | Емтихан ауызша, офлайн |
| Дәріскер | Қалимағамбетов Айтқали Мажитұлы, б.ғ.к., аға оқытушы |  |
| e-mail | k\_aitkali@mail.ru |
| Телефондары | 377-33-33, м.т.: 19-37; 8(777)2390371 |
| Ассистент | Сербаева Акерке Дуйсенбекова, магистр, аға оқытушы |
| e-mail | serbaeva.akerke@gmail.ru |
| Телефондары | 8(702)3732848 |

|  |
| --- |
| **ПӘННІҢ АКАДЕМИЯЛЫҚ ПРЕЗЕНТАЦИЯСЫ** |

|  |  |  |
| --- | --- | --- |
| **Пәннің мақсаты** | **Оқытудың күтілетін нәтижелері (ОН)**Пәнді оқыту нәтижесінде білім алушы қабілетті болады: | **ОН қол жеткізу индикаторлары (ЖИ)** (әрбір ОН-ге кемінде 2 индикатор) |
| Студенттерге тұқымқуалаушылық және өзгергіштіктің материалдық негізі –хромосомалардың құрылымы мен функцияларын және хромосомалардың сандық, құрылымдық өзгерістерін талдауды игерте отырып биология мен медицина, экология мен биотехнология салаларында, жануарлар селекциясында қолдану қабілеттіктерін қалыптастыру. | 1 Цитогенетика ғылымның теориялық және практикалық маңыздылығын түсіндіруді. | 1.1 Сүтқоректілердің тұқымқуалаушылық және өзгергіштік қасиеттерінің материалдық негізін түсіндіреді.1.2 Тура және тура емес әдістердің ерекшеліктерін айқындайды.1.3 Биология мен медицина, экология мен биотехнология салаларында, жануарлар селекциясында цитогенетика әдістерінің қолдану маңыздылығын көрсетеді. |
| 2 Сүтқоректілердің интерфазалық және метафазалық хромосомаларының молекулалық құрылымының және функциялық ерекшеліктерін анықтауды. | 2.1 Интерфазалық және метафазалық хромосомалардың ерекшеліктерін ажыратады.2.2 Хромосомалардың функциялық ерекшеліктерін қарастырады.2.3 Хромосомалардың молекулалық құрамына және ұйымдасу деңгейіне сипаттама береді. |
| 3 Геномдық және хромосомалық өзгерістерінің түрлерін анықтауды. | 3.1 Геномдық теңгерімсіздікті талдайды.3.2 Жыныс Х-хроматиннің құрылымдық және функциялық ерекшеліктерін түсіндіреді.3.3 Хромосомалық аберрацияларды талдайды. |
| 4 Гендер рекомбинациясының себебін түсіндіруді және кариотиптердегі ауытқуларды ажыратуды.  | 4.1 Кроссинговердің механизмін түсіндіреді.4.2 Метафазалық хромосомаларды талдау қағидаттарын игереді.4.3 Адамның қалыпты және хромосомалық синдромдардың кариотиптерінің ерекшеліктерін ажыратады. |
| 5 Сыртқы орта факторларының әсеріндегі хромосомалық мутацияларды жіктеуді. | 5.1 Қауыпты сыртқы орта факторларына сипаттама береді.5.2 Хромосомалардың сандық және құрылымдық өзгерістерін жіктейді. |
| **Пререквизиттер** | Клеткалар мен ұлпалар биологиясы, Генетика, Молекулалық биология, Мутагенез негіздері.  |
| **Постреквизиттер** | Медициналық генетика, Өсімдіктер мен жануарлар селекциясы, Канцерогенез биологиясы және генетикасы |
| **Әдебиет және ресурстар** | **Әдебиеттер:**Негізгі:1. Бочков Н.П. ж.б., Медициналық генетика [Электронный ресурс] / қазақ тіліне аударған Б. Н. Дюсенбекова, жауапты редакторы Қ. А. Естемесова - М. : ГЭОТАР-Медиа, 2015. - 256 с. - ISBN 978-5-9704-3396-6 - Кіру режимі: <https://www.rosmedlib.ru/book/ISBN9785970433966.html>
2. Юров И. Ю., [Ворсанова С. Г.](https://famous-scientists.ru/11027), Воинова В. Ю., Чурносов М. И., [Юров Ю. Б.](https://famous-scientists.ru/11061) Цитогенетические, молекулярные и клинические основы генетически обусловленных болезней. – М.: Издательский дом Академии Естествознания, 2019, 164 с.
3. Берсімбай Р.І. Генетика. Алматы, “Қазақ университеті”, 2016.
4. Берсімбаев Р.І., Мұхамбетжанов К.Қ. Жалпы және молекулалық генетика. Алматы, “Қазақ университеті”, 2005.

Қосымша:1. Колумбаева С.Ж., Ловинская А.В., Калимагамбетов А.М. Генетикалық мониторингтегі цитогенетикалық әдістер. Алматы, «Қазақ университеті», 2021.
2. Жимулёв И.Ф. Общая и молекулярная генетика. Учебное пособие. 4-е издание. Новосибирск: Изд. Сибирское университетское издательство, 2007, 479 с.
3. Захаров А.Ф., Бенюш В.А., Кулешов Н.П., Барановская Л.И. Хромосомы человека. Атлас. М.,1982.
4. OMIM базасы. Online Mendelian Inheritance in Man. [http://www.ncbi.nlm.nih.gov/entrez/](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/entrez/dispomim.cgi?id=176930)/
5. Genetics Home References базасы. <http://www.ghr.nlm.nih.gov>/gene

**Ғаламтор ресурстары:**http://elibrary.kaznu.kz/ru/<http://elibrary.ru/><http://elementy.ru/><https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed><http://medbiol.ru/medbiol/molbio.htm>http://cyberleninka.ru/article<https://ru.qwe.wiki/wiki/Chromosome_1> - о*сы сайтта барлық хромосомалар (1-22, Х және У) және олардағы гендерімен байланысты аурулар туралы ақпарат табуға болады (хромосоманың нөмерін ауыстыру керек).* |

|  |  |
| --- | --- |
| **Пәннің академиялық саясаты** | Пәннің академиялық саясаты әл-Фараби атындағы ҚазҰУ-дың Академиялық саясатымен және академиялық адалдық Саясатымен айқындалады. Құжаттар Univer ИЖ басты бетінде қолжетімді.**Ғылым мен білімнің интеграциясы.** Студенттердің, магистранттардың және докторанттардың ғылыми-зерттеу жұмысы – бұл оқу үдерісінің тереңдетілуі. Ол тікелей кафедраларда, зертханаларда, университеттің ғылыми және жобалау бөлімшелерінде, студенттік ғылыми-техникалық бірлестіктерінде ұйымдастырылады. Білім берудің барлық деңгейлеріндегі білім алушылардың өзіндік жұмысы заманауи ғылыми-зерттеу және ақпараттық технологияларды қолдана отырып, жаңа білім алу негізінде зерттеу дағдылары мен құзыреттіліктерін дамытуға бағытталған. Зерттеу университетінің оқытушысы ғылыми-зерттеу қызметінің нәтижелерін дәрістер мен семинарлық (практикалық) сабақтар, зертханалық сабақтар тақырыбында, силлабустарда көрініс табатын және оқу сабақтары мен тапсырмалар тақырыптарының өзектілігіне жауап беретін ОБӨЗ, БӨЗ тапсырмаларына біріктіреді.**Сабаққа қатысуы.** Әр тапсырманың мерзімі пән мазмұнын іске асыру күнтізбесінде (кестесінде) көрсетілген. Мерзімдерді сақтамау баллдардың жоғалуына әкеледі.**Академиялық адалдық.** Практикалық/зертханалық сабақтар, СӨЖ білім алушының дербестігін, сыни ойлауын, шығармашылығын дамытады. Плагиат, жалғандық, шпаргалка пайдалану, тапсырмаларды орындаудың барлық кезеңдерінде көшіруге жол берілмейді. Теориялық оқыту кезеңінде және емтихандарда академиялық адалдықты сақтау негізгі саясаттардан басқа «Қорытынды бақылауды жүргізу Ережелері», «Ағымдағы оқу жылының күзгі/көктемгі семестрінің қорытынды бақылауын жүргізуге арналған Нұсқаулықтары», «Білім алушылардың тестілік құжаттарының көшіріліп алынуын тексеру туралы Ережесі» тәрізді құжаттармен регламенттеледі.**Инклюзивті білім берудің негізгі принциптері.** Университеттің білім беру ортасы гендерлік, нәсілдік/этникалық тегіне, діни сенімдеріне, әлеуметтік-экономикалық мәртебесіне, студенттің физикалық денсаулығына және т.б. қарамастан, оқытушы тарапынан барлық білім алушыларға және білім алушылардың бір-біріне әрқашан қолдау мен тең қарым-қатынас болатын қауіпсіз орын ретінде ойластырылған. Барлық адамдар құрдастары мен курстастарының қолдауы мен достығына мұқтаж. Барлық студенттер үшін жетістікке жету, мүмкін емес нәрселерден гөрі не істей алатындығы болып табылады. Әртүрлілік өмірдің барлық жақтарын күшейтеді.Барлық білім алушылар, әсіресе мүмкіндігі шектеулі жандар, телефон/e-mail k\_aitkali@mail.ru/ +7(777)2390371 немесе MS Teams-тегі бейне байланыс арқылы кеңестік көмек ала алады.**MOOC интеграциясы (massive openlline course). MOOC-**тың пәнге интеграциялануы жағдайында барлық білім алушылар **MOOC-**қа тіркелуі қажет. **MOOC** модульдерінің өту мерзімі пәнді оқу кестесіне сәйкес қатаң сақталуы керек.**Назар салыңыз!** Әр тапсырманың мерзімі пәннің мазмұнын іске асыру күнтізбесінде (кестесінде) көрсетілген, сондай-ақ **MOOC-**та көрсетілген. Мерзімдерді сақтамау баллдардың жоғалуына әкеледі. |
| **БІЛІМ БЕРУ, БІЛІМ АЛУ ЖӘНЕ БАҒАЛАНУ ТУРАЛЫ АҚПАРАТ** |
|  |  |
| **Оқу жетістіктерін есептеудің баллдық-рейтингтік және әріптік бағалау жүйесі** | **Критериалды бағалау** –айқын әзірленген критерийлер негізінде оқытудың нақты қол жеткізілген нәтижелерін оқытудан күтілетін нәтижелерімен ара салмақтық процесі. Формативті және жиынтық бағалауға негізделген.**Формативті бағалау** – күнделікті оқу қызметі барысында жүргізілетін бағалау түрі. Ағымдағы көрсеткіш болып табылады. Білім алушы мен оқытушы арасындағы жедел өзара байланысты қамтамасыз етеді. Білім алушының мүмкіндіктерін айқындауға, қиындықтарды анықтауға, ең жақсы нәтижелерге қол жеткізуге көмектесуге, оқытушының білім беру процесін уақтылы түзетуге мүмкіндік береді. Дәрістер, семинарлар, практикалық сабақтар (пікірталастар, викториналар, жарыссөздер, дөңгелек үстелдер, зертханалық жұмыстар және т.б.) кезінде тапсырмалардың орындалуы, аудиториядағы жұмыс белсенділігі бағаланады. Алынған білім мен құзыреттілік бағаланады.**Жиынтық бағалау –** пән бағдарламасына сәйкес бөлімді зерделеу аяқталғаннан кейін жүргізілетін бағалау түрі. СӨЖ орындаған кезде семестр ішінде 3-4 рет өткізіледі. Бұл оқытудан күтілетін нәтижелерін игеруді дескрипторлармен арақатынаста бағалау. Белгілі бір кезеңдегі пәнді меңгеру деңгейін анықтауға және тіркеуге мүмкіндік береді. Оқу нәтижелері бағаланады. |
| **Баға** | **Баллдардың сандық баламасы** | **% мәндегі баллдар** | **Дәстүрлі жүйедегі баға** |
| A | 4,0 | 95-100 | Өте жақсы |
| A- | 3,67 | 90-94 |
| B+ | 3,33 | 85-89 | Жақсы |
| B | 3,0 | 80-84 |
| B- | 2,67 | 75-79 | **Формативті және жиынтық бағалау** | **% мәндегі баллдар** |
| C+ | 2,33 | 70-74 | Дәрістердегі белсенділік | 0 |
| C | 2,0 | 65-69 | Қанағаттанарлық | Практикалық сабақтарда жұмыс істеуі | 30 |
| C- | 1,67 | 60-64 | Өзіндік жұмысы, жобалық және шығармашылық қызметі, | 30 |
| D+ | 1,33 | 55-59 | Қанағаттанарлықсыз | Қорытынды бақылау (емтихан) | 40 |
| D | 1,0 | 50-54 |
| ЖИЫНТЫҒЫ | 100 |

**Оқу курсының мазмұнын жүзеге асыру күнтізбесі (кестесі). Оқытудың және білім берудің әдістері.**

|  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- |
| **Аптасы** | **Тақырып атауы** | **Сағат саны** | **Макс.****балл** |
| **1** **Модуль: Хромосомалардың құрылымы** |
| 1 | **Д 1.** Цитогенетика пәні және оның мәселелері. Қысқа даму тарихы. Хромосоманың функциялары. Тұқымқуалашылықтың хромосомалық теориясы. | 1 |  |
| **ЗС 1.**Тура және тура емес цитогенетикалық әдістердің негізгі қағидаттарын сипаттау. | 2 | 5 |
| 2 | **Д 2.** Заманауи цитогенетикалық әдістері. Метафазалық клеткаларды дифференциалды бояу әдістері. | 1 |  |
| **ЗС 2.** Адам кариотипі мен идиограммасын айқындау. Метафазалық клетканы талдау қағидатын игеру. Әйел және ер адам кариотипін салу. Идиограмманың суретін салу. | 2 | 5 |
| **СОӨЖ 1.** СӨЖ 1 орындау бойынша кеңес. |  |  |
| 3 | **Д 3.** Интерфазалық және метафазалық хромосомалардың жалпы морфологиясы. | 1 |  |
| **ЗС 3.** Х-жыныс хроматин әдісі. Лайон гипотезасы. Биологиялық және практикалық маңыздылығын қарастыру. Препараттарды дайындау және Х-хроматиннің жиілігін анықтау. | 2 | 5 |
| **1 СӨЖ**  **тақырыбы:** Сүтқоректілердің оогенез және сперматогенездің қалыптасу кезеңдері. Хромосомалардың сан бойынша таралуының нәтижелері және ДНҚ-ң концентрациясының көрсеткіштері. |  | 20 |
| 4 | **Д 4.** Метафазалық хромосомалардың молекулалық құрамы – ДНҚ, РНҚ. | 1 |  |
| **ЗС 4.** Метафазалық хромосомалардың А тобын сипаттау. 1, 2 және 3 хромосомалардың құрылымдық-функциялық ұйымдасуын талдау (морфологиясын, гендер көлемін және олардың орналасуын). Осы хромосомаларда орналасқан гендермен байланысты жиі кездесетін аурулар мен белгілерді сипаттау. Метафазалық клетканың суретін салу және 1, 2, 3 хромосомаларды белгілеу.  | 2 | 5 |
| **СОӨЖ 2.** СӨЖ 2 орындау бойынша кеңес. |  |  |
| 5 | **Д 5.** Метафазалық хромосомалардың молекулалық құрамы - гистон және гистон емес белоктар. | 1 |  |
| **ЗС 5.** Метафазалық хромосомалардың В тобын сипаттау. 4 және 5 хромосомалардың құрылымдық-функциялық ұйымдасуын талдау (морфологиясын, гендер көлемін және олардың орналасуын). Осы хромосомаларда орналасқан гендермен байланысты жиі кездесетін аурулар мен белгілерді сипаттау. Метафазалық клетканың суретін салу және 4, 5 хромосомаларды белгілеу. | 2 | 5 |
| **2 СӨЖ тақырыбы:** fish-әдісті биология, экология салаларында және жануарлар селекциясында қолдану нәтижелері (*тек бір саладағы* *жеке ғылыми мақала бойынша).* |  | 20 |
| 6 | **Д 6.** Хромосомалардың репродукциясы. Тейлордың эксперименттері. | 1 |  |
| **ЗС 6.** Метафазалық хромосомалардың С тобындағы 6,7,8 және 9 хромосомалардың құрылымдық-функциялық ұйымдасуын талдау (морфологиясын, гендер көлемін және олардың орналасуын). Осы хромосомаларда орналасқан гендермен байланысты жиі кездесетін аурулар мен белгілерді сипаттау. Метафазалық клетканың суретін салу және 6, 7, 8, 9 хромосомаларды белгілеу. | 2 | 5 |
| **7** | **Д 7.** Хромосомалардың моделдері. Хромосомалардың клетка ядросында ұйымдасу деңгейлері. Нуклеосома құрылымы. | 1 |  |
| **ЗС 7.** Метафазалық хромосомалардың С тобындағы 10,11 және 12 хромосомалардың құрылымдық-функциялық ұйымдасуын талдау (морфологиясын, гендер көлемін және олардың орналасуын). Осы хромосомаларда орналасқан гендермен байланысты жиі кездесетін аурулар мен белгілерді сипаттау. Метафазалық клетканың суретін салу және 10, 11, 12 хромосомаларды белгілеу. | 2 | 5 |
| **СОӨЖ 3.** Коллоквиум 1. |  | 25 |
| **Аралық бақылау 1**  |  | **100** |
|  | **Д 8.** Эухроматин және гетерохроматин. Негізгі қасиеттері. | 1 |  |
| 8 | **ЗС 8.** Метафазалық хромосомалардың D тобын сипаттау. 13, 14 және 15 хромосомалардың құрылымдық-функциялық ұйымдасуын талдау (морфологиясын, гендер көлемін және олардың орналасуын). Осы хромосомаларда орналасқан гендермен байланысты жиі кездесетін аурулар мен белгілерді сипаттау. Метафазалық клетканың суретін салу және 13, 14, 15 хромосомаларды белгілеу. | 2 | 5 |
| **СОӨЖ 4.** СӨЖ 3 орындау бойынша кеңес. |  |  |
|  | **Д 9.** Теломералар және теломераза. Маргинотомия теориясы. | 1 |  |
| 9 | **ЗС 9.** Метафазалық хромосомалардың Е тобын сипаттау. 16, 17 және 18 хромосомалардың құрылымдық-функциялық ұйымдасуын талдау (морфологиясын, гендер көлемін және олардың орналасуын). Осы хромосомаларда орналасқан гендермен байланысты жиі кездесетін аурулар мен белгілерді сипаттау. Метафазалық клетканың суретін салу және 16, 17, 18 хромосомаларды белгілеу. | 2 | 5 |
| **3 СӨЖ тақырыбы:** Түсіктердің (адам немесе үй жануарлары) пайда болуына байланысты хромосомалардың сандық және құрылымдық бұзылыстары (*жеке ғылыми мақала бойынша).* |  | 15 |
| 10 | **Д 10.** Кроссинговер. Жеке, қос және көптік кроссинговер. Интерференция *(I*) және коинцинденция (*C*). | 1 |  |
| **ЗС 10.** Метафазалық хромосомалардың F және G тобын сипаттау. 19, 20, 21 және 22 хромосомалардың құрылымдық-функциялық ұйымдасуын талдау (морфологиясын, гендер көлемін және олардың орналасуын). Осы хромосомаларда орналасқан гендермен байланысты жиі кездесетін аурулар мен белгілерді сипаттау. Метафазалық клетканың суретін салу және 19, 20, 21, 22 хромосомаларды белгілеу. | 2 | 5 |
| **СОӨЖ 5.** СӨЖ 4 орындау бойынша кеңес |  |  |
| 11 | **Д 11.** Геномдық және хромосомалық мутациялар. Құрылымдық аберрациялар (делециялар, дупликация, изохромосома, инверсиялар, транслокациялар). | 1 |  |
| **ЗС 11.** Жыныс Х- және У- хромосомаларды сипаттау. Олардың құрылымдық-функциялық ұйымдасуын талдау (морфологиясын, гендер көлемін және олардың орналасуын). Осы хромосомаларда орналасқан гендермен байланысты жиі кездесетін аурулар мен белгілерді сипаттау. Дифференциалды боялған метафазалық клетканың суретін салу және Х, У хромосомаларды белгілеу. | 2 | 5 |
| **4 СӨЖ тақырыбы:** Жануарлар селекциясындағы цитогенетикалық зерттеулер (*ғылыми мақала бойынша).* |  | 15 |
| 12 | **Д 12.** Хромосомалық мутациялардың пайда болуына қатысты физикалық, химиялық және биологиялық факторлар.  | 1 |  |
| **ЗС 12.** Патау синдромның клиникасы және цитогенетикасы. Кариотипін құрастыру. | 2 | 5 |
| **СОӨЖ 6.** СӨЖ 5 орындау бойынша кеңес |  |  |
| 13 | **Д 13.** Аутосомалық хромосомалардың ауытқуларына байланысты хромосомалық аурулар. Цитогенетикасы мен клиникасы. | 1 |  |
| **ЗС 13.** Эдвардс синдромның клиникасы және цитогенетикасы. Кариотипін құрастыру. | 2 | 5 |
| **СӨЖ 5 тақырыбы:** Пренаталды диагностикадағы цитогенетикалық зерттеулер (*жеке ғылыми мақала бойынша).* |  | 15 |
| 14 | **Д 14.** Жыныс хромосомалардағы бұзылыстарға байланысты хромосомалық аурулар. Цитогенетикасы мен клиникасы. | 1 |  |
| **ЗС 14.** Даун синдромның клиникасы және цитогенетикасы. Кариотипін құрастыру. | 2 | 5 |
| **СОӨЖ 7.** Коллоквиум 2. |  | 15 |
| 15 | **Д 15.** Хромосомалық аурулардың профилактикасы, диагностикасы және емдеу шаралары. | 1 |  |
| **ЗС 15.** Шерешевский-Тернер жәнеКлайнфельтр синдромның клиникасы және цитогенетикасы. Клайнфельтр синдромның кариотипін құрастыру. | 2 | 5 |
| **Аралық бақылау 2** | **100** |
| **Қорытынды бақылау (емтихан)** | **100** |
| **Пән үшін жиынтығы**  | **100** |

 **Декан \_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_ М.С. Курманбаева**

 **Кафедра меңгеруші \_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_ Ж.К. Жунусбаева**

 **Дәріскер \_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_ А.М. Қалимағамбетов**