Дәріс кешені

Модуль: «Адамның физиологиялық процестерін құрылымдық ұйымдастыру»
Пәні: «Жасушаның молекулалық биологиясы»

Пән коды: SOFPCH 1203

ББББ атауы: 6B10116 «Педиатрия»

Оқу сағаты/кредит көлемі: 24 сағат/1,5 кредит

Оқу курсы мен семестрі: 1–I

Дәріс көлемі: 3 с.

Шымкент 2024 ж.

Дәріс кешені «Адамның физиологиялық процестерін құрылымдық ұйымдастыру» пәнінің жұмыс оқу бағдарламасына сәйкес әзірленген және кафедра мәжілісінде талқыланды

Хаттама 13 «30» 05 2024ж

Кафедра меңгерушісі, профессор Есиркепов М.М

Дәріс №1

1.Тақырып. **Жасушаның молекулалық биологиясы.** Жасушаның негізгі компоненттерінің құрылымы мен қызметі. Биомембраналар арқылы заттарды тасымалдау. Мембраналардың адгезивті қызметі. Сыртқы сигналды жасушаға беру. Сигнал беру жолдары мен сигнал беру жүйелерінің түрлері.

2.Мақсаты: Жасуша тіршілігіне қатысатын негізгі жасушалық элементтер туралы, сондай-ақ жасушааралық байланыстардың түзілу механизмдері, адгезия, жасушадан тыс матрица туралы түсінік беру.

3.Дәріс тезистері: Молекулалық биология - генетикалық ақпаратты сақтау, беру және енгізу механизмдерін, тұрақты емес биополимерлердің (белоктар мен нуклеин қышқылдары) құрылымы мен қызметін зерттейтін биология ғылымдарының кешені. Жасушаның үш негізгі компоненті: ядро, цитоплазма және оларды қоршап тұрған жасуша мембранасы - плазмолемма. Цитоплазма (цитоплазма) жасушаларға гиалоплазма, оның құрамындағы міндетті жасушалық компоненттер — органеллалар, сондай — ақ әртүрлі тұрақты емес құрылымдар-қосындылар кіреді. Гиалоплазма-ақуыздар, нуклеин қышқылдары, полисахаридтер сияқты әртүрлі биополимерлерді қамтитын күрделі коллоидтық жүйе. Гиалоплазманың құрамына негізінен әртүрлі глобулярлы ақуыздар кіреді. Гиалоплазманың маңызды ферменттеріне қант, азотты негіздер, аминқышқылдары, липидтер және басқа да маңызды қосылыстардың метаболизм ферменттері жатады. Гиалоплазмада ақуыз синтезі кезінде аминқышқылдарының активтену ферменттері, тасымалдау (трансферттік) РНҚ (тРНҚ) орналасқан. Жаңа органеллалардың пайда болуы үшін бұрыннан бар органнелладан рудимент немесе матрица түрінде ақпарат қажет. Әрбір органоид гиалоплазмада оның мамандандырылған функциясын орындау үшін оңтайлы орын алады. **Органеллдер** - жасушаның аса маңызды компоненті, қатаң белгіленген құрылысы мен функциялары бар жасуша құрылымы.

Функционалдық белгісі бойынша органеллалар:

1 - жалпы маңызы бар органеллалар;

2 - арнайы маңызы бар органеллалар;

Құрылымдық принцип бойынша органеллалар:

1 - мембраналық (митохондриялар, EPS, КГ, лизосомалар, пероксисомалар);

2 - мембраналық емес (фибриллярлық органеллалар (микротүтіктер, микрофиламенттер, кірпікшелер, жгутиктер, центриолдар) және гранулярлы органеллалар (рибосомалар, полисомалар). Органеллалар динамикалық құрылымдар болып табылады; өлшемдерін өзгерте алады, бірақ қалыптастырмайды. Жаңа органеллаларды құру үшін рудимент немесе матрица түріндегі ақпарат қажет. Әр органелла гиалоплазмада оның мамандандырылған функциясын орындау үшін оңтайлы орын алады.

Биомембраналар - бұл жасушаны сыртынан шектейтін және кейбір органеллаларды, сондай-ақ ядролық қабықты - кариолемманы қалыптастыратын липопротеидтік түзілімдер. Химиялық құрамы, мөлшері және функциялары бойынша ерекшеленетін, бірақ құрылыстың бірыңғай жоспары бар бірнеше мембраналар түрін ажыратады.

Жасушаның барлық мембраналарының жалпы сипаты олар липопротеидті табиғаттың жіңішке (6 - 10 нм) қабаттары болып табылады (яғни ақуыздар кешеніндегі липидтер). Жасушалық мембраналардың негізгі химиялық компоненттері липидтер (40%), ақуыздар (60%) және көмірсулар (5-10%) болып табылады. **Липидтер** (грек. lipos - май) - суда ерімейтін, бірақ полярлы емес еріткіштерде (хлороформда, эфирде және т.б.) еритін табиғи заттар тобы.

Липидтердің молекулалары амфифильді болып табылады, яғни липидтің әрбір молекуласының гидрофильді (суда еритін) «бастары» және екі гидрофобты (суда ерімейтіндер) «құйрығы» (6, А-суреттер) болады. «Құйрық» молекулалары ұзын көмірсутек тізбегі болып табылады. Мембраналардың ақуыздары жасушалық мембраналар салмағының 50% -ын құрайды. Олардың рөлі мембраналардың функционалдық белсенділігін қамтамасыз етуінде, атап айтқанда:
1 - заттарды тасымалдауға қатысады;
2 - көлік сорғылары мен иондық арналардың құрамына кіреді;
3 - жасушаға сигнал беруге қатыса отырып, ферменттер мен рецепторлар болып табылады;
4 - цитоскелетті жасушадан тыс матрикспен байланыстырады;
5 - тамақ заттарының энергиясын АТФ молекуласының макроэнергетикалық байланыстарының химиялық энергиясына айналдырады. Мембранада орналасқан орны бойынша ақуыздар интегральды және беткі (перифериялық) болып бөлінеді.
Мембраналардың ақуыздары функциялары бойынша:
1 - құрылымдық;
2 - көліктік;
3 - адгезивтік (жасушалық өзара әрекеттесуді қамтамасыз ететін);
4 - бір тордан екінші торға сигналдарды беруге қатысушылар;
5 - каталитикалық.

Молекулалық биология тарихи түрде биохимия бөлімі ретінде пайда болды. XXI ғасырдың басында адамның барлық ДНҚ-сының және медицина, ауыл шаруашылығы және ғылыми зерттеулер үшін аса маңызды бірқатар басқа да организмдердің бастапқы құрылымы туралы деректер алынды, бұл биологияда геномика, биоинформатика және т.б. бірнеше жаңа бағыттардың пайда болуына әкелді. **Мембраналық тасымал** - жасуша мембранасы арқылы жасушаға немесе жасушадан заттарды тасымалдау, ол қарапайым диффузия, жеңілдетілген диффузия және белсенді көлік тетіктерінің көмегімен жүзеге асырылады. Биологиялық мембрананың маңызды қасиеті оның жасушаға және одан әр түрлі заттарды өткізу қабілетінен тұрады. Мембраналық көлік (липидті бислой арқылы заттарды тасымалдау): пассивті және белсенді. Белсенді мембраналық тасымал - химиялық градиентке қарсы (электрлік), яғни энергетикалық шығындар қажет (энергетикалық тиімді процеспен жанасу): бастапқы және қайталама. Пассивті мембраналық тасымал - (электрлік) химиялық градиенті бойынша, диффузия немесе жеңілдетілген диффузия энергетикалық шығындарды талап етпейді. Белсенді мембраналық көлікке арналған энергия көздері: АТФ гидролизі, жарық, тотығу-қалпына келтіру реакциялары, (электрлік) химиялық градиент. Бастапқы белсенді тасымал үшін энергия бұрыннан бар (электр) химиялық градиенттен өзгеше көзден түседі. Ақуыз-каналдар (ақуыз арналары) - тасымалдау ақуызының түрі, мембранадағы уақыт сияқты әрекет етеді, ол су молекулаларын немесе үлкен емес иондарды тез өткізеді. Су арнасының ақуыздары (аквапориндер) суды мембрана арқылы өте тез диффундтауға мүмкіндік береді. Ионды каналдардың ақуыздары иондарға мембрана арқылы өткізілуіне мүмкіндік береді. Көп жағдайда жасуша ішінде сигнал беру ферменттер жүзеге асыратын дәйекті биохимиялық реакциялар тізбегін білдіреді, олардың бір бөлігін екінші реттік делдалдар белсендіреді. Мұндай процестер әдетте жылдам болып табылады, олардың ұзақтығы - ионды каналдар жағдайында шамамен миллисекунд және минуттар - протеинкиназ және липид-жанама киназдар белсендірілген жағдайда болады. Алайда кейбір жағдайларда жасушаның сигналды алуынан бастап оған жауап бергенге дейін сағаттар, тіпті бір тәулік өтуі мүмкін (гендер экспрессиясы жағдайында). Сигнал беру жолдары немесе сигнал жолдары жиі сигналдық каскадтар (ағылшынша signal cascade) ретінде ұйымдастырылады: сигналды беруге қатысатын ақуыз молекулаларының және басқа да заттардың саны бастапқы ынталандырудан алшақтаған сайын әрбір келесі кезеңде өседі. Осылайша, тіпті салыстырмалы түрде әлсіз ынталандыру да айтарлықтай жауап тудыруы мүмкін.

Бұл құбылыс сигналдың амплификациясы деп аталады. Түпнұсқа термині: signal transduction алғаш рет 1974 жылы референдум журналдарында пайда болды, ал мақала атауында 1979 жылы пайда болды.

4. Иллюстрациялық материал: Шолу, презентация
https://www.youtube.com/watch?v=j0sEi_Dscd8&feature=youtu.be Жасуша
https://www.youtube.com/watch?v=QSfntmjVtpQ&feature=youtu.be Тасымалдау
https://www.youtube.com/watch?v=V6YC97Dj5E0&feature=youtu.be

5. Әдебиет: 1 қолданбаны қараңыз

6. Бақылау сұрақтары: (кері байланыс)

1. Биомембрана құрылымы
2. Биомембрана қызметі
3. Биомембрананың адгезивті қызметі
4. Активті транспорт.
5. Пассивті транспорт.
6. Жасуша органелласының құрылымы мен қызметі
7. Ядроның құрылымы мен қызметі
8. Жасуша мембранасының құрылымы мен қызметі
9. Гольджи аппаратының құрылымы мен қызметі
10. Митохондрияның құрылымы мен қызметі
11. Лизосоманың құрылымы мен қызметі

Дәріс №2

1. Тақырыбы Жасушаның молекулалық биологиясы. Жасушаның молекулалық биологиясы. Мембрананың адгезивті қызметі. Сыртқы сигналды жасушаға беру.

2. Мақсаты: Мембраналардың адгезивтік функциялары туралы түсінік беру. Сыртқы сигналды торға жіберу.

3. Дәріс тезистері: Реттегіш молекулалардың көпшілігі үшін олардың мембраналық рецептормен байланысы және жасушаның соңғы реакциясы, яғни оның жұмысының өзгеруі арасында күрделі оқиға сериялары - сигналды берудің белгілі бір жолдары қосылады, басқаша сигналдық трансдукция жолдары деп аталады. Лигандтың табиғатына байланысты сигналды торға берудің үш жолын қарастырады. 1. Эндокриндік реттегіштер (гормондар) эндокриндік жасушалармен қанға бөлінеді және ол организмнің кез келген жерінде болуы мүмкін жасуша-нысаналарға көшіріледі. 2. Нейрокриндік реттегіштер нейрондармен нысаналар жасушаларына тікелей жақын жерде бөлінеді. 3. Паракриндік заттар біршама алыс босатылады, бірақ рецепторларға жету үшін оларға жеткілікті түрде жақын. Паракриндік заттар жасушалардың бір түрімен ерекшелінеді, ал басқасына әсер етеді, алайда кейбір жағдайларда реттегіштер оларды бөлген жасушаларға немесе сол түрге жататын көршілес жасушаларға арналған. Кейбір жағдайларда сигналдық трансдукцияның соңғы кезеңі белгілі бір эффекторлық белоктарды фосфорилдеуден тұрады, бұл олардың белсенділігінің күшеюіне немесе тұншығуына әкеледі, ал бұл өз кезегінде организмге қажетті жасушалық реакцияны анықтайды. Белоктарды фосфорилдеуді протеинкиназдар, ал дефосфорилдеуді протеинфосфатазалар жүзеге асырады. Протеинкиназдық белсенділіктің өзгеруі реттегіш молекуланы (жалпы жағдайда лиганд деп аталады) оның мембраналық рецепторымен байланыстыру нәтижесінде болады, бұл оқиға каскадтарын іске қосады. Әртүрлі протеинкиназдардың белсенділігі рецептормен тікелей емес, қайталама мессенджерлер (екінші реттік делдалдар) арқылы реттеледі, олардың рөлі, мысалы, ЦАМФ, ГМФ, Са2 +, инозитол-3-фосфат (IP3) және диацилглицерол (DAG). Бұл ретте лигандты мембраналық рецептормен байланыстыру қайталама мессенджердің жасушаішілік деңгейін өзгертеді, бұл өз кезегінде

протеинкиназаның белсенділігіне әсер етеді. Көптеген реттегіш молекулалар гетеротримерлік ГТФ-байланыстырушы белоктардың (гетеротримерлік G-белоктардың) немесе мономерлі ГТФ-байланыстырушы белоктардың (мономерлі G-белоктардың) қатысуымен сигналдық трансдукция жолдары арқылы жасушалық процестерге әсер етеді. Лиганда молекулалары гетеротримерлі G-ақуыздармен әрекеттесетін мембраналық рецепторлармен байланысқан кезде G-ақуыздың GTF байланыстыру арқылы белсенді күйге ауысады. Белсендірілген G белок кейін көптеген эффекторлық белоктармен, ең алдымен аденилатциклаза, фосфодиэстераза, фосфолипаза сияқты ферменттермен әрекеттесе алады. Жалпы сипаттамаларда G-ақуыздардың қатысуымен сигнал трансдукциясы жолы - протеинкиназ мынадай кезеңдерді қамтиды.

1. Лиганд жасуша мембранасындағы рецептормен байланысады. 2. Лигандпен байланысты рецептор G-ақуызбен әрекеттесіп, оны белсендіреді және белсендірілген G-ақуыз GTF байланыстырады.

3. Белсендірілген G-ақуыз бір немесе бірнеше келесі қосылыстармен әрекеттеседі: аденилатциклаза, фосфодиэстераза, фосфолипаздар, оларды активтендіру немесе ингибирлеу. 4. ЦАМФ, ГМФ, Ca2 +, IP3 немесе DAG сияқты бір немесе бірнеше қайталама мессенджерлердің жасушаішілік деңгейі өседі немесе төмендейді. 5. Қайталама мессенджер концентрациясының өзгеруі оған тәуелді бір немесе бірнеше протеинкиназдың белсенділігіне әсер етеді, мысалы, ЦАМФ-тәуелді протеинкиназа, ГМФ-тәуелді протеинкиназа, кальмодулинге тәуелді протеинкиназа (КМРК) қандай да бір иондық арнаны белсендіреді. 6. Ферменттің немесе иондық каналдың фосфорилдеу деңгейі өзгереді, бұл жасушаның соңғы жауабына байланысты иондық каналдың белсенділігіне әсер етеді.

Молекулалық биология - генетикалық ақпаратты сақтау, беру және енгізу механизмдерін, тұрақты емес биополимерлердің (белоктар мен нуклеин қышқылдары) құрылымы мен қызметін зерттейтін биология ғылымдарының кешені. Жасушаның үш негізгі компоненті: ядро, цитоплазма және оларды қоршап тұрған жасуша мембранасы - плазмолемма. Цитоплазма (цитоплазма) жасушаларға гиалоплазма, оның құрамындағы міндетті жасушалық компоненттер — органеллалар, сондай — ақ әртүрлі тұрақты емес құрылымдар-қосындылар кіреді. Гиалоплазма-ақуыздар, нуклеин қышқылдары, полисахаридтер сияқты әртүрлі биополимерлерді қамтитын күрделі коллоидтық жүйе. Гиалоплазманың құрамына негізінен әртүрлі глобулярлы ақуыздар кіреді. Гиалоплазманың маңызды ферменттеріне қант, азотты негіздер, аминқышқылдары, липидтер және басқа да маңызды қосылыстардың метаболизм ферменттері жатады. Гиалоплазмада ақуыз синтезі кезінде аминқышқылдарының активтену ферменттері, тасымалдау (трансферттік) РНҚ (тРНҚ) орналасқан. Жаңа органеллалардың пайда болуы үшін бұрыннан бар органнелладан рудимент немесе матрица түрінде ақпарат қажет. Әрбір органоид гиалоплазмада оның мамандандырылған функциясын орындау үшін оңтайлы орын алады. Органеллалар - жасушаның аса маңызды компоненті, қатаң белгіленген құрылысы мен функциялары бар жасуша құрылымы.

Функционалдық белгісі бойынша органеллалар:

1 - жалпы маңызы бар органеллалар;

2 - арнайы маңызы бар органеллалар;

Құрылымдық принцип бойынша органеллалар:

1 - мембраналық (митохондриялар, EPS, КГ, лизосомалар, пероксисомалар);

2 - мембраналық емес (фибриллярлық органеллалар (микротүтіктер, микрофиламенттер, кірпікшелер, жгутиктер, центриолдар) және гранулярлы органеллалар (рибосомалар, полисомалар). Органеллалар динамикалық құрылымдар болып табылады; өлшемдерін өзгерте алады, бірақ қалыптастырмайды. Жаңа органеллаларды құру үшін рудимент немесе матрица түріндегі ақпарат қажет. Әр органелла гиалоплазмада оның мамандандырылған функциясын орындау үшін оңтайлы орын алады.

Биомембраналар - бұл жасушаны сыртынан шектейтін және кейбір органеллаларды, сондай-ақ ядролық қабықты - кариолемманы қалыптастыратын липопротеидтік түзілімдер. Химиялық құрамы, мөлшері және функциялары бойынша ерекшеленетін, бірақ құрылыстың бірыңғай жоспары бар бірнеше мембраналар түрін ажыратады.

Жасушаның барлық мембраналарының жалпы сипаты олар липопротеидті табиғаттың жіңішке (6 - 10 нм) қабаттары болып табылады (яғни ақуыздар кешеніндегі липидтер). Жасушалық мембраналардың негізгі химиялық компоненттері липидтер (40%), ақуыздар (60%) және көмірсулар (5-10%) болып табылады. Липидтер (грек. lipos - май) - суда ерімейтін, бірақ полярлы емес еріткіштерде (хлороформда, эфирде және т.б.) еритін табиғи заттар тобы. Липидтердің молекулалары амфифильді болып табылады, яғни липидтің әрбір молекуласының гидрофильді (суда еритін) «бастары» және екі гидрофобты (суда ерімейтіндер) «құйрығы» болады. «Құйрық» молекулалары ұзын көмірсутек тізбегі болып табылады. Мембраналардың ақуыздары жасушалық мембраналар салмағының 50% -ын құрайды. Олардың рөлі мембраналардың функционалдық белсенділігін қамтамасыз етуінде, атап айтқанда:

1 - заттарды тасымалдауға қатысады;
2 - көлік сорғылары мен иондық арналардың құрамына кіреді;
3 - жасушаға сигнал беруге қатыса отырып, ферменттер мен рецепторлар болып табылады;
4 - цитоскелетті жасушадан тыс матрикспен байланыстырады;
5 - тамақ заттарының энергиясын АТФ молекуласының макроэнергетикалық байланыстарының химиялық энергиясына айналдырады. Мембранада орналасқан орны бойынша ақуыздар интегральды және беткі (перифериялық) болып бөлінеді.

Мембраналардың ақуыздары функциялары бойынша:

1 - құрылымдық;
2 - көліктік;
3 - адгезивтік (жасушалық өзара әрекеттесуді қамтамасыз ететін);
4 - бір тордан екінші торға сигналдарды беруге қатысушылар;
5 - каталитикалық.

Молекулалық биология тарихи түрде биохимия бөлімі ретінде пайда болды. XXI ғасырдың басында адамның барлық ДНҚ-сының және медицина, ауыл шаруашылығы және ғылыми зерттеулер үшін аса маңызды бірқатар басқа да организмдердің бастапқы құрылымы туралы деректер алынды, бұл биологияда геномика, биоинформатика және т.б. бірнеше жаңа бағыттардың пайда болуына әкелді. Мембраналық көлік - жасуша мембранасы арқылы жасушаға немесе жасушадан заттарды тасымалдау, ол қарапайым диффузия, жеңілдетілген диффузия және белсенді көлік тетіктерінің көмегімен жүзеге асырылады. Биологиялық мембрананың маңызды қасиеті оның жасушаға және одан әр түрлі заттарды өткізу қабілетінен тұрады. Мембраналық көлік (липидті бислой арқылы заттарды тасымалдау): пассивті және белсенді. Белсенді мембраналық көлік - химиялық градиентке қарсы (электрлік), яғни энергетикалық шығындар қажет (энергетикалық тиімді процеспен жанасу): бастапқы және қайталама. Пассивті мембраналық көлік - (электрлік) химиялық градиенті бойынша, диффузия немесе жеңілдетілген диффузия энергетикалық шығындарды талап етпейді. Белсенді мембраналық көлікке арналған энергия көздері: АТФ гидролизі, жарық, тотығу-қалпына келтіру реакциялары, (электрлік) химиялық градиент. Бастапқы белсенді көлік үшін энергия бұрыннан бар (электр) химиялық градиенттен өзгеше көзден түседі. Ақуыз-каналдар (ақуыз арналары) - көлік ақуызының түрі, мембранадағы уақыт сияқты әрекет етеді, ол су молекулаларын немесе үлкен емес иондарды тез өткізеді. Су арнасының ақуыздары (аквапориндер) суды мембрана арқылы өте тез диффундтауға мүмкіндік береді. Ионды каналдардың ақуыздары иондарға мембрана арқылы диффундтауға мүмкіндік береді. Көп жағдайда жасуша ішінде сигнал беру ферменттер жүзеге асыратын дәйекті биохимиялық реакциялар тізбегін білдіреді, олардың бір бөлігін екінші реттік делдалдар

белсендіреді. Мұндай процестер әдетте жылдам болып табылады, олардың ұзақтығы - ионды каналдар жағдайында шамамен миллисекунд және минуттар - протеинкиназ және липид-жанама киназдар белсендірілген жағдайда. Алайда кейбір жағдайларда жасушаның сигналды алуынан бастап оған жауап бергенге дейін сағаттар, тіпті бір тәулік өтуі мүмкін (гендер экспрессиясы жағдайында). Сигнал беру жолдары немесе сигнал жолдары жиі сигналдық каскадтар (ағылшынша signal cascade) ретінде ұйымдастырылады: сигналды беруге қатысатын белок молекулаларының және басқа да заттардың саны бастапқы ынталандырудан алшақтаған сайын әрбір келесі кезеңде өседі. Осылайша, тіпті салыстырмалы түрде әлсіз ынталандыру да айтарлықтай жауап тудыруы мүмкін. Бұл құбылыс сигналдың амплификациясы деп аталады. Түпнұсқа термині: signal transduction алғаш рет 1974 жылы референдум журналдарында пайда болды, ал мақала атауында 1979 жылы пайда болды.

4. Иллюстрациялық материал: Шолу, презентация
https://www.youtube.com/watch?v=BmAq-EolVCc&feature=youtu.be мембрана
https://www.youtube.com/watch?v=G7-hNjwCwaw&feature=youtu.be адгезия
https://www.youtube.com/watch?v=iv-025Dx8LE&feature=youtu.be сигнал

5. Әдебиет: 1 қолданбаны қараңыз

6. Бақылау сұрақтары: (кері байланыс)

1.Жабысқақ мембраналық ақуыздар тұқымдасы.
2. Мембраналардың жабысқақ қызметі
3. Сигнал берудің негізгі кезеңдері.
4. Сигнал молекулалары арқылы берілетін сигналдар
5. Циклдік нуклеотидтер
6. Екінші хабаршылар
7. Циклдік аденозин монофосфаты
8. Циклдік гуанозин монофосфаты

Дәріс №3

1.Тақырып. Жасушаның молекулалық биологиясы. Жасушалардың молекулалық құрылымы және олардың қызметі бұзылған кезде пайда болатын аурулар**.**

2. Мақсаты: Органоидтар ұғымының анықтамасы және олардың жіктелуі. Лизосомалар, периксис аурулары, ЭПС-да ақуыздарды сұрыптаудың бұзылуы, митохондриялық аурулар. Анықтау және даму механизмі.

3. Дәріс тезистері: Лизосомалық аурулар (ағылш. Lysosomal Storage Diseases) - лизосомалардың жасушаішілік органеллалар функциясының бұзылуынан туындаған өте сирек кездесетін тұқым қуалайтын аурулар тобының жалпы атауы. Бұл бір мембраналы органоидтар жасушаның эндомембраналық жүйесінің бөлігі болып табылады және заттардың жасушаішілік ыдырауына маманданған: гликоген, гликозаминогликандар, гликопротеидтер және басқалар. Лизосомалық жинақтау аурулары генетикалық тұрғыдан анықталған лизосома ферментінің жетіспеушілігінен туындайды, бұл организмнің әртүрлі мүшелері мен тіндерінде осы ферменттердің субстраты болып табылатын макромолекулалардың жиналуына әкеледі. Лизосомалық жинақтау аурулары тобынан шыққан алғашқы тұқым қуалайтын аурудың клиникалық көрінісі (Тай — Сакс ауруы) 1881 жылы сипатталған. Содан кейін, 1882 жылы оны алғаш сипаттаған француз дәрігері Филипп Гаучердің атымен аталған ауру сипатталды. 1932 жылы голландиялық дәрігер Джон Помпе екінші типтегі гликогенозды сипаттады, оны кейіннен Помпе ауруы деп атады. 1950 жылдардың аяғы мен 1960 жылдардың басында бельгиялық биохимик Кристиан де Дюв жасушаларды фракциялау әдісін қолдана отырып, макромолекулалардың бөлінуіне және жойылуына жауап беретін жасуша органеллалары ретінде лизосомаларды ашты. Бұл ғылыми

жаңалық жақын арада лизосомалық жинақтау ауруларының патофизиологиялық негізін анықтауға мүмкіндік берді. Помпе ауруы лизосомалық сақтау ауруы ретінде анықталған алғашқы тұқым қуалайтын ауру болды. 1963 жылы Бельгиялық физиолог және биохимик Генри Харес (ағылш. Henri G. Hers) осы симптомдық кешеннің даму себебін α-глюкозидаза тапшылығымен байланыстырған және басқа генетикалық аурулардың, соның ішінде мукополисахаридоздардың белгілі бір ферменттің жеткіліксіздігімен байланысы туралы болжам жасаған жұмысын жариялады. Митохондриялық аурулар митохондриялардың генетикалық, құрылымдық, биохимиялық ақауларына байланысты, бұл тіндердің тыныс алуының бұзылуына әкеледі. Олар тек екі жыныстағы балаларға аналық жолмен беріледі, өйткені сперматозоидтар зиготаға ядролық геномның жартысын, ал жұмыртқа геномның екінші жартысын да, митохондрияны да береді. Жасушалық энергия алмасуының патологиялық бұзылыстары Кребс циклінде, тыныс алу тізбегінде, бета-тотығу процестерінде және т.б. әртүрлі буындардың ақаулары түрінде көрінуі мүмкін. Митохондриялардың тиімді жұмыс істеуі үшін қажетті барлық ферменттер мен басқа реттегіштер митохондриялық ДНҚ-мен кодталмайды. Митохондриялық функциялардың көп бөлігі ядролық ДНҚ-мен басқарылады. Митохондриялық аурулардың екі тобын ажыратуға болады: Митохондриялық ақуыздарға жауап беретін гендердің мутациясына байланысты айқын тұқым қуалайтын синдромдар (Барт синдромы, Кернс — Сейр синдромы, Пирсон синдромы, МЕЛАС синдромы, MERRF синдромы және т.б.). Патогенезді қалыптастырудың маңызды буыны ретінде жасушалық энергия алмасудың бұзылуын қамтитын қайталама митохондриялық аурулар (дәнекер тінінің аурулары, созылмалы шаршау синдромы, гликогеноз, кардиомиопатия, мигрень, бауыр жеткіліксіздігі, панцитопения, сондай-ақ гипопаратиреоз, қант диабеті, рахит және басқалар). Митохондриялар ядролық гендерге қарағанда басқаша тұқым қуалайды. Әрбір соматикалық жасушадағы ядролық гендер әдетте екі аллельмен ұсынылады (гетерогаметикалық жыныстағы жыныстық байланысты гендердің көпшілігін қоспағанда). Бір аллель әкесінен, екіншісі анасынан беріледі. Алайда, митохондриялардың өзіндік ДНҚ-сы бар, адамның әр митохондриясында әдетте дөңгелек ДНҚ молекуласының 5-10 данасы болады (қараңыз) Гетероплазмия) және барлық митохондриялар анадан тұқым қуалайды. Митохондрия бөлінген кезде ДНҚ көшірмелері оның ұрпақтары арасында кездейсоқ бөлінеді. Егер бастапқы ДНҚ молекулаларының біреуінде ғана мутация болса, кездейсоқ таралу нәтижесінде мұндай мутантты молекулалар кейбір митохондрияларда жиналуы мүмкін.Митохондриялық ауру белгілі бір тіннің көптеген жасушаларында митохондриялардың айтарлықтай саны ДНҚ-ның мутантты көшірмелерін (шекті экспрессия) алған кезде пайда бола бастайды. Митохондриялық ДНҚ-дағы мутациялар әртүрлі себептермен ядролық ДНҚ-ға қарағанда әлдеқайда жиі кездеседі. Бұл митохондриялық аурулар өздігінен пайда болатын мутацияларға байланысты жиі пайда болатынын білдіреді. Кейде мутация қарқыны митохондриялардың ДНҚ репликациясын бақылайтын ферменттерді кодтайтын ядролық гендердегі мутацияларға байланысты артады.

4. Иллюстрациялық материал: Шолу, презентация
https://www.youtube.com/watch?v=agLNVS3BM3w&feature=youtu.be жасуша
https://www.youtube.com/watch?v=Xyy3ODuaQjQ&feature=youtu.be митохондриялық аурулар
https://www.youtube.com/watch?v=LtEiV110bZg&feature=youtu.be лизосомдық аурулар

5. Әдебиет: 1 қолданбаны қараңыз

6. Бақылау сұрақтары: (кері байланыс)

1. Митохондриялық аурулар
2. Лизосомдық аурулар
3. Пероксисом аурулары
4. ЭПТ-да ақуыздарды сұрыптаудың бұзылуы

Қолданба 1

5. Әдебиет:

Қазақ тілінде:

Негізгі:

1. Клетканыңмолекулалықбиологиясы. 2 т. : оқулық / Б. Альбертс [т.б.] ; ағылшынтіл. ауд. Ә. Ережепов. - 6- бас. - Алматы :Дәуір, 2017. - 660 б. с.
2. Batyrova, K. I.Inttroduction to biology = Введениевбиологию : textbook / K. I.Batyrova, D. K. Aydarbaeva. - Almaty : Association of hiighereducationalinstitutions of Kazakhstan, 2016. - 316 p.
3. Cooper, Geoffrey M. The cell a molecular approach: textbook / Geoffrey M. Cooper, Robert E. Hausman. - 7th ed. - U. S. A. : Boston University, 2016. - 832 p.
4. Jorde, lynn B. Medical genetics : textbook / Lynn B. Jorde, John C. Carey, Michael J. Bamshad. - 5th ed. - Philadelphia : Elsevier, 2016. - 356 P.
5. Molecular biology of the cell: textbook / B. Alberts [and etc.]. - 6th ed. - New York : Garland Science, 2015. - 1342 p.
6. Нұрғазы, Қ. Ш. Молекулалықбиология: оқулық / Қ. Ш. Нұрғазы, У. К. Бисенов. - Алматы :Эверо, 2016. - 428 бет.
7. Есиркепов, М. М. Молекулярная биология клетки: учеб. пособие / М. М. Есиркепов ; М-во здравоохранения РК; Учеб.-методическое об-ние мед. вузов РК. - Караганда : ИП "Изд-во АҚНҰР", 2013. - 146 с.
8. Әбилаев, С. А. Молекулалықбиологияжәнегенетика: оқулық / С. А. Әбилаев. - 2-бас. түзет., жәнетолықт. - Шымкент : ЖШС "Кітап", 2010. - 388 бет с.
9. Притчард, Дориан Дж. Наглядная медицинская генетика: учеб.пособие / Дориан Дж. Притчард, Брюс Р. Корф ; пер. с англ. под ред. Н. П. Бочкова. - М. : ГЭОТАР - Медиа, 2009. - 200 с.

Қосымша әдебиеттер:

1. Муминов, Т. А.Молекулярлықбиологиянегіздері: лекциялар курсы / Т.А.Муминов, Е.У.Қуандыков,М.Е.Құлманов ; қаз.тіл.ауд.Н. М. Малдыбаева,Т.А.Муминов. - Алматы : Литер Принт. Казахстан, 2017. - 388 б. с.
2. Основы молекулярной биологии: курс лекций / под ред.Т.А.Муминов ;Т.А.Муминов [и др.]. - 2-е изд., испр. и доп. - Алматы : Литер Принт. Казахстан, 2017. - 556 с.
3. Қуандықов, Е. Ө. Негізгімолекулалық–генетикалықтерминдердіңорысша-қазақшасөздігі - Алматы :Эверо, 2012. - 112 бет
4. Муминов, Т. Основы молекулярной биологии : курс лекций. - Алматы : Эффект, 2007

Электронды басылымдар:

1.Акуленко, Л. В.Биология медициналық генетика негіздерімен [Электронный ресурс] : мед.училищелер мен колледждергеарн. оқулық / Л. В. Акуленко, И. В. Угаров ; қазақтіл. ауд. Қ. А. Естемесова. - Электрон.текстовые дан. (43.6Мб). - М. : ГЭОТАР - Медиа, 2016. - 416 б. с.
2.Кульбаева, Б. Ж. Методы геномных технологий [Электронный ресурс] : лекций / Б. Ж. Кульбаева, М. М. Есиркепов, А. А. Амирбеков. - Электрон.текстовые дан. (578 Мб). - Шымкент : Б. и., 2012. - 70 с. эл. опт.диск
3.ЖолдасовК.Т.Жасушаныңтұқымқуалаунегізініңқұрылымыменқызметі [Электрондыресурс] :оқукұралы.- Шымкент, 2012.- 1 эл.опт. диск (CD-ROM)
4.Кульбаева, Б. Ж. Генетический материал клетки. Структура и функции [Электронный ресурс] : учеб.пособие; ЮКГФА. - Электрон.текстовые дан. (24,0 Мб). - Шымкент : Б. и., 2011. - 173 эл. опт.диск (CD-ROM).
5.Кульбаева, Б. Ж. Патологическая анатомия генома [Электронный ресурс] : учеб.-наглядное пособ. - Электрон.текстовые дан. (0,98 Мб). - Шымкент : Б. и., 2011. - 86 с. эл. опт.диск (CD-ROM).

6. Кульбаева, Б. Ж. Информационные макромолекулы, Белки и нуклеиновые кислоты. Структура и функции [Электронный ресурс] : учеб.пособие; ЮКГФА. - Электрон.текстовые дан. (17,7 Мб). - Шымкент : Б. и., 2011. - 135 с. эл. опт.диск (CD-ROM).
7..Куандыков Е. О. Молекулалық биология негіздері / Куандыков Е. О., Аманжолова Л. 2020. - 229 с.
https://www.elib.kz/ru/search/read_book/884/
8. Куандыков Е. О. Медициналық биология және генетика / Куандыков Е. О., 2020. - 313 с. https://www.elib.kz/ru/search/read_book/882/
9. Куандыков Е. О. Молекулалық биология және генетикадан тестік тапсырмалар жинағы / Куандыков Е. О., Альмухамбетова С. К., Кашаганова Ж. А., Нурпеисова И. К., Таракова К. А., 2020.-405 с.https://www.elib.kz/ru/search/read_book/889/

Орыс тілінде:

Негізгі:

1. Генетика. Учебник для ВУЗов/Под ред. Академика РАМН В.И. Иванова – М.: ИКЦ «Академкнига», 2006-638с.: ил.
2. Муминов Т. Основы молекулярной биологии:курс лекций.-Алматы: Эффект, 2007.

Қосымша :

1. Иванюшкин А.Я., Игнатьев В.Н., Коротких Р.В., Силуянова И.В.Изд-во Прогресс, М.. 2008г.
2. У. Клаг, М. Каммингс. Основы генетики – М.: Техносфера, 2009г.
3. Основы молекулярной биологии клетки. Учебник. 3томах. Б.Альбертс и др., Изд-во OZON.RU, 2018г.

Ағылшын тілінде:

1.Jorde L. B., Carey J.C., Bamshad M. J. Medical Genetics, Elsevier, 2015
2.Cooper G. M., Hausman R. E. The Cell: a Molecular Approach. - Sinauer Associates, 2015
3.Genetics [Текст] = Генетика : textbook / D. K. Aydarbaeva [and etc.]. - Almaty : Association of hiighereducationalinstitutions of Kazakhstan, 2016. - 244 p
4.Alberts B. [et al.]. Molecular Biology of the CELL - 3th ed., 2014
5.Batyrova, K. I. Introduction to biology [Текст] = Введениевбиологию : textbook / K. I.Batyrova, D. K. Aydarbaeva. - Almaty : Association of hiighereducationalinstitutions of Kazakhstan, 2016. - 316 p.

Қосымшаәдебиет

1.Schumm, Dorothy E. Core Concepts in clinical Molecular biology [Текст] :монография / Dorothy E. Schumm. - First Edition. - New York : Lippincott - Raven Publichers Philadelphia, 1997. - 74 p.

Электронды басылымдар:

1. Lodich, H. Moleculаrcell [Электронный ресурс]: научное издание / H. Lodich. - Электрон.текстовые дан. (10,4 Мб). - Б. м. : Б. и., 2003
2. PrimerofMolecularGenetics [Электронный ресурс]: учебник. - Электрон.текстовые дан. (10,5 Мб). - М. :Б. и., 1992
3. Clote, P. Computational molecular biology FP. Clote, R. Backofen [Электронный ресурс] : научное издание / P. Clote, R. Backofen. - Электрон.текстовые дан. (13,2 Мб). - Б. м. : Б. и., 2000
4. Glossary, Lodish H. Molecular Cell biology [Электронныйресурс] :словарь / Lodish H. Glossary. - Электрон. текстовыедан. (11,1 Мб). - Б. м. : Б. и., 2003
5. Watson, J. D. Molecular Biology of the gene [Электронныйресурс] :научноеиздание / J. D. Watson. - Fifth edition. - Электрон. текстовыедан. (30,2 Мб). - Б. м. : Б. и., 2004

Электронды деректер базалары

№	Атауы	Сілтеме
1	Электронды кітапхана	http://lib.ukma.kz
2	Республикалық жоғары оқу орындары аралық электронды кітапхана	http://rmebrk.kz/
3	«Студент кеңесшісі» Медициналық ЖОО электронды кітапханасы	http://www.studmedlib.ru
4	«Параграф» ақпараттық жүйе «Медицина» бөлімі	https://online.zakon.kz/Medicine
5	Ғылыми электрондық кітапхана	https://elibrary.ru/
6	«BooksMed» электронды кітапханасы	http://www.booksmed.com
7	«Web of science» (Thomson Reuters)	http://apps.webofknowledge.com
8	«Science Direct» (Elsevier)	https://www.sciencedirect.com
9	«Scopus» (Elsevier)	www.scopus.com
10	PubMed	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed

Интернет-ресурстар:

1. Генетика. Учебник для ВУЗов/Под ред. Академика РАМН В.И. Иванова – М.: ИКЦ «Академкнига», 2011-638с.: ил.
2. Мушкамбаров Н.Н., Кузнецов С.Н. Молекулярная биология. Учебное пособие для студентов медицинских вузов,3-е изд-е, Москва: Наука, 2016, 660с.
3. У. Клаг, М. Каммингс. Основы генетики – М.: Техносфера, 2009 г.
4. Курчанов.А. Генетика человека с основами общей генетики: учеб. пособие -СПб, 2009г.
5. Альбертс Б. ,Брей Д., Хопкин К.Основы молекулярной биологии клетки. Учебное издание. 2-е изд., испр., пер. с англ. 768ст. 2018г.
6. Спирин А.С. Биосинтез белков, Мир РНК и происхождение жизни.
7. Спирин А.С. Молекулярная биология. Структура рибосом и биосинтез белка. – М.: (электронный учебник).