ӘЛ-ФАРАБИ АТЫНДАҒЫ ҚАЗАҚ ҰЛТТЫҚ УНИВЕРСИТЕТІ
БИОЛОГИЯ ЖӘНЕ БИОТЕХНОЛОГИЯ ФАКУЛЬТЕТІ
МОЛЕКУЛАЛЫҚ БИОЛОГИЯ ЖӘНЕ ГЕНЕТИКА КАФЕДРАСЫ

Пән атауы: Қолданбалы генетика және геномика

Дәріс 1

Қолданбалы генетика және геномикаға кіріспе. Пәннің мақсаты мен зерттеу әдістері

Лектор: к.б.н., Алтыбаева Н.А.

Дәрістің мақсаты: Қолданбалы генетика мен геномиканың негізгі ұғымдарын, зерттеу бағыттарын және заманауи әдістерін қарастыру, олардың ғылым мен медицинадағы практикалық маңызын түсіндіру.

Дәрістің жоспары:

1.Қолданбалы генетика мен геномиканың негізгі ұғымдары және міндеттері.
2.Генетика мен геномиканың өзара байланысы және айырмашылықтары.
3.Геномның құрылымы мен функционалдық ерекшеліктері.
4.Генетикалық және геномдық зерттеулердің негізгі әдістері.
5.Молекулалық-генетикалық әдістер мен ДНҚ секвенирлеу технологияларының жұмыс істеу принциптері.
6.Қолданбалы генетика мен геномиканың медицинадағы және биотехнологиядағы маңызы.

Оқыту нәтижелері

Дәрісті меңгергеннен кейін докторант:

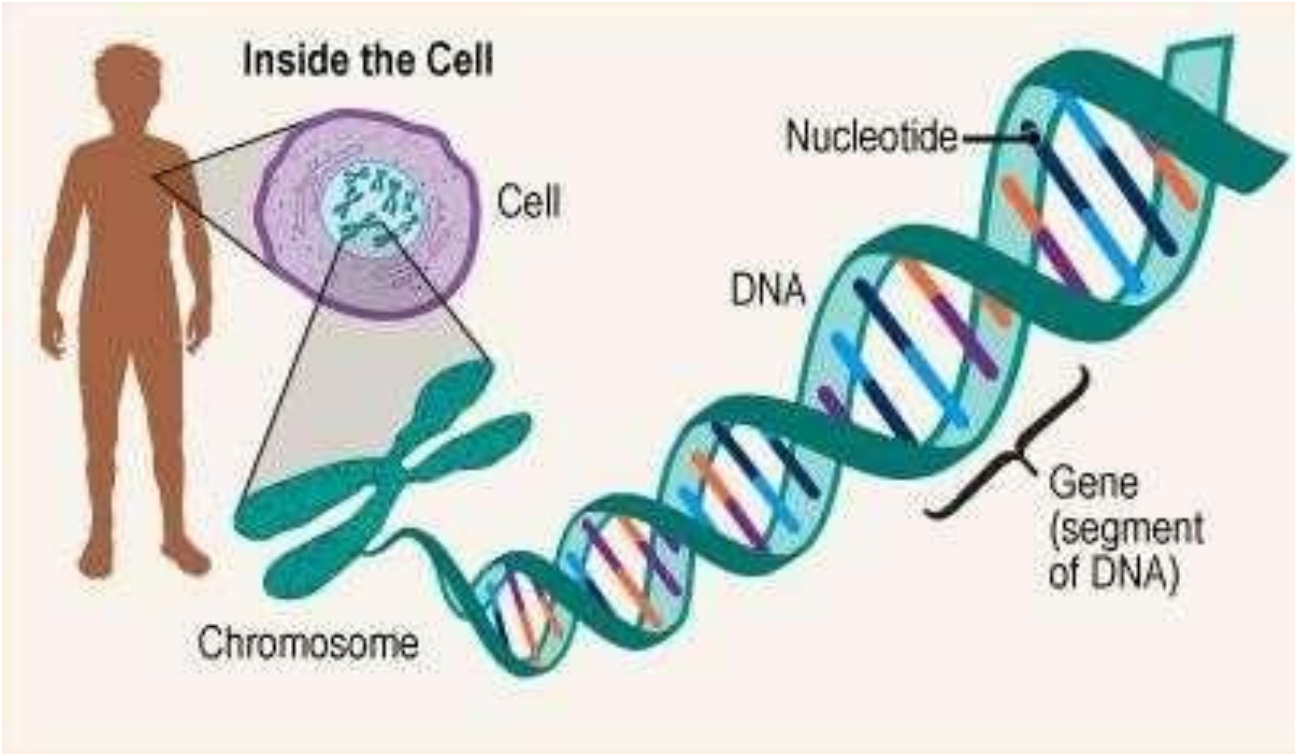
1.Қолданбалы генетика мен геномиканың негізгі ұғымдарын, мақсаттары мен міндеттерін түсіндіре алады.
2.Генетика мен геномиканың өзара байланысын және айырмашылықтарын ажырата алады.
3.Геномның құрылымдық және функционалдық ерекшеліктерін сипаттайды.
4.Генетикалық және молекулалық-генетикалық зерттеу әдістерінің негізгі принциптерін түсіндіре алады.
5.ПТР, электрофорез, секвенирлеу және NGS технологияларының қолданылу ерекшеліктерін салыстыра алады.
6.Геномдық зерттеу нәтижелерінің медицина, ауыл шаруашылығы және биотехнология салаларындағы практикалық маңызын талдай алады.

Қолданбалы генетика мен геномика

Қолданбалы генетика мен геномика – заманауи биологияның негізгі бағыттары.Олар тұқымқуалаушылық пен өзгергіштік заңдылықтарын зерттеп, адам мен табиғат өмірін жақсартуға бағытталған.

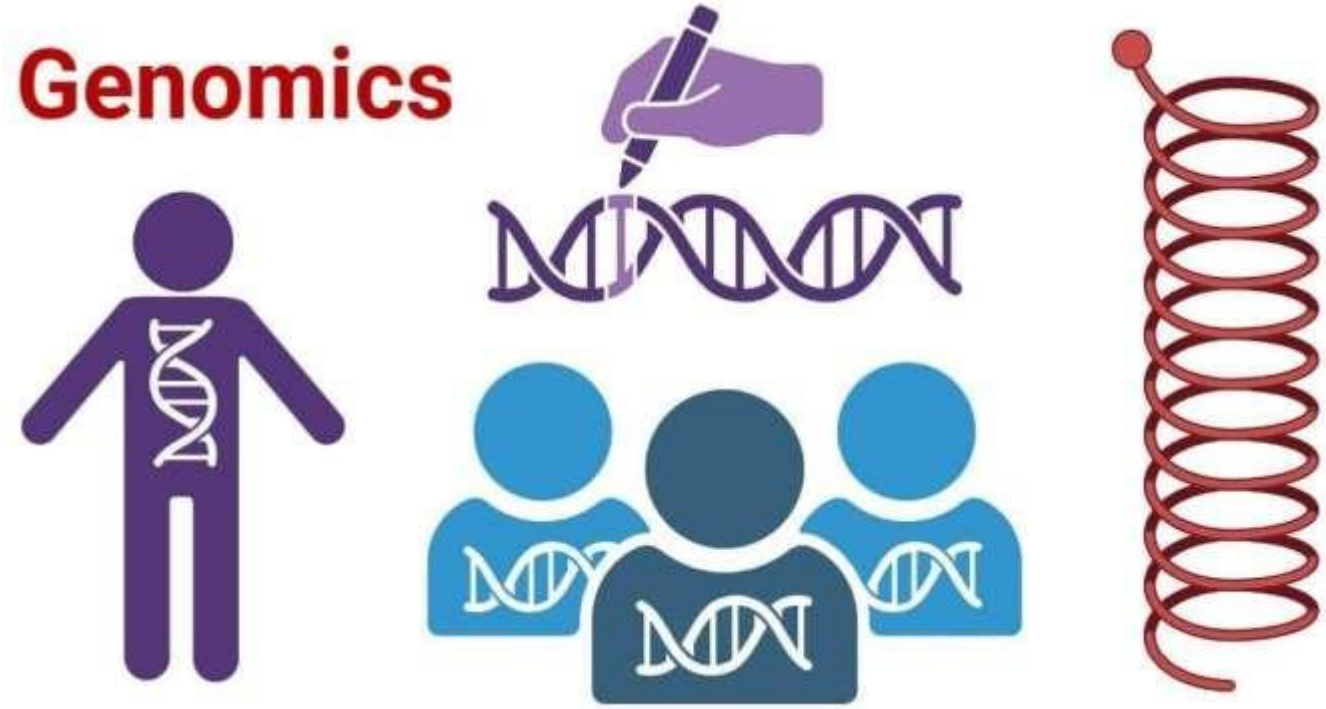
Қазіргі таңда генетикалық зерттеулер медицинада, ауыл шаруашылығында, экология мен биотехнологияда кеңінен қолданылады. Геномика – бұл жаңа буын биоинформатика мен молекулалық биологияны біріктіретін пәнаралық сала.

Генетика - организмдердің тұқымқуалаушылығы мен өзгергіштігін зерттейтін ғылым.



Генетика тірі ағзалардың қасиеттерінің ұрпақтан-ұрпаққа берілу жолдарын зерттейді. Ген – тұқымқуалаушылықтың негізгі бірлігі. Ал ДНҚ молекуласы – осы ақпараттың физикалық тасымалдаушысы. Генетика ғылымының негізін Грегор Мендель қалаған.

Геномика – организмнің толық генетикалық ақпаратын (геномды) зерттейтін ғылым.



Геномика тек жеке гендерді емес, олардың өзара әрекеттесуін, экспрессиясын және реттелуін зерттейді. Геномдық зерттеулер үшін үлкен көлемдегі мәліметтер (Big Data) мен биоинформатикалық талдау қажет.

Қолданбалы генетика нені зерттейді?

- Селекция және ауыл шаруашылығы
- Тұқым қуалайтын аурулар
- Биотехнология
- Экологиялық генетика

Қолданбалы генетика нәтижесінде өнімділігі жоғары өсімдік пен жануар түрлері алынады. Медицинада генетикалық тестілер ауруларды ерте анықтауға мүмкіндік береді. Сонымен қатар, экогенетика қоршаған ортаның әсерін зерттейді.

Геномиканың қолданылу салалары

- Ауруларды диагностикалау
- Жекеленген медицина
- Генетикалық кеңес беру
- Гендік терапия

Геномика аурудың себебін нақты ген деңгейінде анықтауға мүмкіндік береді. Мысалы, қатерлі ісік немесе жүрек ауруларына бейімділікті геномдық тест арқылы білуге болады.

Пәннің мақсаты

Қолданбалы генетика және геномика пәнінің
мақсаты – докторанттарға генетика мен геномиканың негізгі ұғымдарын, әдістерін және қолданылуын үйрету.

Бұл пән докторанттарға қазіргі генетикалық зерттеу әдістерін меңгеруге және алынған нәтижелерді талдауға мүмкіндік береді.

Пәннің міндеттері

- Генетикалық зерттеу принциптерін түсіндіру
- Геномдық талдау әдістерін үйрету
- Нәтижелерді интерпретациялау
- Қолданбалы бағыттармен таныстыру

Мақсат тек теориялық білім алу емес, сонымен бірге практикалық дағдыларды дамыту. Мысалы, ПТР немесе секвенирлеу нәтижелерін оқу және түсіндіру.

Негізгі зерттеу нысандары

ДНҚ мен РНҚ

Гендер

Популяциялар

Организм деңгейі

Генетика мен геномика зерттеу объектісі ретінде молекулалық деңгейден бастап, тұтас организм мен популяцияға дейінгі құрылымды қамтиды. Бұл көп деңгейлі талдау ғылыми тереңдік береді.

Генетикалық зерттеу әдістері

Гибридологиялық

Цитогенетикалық

Биохимиялық

Молекулалық

Мендельдің гибридологиялық әдісі - тұқымқуалаушылықтың негізгі заңдылықтарын ашуға көмектесті. Цитогенетика хромосомаларды зерттейді. Ал молекулалық әдістер ДНҚ деңгейінде нақты талдау жүргізеді.



Молекулалық-генетикалық әдістер

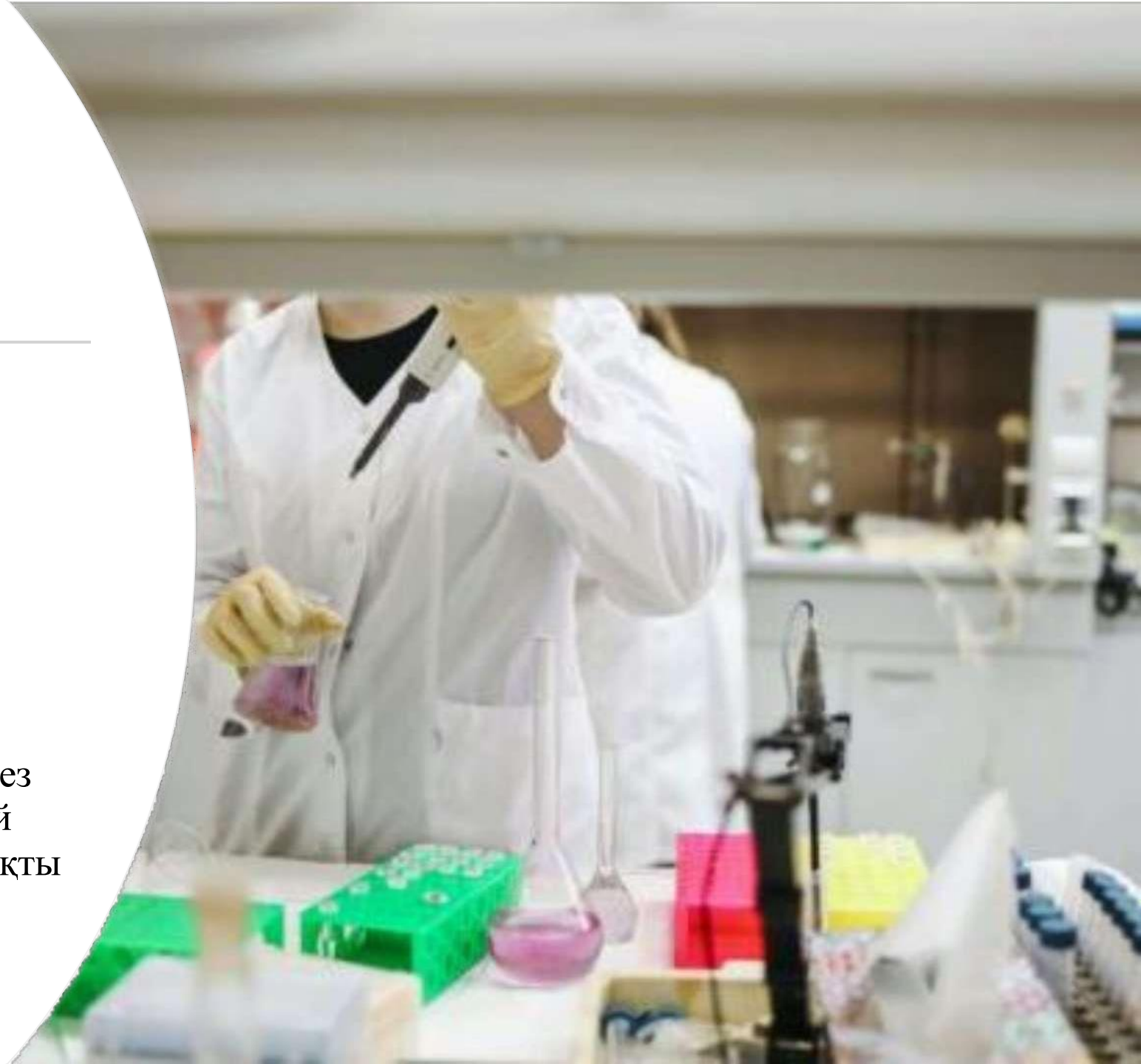
ПТР

Электрофорез

Секвенирлеу

Клондау

ПТР әдісі ДНҚ-ның белгілі бөлігін көбейтуге мүмкіндік береді. Электрофорез арқылы ДНҚ бөлшектері өлшеміне қарай ажыратылады. Ал секвенирлеу геннің нақты нуклеотидтік ретін анықтайды.





Геномдық талдау әдістері

NGS технологиясы

RNA-seq

Эпигеномика

Биоинформатика

Жаңа буын секвенирлеу (NGS) арқылы бір адамның толық геномын бірнеше сағатта оқуға болады. Эпигеномика гендердің белсенділігін реттейтін химиялық өзгерістерді зерттейді.

Қолданбалы генетиканың жетістіктері

Генетикалық ауруларды анықтау

Өнімділігі жоғары сорттар

Иммундық жүйені жетілдіру

Мысалы, бидайдың құрғақшылыққа төзімді түрлері немесе ауруға төзімді жануарлар - генетикалық зерттеулердің нәтижесі.



Қорытынды

Қолданбалы генетика мен геномика - тұқымқуалаушылық пен өзгергіштік заңдылықтарын зерттеуге және алынған ғылыми нәтижелерді тәжірибеде қолдануға бағытталған биологияның маңызды салалары.

Генетика жеке гендер мен тұқымқуалау заңдылықтарын зерттесе, геномика организмнің толық генетикалық ақпаратын, гендердің өзара әрекеттесуін және олардың реттелу ерекшеліктерін қарастырады.

Қазіргі молекулалық-генетикалық әдістер, соның ішінде ПТР, электрофорез, секвенирлеу және NGS технологиялары генетикалық ақпаратты зерттеуге, тұқым қуалайтын ауруларды анықтауға және геномдық өзгерістерді талдауға мүмкіндік береді.

Қолданбалы генетика мен геномиканың жетістіктері медицинада ауруларды диагностикалау, жекелендірілген емдеу тәсілдерін дамыту, ауыл шаруашылығында өнімділігі жоғары сорттарды алу және биотехнологиялық зерттеулерді жетілдіру үшін маңызды.

Өзін-өзі тексеруге арналған сұрақтар:

1.Қолданбалы генетика дегеніміз не және оның негізгі міндеттері қандай?
2.Генетика мен геномиканың негізгі айырмашылықтары қандай?
3.Геном дегеніміз не және оның құрылымдық ерекшеліктері қандай?
4.Қолданбалы генетиканың негізгі зерттеу нысандарын атаңыз.
5.Генетикалық зерттеулерде қандай негізгі әдістер қолданылады?
6.ПТР әдісінің жұмыс істеу принципі қандай?
7.Электрофорез және ДНҚ секвенирлеу әдістерінің ерекшеліктері қандай?
8.NGS технологиясының геномдық зерттеулердегі маңызы қандай?
9.Биоинформатика мен эпигеномиканың геномдық талдаудағы рөлі қандай?
10.Қолданбалы генетика мен геномиканың медицина және ауыл шаруашылығы салаларындағы практикалық маңызы қандай?

Пайдаланылған әдебиеттер

1.Pierce, B. A. (2020). *Genetics: A conceptual approach* (7th ed.). Macmillan Learning.

2.Brown, T. A. (2018). *Genomes 4* (4th ed.). Garland Science.

3.Strachan, T., & Read, A. P. (2018). *Human molecular genetics* (5th ed.). Garland Science.

4.Alberts, B., Heald, R., Johnson, A., Morgan, D., Raff, M., Roberts, K., & Walter, P. (2022). *Molecular biology of the cell* (7th ed.). W. W. Norton & Company.

5.Goodwin, S., McPherson, J. D., & McCombie, W. R. (2016). Coming of age: Ten years of next-generation sequencing technologies. *Nature Reviews Genetics, 17*(6), 333–351. https://doi.org/10.1038/nrg.2016.49