

ӘЛ-ФАРАБИ АТЫНДАҒЫ ҚАЗАҚ ҰЛТТЫҚ УНИВЕРСИТЕТІ

Медицина және денсаулық сақтау факультеті

Жоғарғы медицина мектебі

Іргелі медицина кафедрасы

Қорытынды емтиханға арналған бағдарлама

ПАТОЛОГИЯНЫҢ МОЛЕКУЛАЛЫҚ НЕГІЗДЕРІ

10 ECTS

Күтілетін нәтижелер:

Қорытынды емтиханда студенттер келесі қабілетті көрсетуі керек:

1. Генетикалық детерминацияланған аурулардың (хромосомалық, моногенді, полигенді) молекулалық және генетикалық аспектілері туралы білімдерін қолдану; генетикалық диагностика және генетикалық кеңес беру принциптерін түсіну
2. Дәрілік заттар мен биологиялық белсенді қосылыстарға организмнің реакциясының молекулалық-генетикалық, биохимиялық механизмдері туралы білімін қолдану
3. Негізгі патологиялық жағдайлар мен генетикалық анықталған аурулардағы биохимиялық процестерді түсіну
4. Молекулярлық-генетикалық диагностиканың нақты әдістерінің нәтижелерін түсіндіру
5. Аурудың алдын алу бойынша шешім қабылдауда тиісті ауру қауіп факторларының рөлін түсіну
6. Адам патологиясын диагностикалау және емдеуді дараландыру үшін адам генетикасы, иммундық жауап, биохимиялық процестер және микро- және макро-ағзалардың өзара әрекеттесуі туралы білімді біріктіру.
7. Дәрілік заттардың фармакокинетикалық параметрлерін, сіңірілу механизмдерін және биотрансформациясын білу.
8. Негізгі патологиялық процестерде (қышқылды-негіздік күйге әсер ету, гемостаз және қан түзілу, қабыну, инфекциялық процесс, аллергия, аутоиммундық, онкопроцесс) дәрілік заттардың фармакодинамика және әсер ету механизмдері туралы білімін қолдану. Жағымсыз әсерлердің түрлерін білу және оларды түзету мүмкіндіктерін түсіну
9. Оқудағы кемшіліктерді анықтау және өз білімдері мен дағдыларын жетілдіру стратегияларын әзірлеу қабілетін көрсету
10. Медициналық және ғылыми ақпаратқа қатысты басқа студенттермен және оқытушылармен тиімді қарым-қатынаста болыңыз, пікірталастарда өз пікірлерін анық жеткізіңіз және топ мүшесі ретінде тиімді жұмыс жасаңыз.

I МЕДИЦИНАЛЫҚ ГЕНЕТИКА

(5 ECTS)

Қорытынды емтиханның бекітілген нысаны – жазбаша емтихан

Қорытынды емтиханға кіретін тақырыптар:

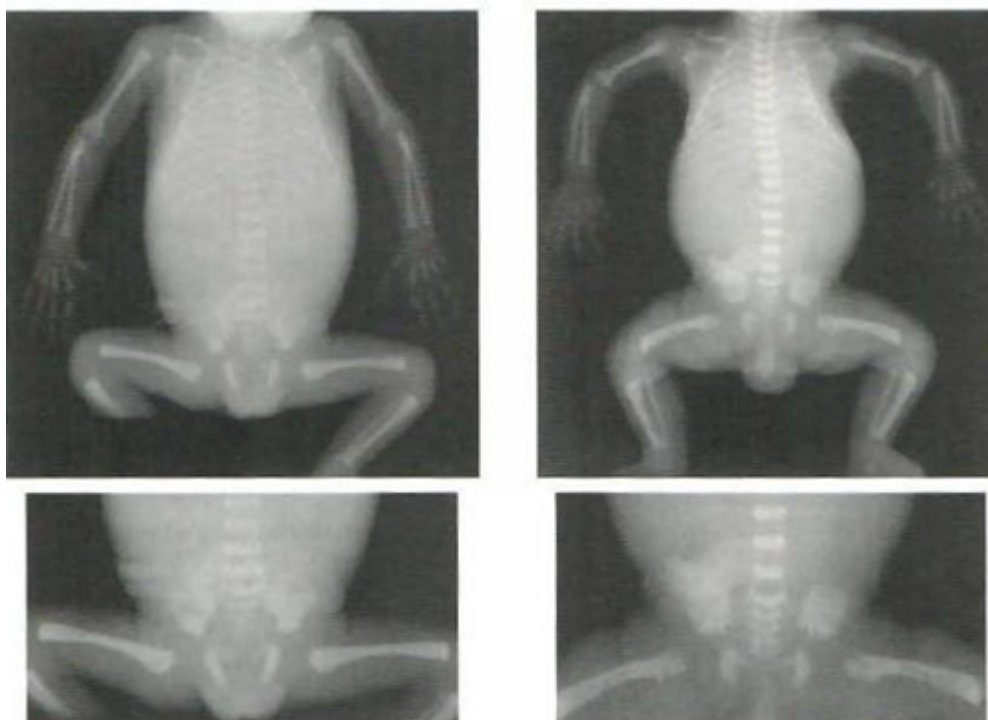
1. Медициналық генетикаға кіріспе. Хромосомалық аурулар. (Даун синдромы, Патау синдромы, Эдвардс синдромы, Кримсон синдромы)
2. Жыныстық хромосомалардың бұзылыстары (трисомия-Х, Y-дисомия, Клайнфельтер синдромы және Тернер синдромы). Хромосомалық ауруларға қысқаша шолу
3. Мендель заңына сай тұқым қуалайтын аурулар. Аутосомды тұқымқуалаушылық (фенилкетонурия, галактоземия, алкаптонурия, фруктозурия, муковисцидоз, Марфан синдромы, ахондроплазия, Вильсон-Коновалов синдромы, гипертрихоз).

4. Мендель заңына сай тұқым қуалайтын аурулар: жыныстық хромосомалармен тіркескен аурулар (гемофилия, түсті соқырлық, ихтиоз, Леш-Ноян синдромы, Дюшен бұлшықет дистрофиясы, витаминге төзімді рахит)
5. Тұқым қуалайтын зат алмасу бұзылыстарының биохимиялық негіздері
6. Липидтер мен амин қышқылдарының алмасуының энзимопатиясындағы биохимиялық бұзылыстар
7. Мендель заңына бағынбайтын генетикалық аурулар (Прадер-Вилли синдромы, Ангелман синдромы, Хантингтон ауруы)
8. Популяциялық генетика негіздері
9. Фармакогенетика
10. Полигенді мультифакторлы аурулар (қант диабеті, шизофрения, отбасылық гиперхолестеринемия, артериялық гипертензия)
11. Онкогенетика және геномика (сүт безінің қатерлі ісігі).
12. Қатерлі ісіктің метаболикалық аспектілері
13. Полигенді аурулар: даму ақаулары (жүйке түтігінің ақауы, ерін және таңдай жырықтары, жамбас дисплазиясы).
14. Генетикалық кеңес беру. Генетикалық зерттеу жүргізу, алдын алу және ем тағайындау.

Пәнді аяқтағаннан кейін күтілетін нәтижелер:

1. Генетикалық детерминацияланған аурулардың (хромосомалық, моногенді, полигенді) молекулалық және генетикалық аспектілері туралы білімдерін қолдану; генетикалық диагностика және генетикалық кеңес беру принциптерін түсіну
2. Дәрілік заттар мен биологиялық белсенді қосылыстарға организмнің реакциясының молекулалық-генетикалық, биохимиялық механизмдері туралы білімін қолдану
3. Негізгі патологиялық жағдайлар мен генетикалық анықталған аурулардағы биохимиялық процестерді түсіну

Емтихандық тапсырмалардың шамамен типологиясы кейс.



30 жастағы дені сау әйел, бірінші баласына 27 апталық жүкті болды. Жүктіліктің 26-аптасында ұрықтың УДЗ-де макроцефалия және ризомелия (проксимальды аяқ-қол

сегменттерінің қысқаруы) бар аналық ұрық анықталды. Жұбайы 45 жаста, сау болған; оның бұрынғы қарым-қатынастарынан сау үш баласы болды. Бірде-бір ата-ананың отбасында қаңқа дисплазиясы, туа біткен ақаулар немесе генетикалық бұзылулар болған жоқ. Акушер ата-аналарға ұрықтың ахондроплазия белгілері бар екенін түсіндірді. Бойжеткен 38 аптада кесар тілігі арқылы дүниеге келген. Ол ахондроплазияның физикалық және рентгенологиялық белгілеріне ие болды, оның ішінде маңдай саңылаулары, мегаленцефалия, ортаңғы бет гипоплазиясы, бел кифозы, шынтақтың шектелуі, ризомелия, брахидактилия және гипотензия. Оның физикалық ерекшеліктеріне сәйкес, ДНҚ сынағы 1138G>A мутациясын анықтады, нәтижесінде фибробласт өсу факторы рецепторының 3 генінде (FGFR: JJ.) 380 кодондында (Gly380Arg) глицин аргининге ауысады.

Сұрақ түрлері. Олардың ішінде 5-еуін таңдауға болады (I деңгейден 2, II деңгейден 2, 3 деңгейден 1):

1. Диагноз қою. Бұл жағдай генетикалық аурулардың қай тобына жататынын түсіндіріңіз? (III деңгей)
2. Пробандтың генеалогиялық ағашына сипаттама беріңіз (кұраңыз)? (II деңгей)
3. Аурулардың осы генетикалық тобының тұқым қуалауының негізгі белгілері қандай? (I деңгей)
4. OMIM (I деңгей) бойынша осы ауруға берілген негізгі генетикалық мәліметтерді/символдарды түсіндіріңіз.
5. Осы отбасы/пробан/бауырлар үшін тәуекелді бағалау стратегиясын ұсыныңыз және түсіндіріңіз... (III деңгей)
6. Осы ауруға әкелетін негізгі себептерді жаз? (I деңгей)
7. Бұл аурудың эпидемиологиясы қандай? Таралу деңгейі? (I деңгей)
8. Осы аурудың қандай генетикалық нұсқаларын білесіз? (I деңгей)
9. Осы жағдайдағы мутацияның ықтимал механизмін түсіндіріңіз / жалпы осы ауруда / аурудың осы түрінде ... (II деңгей)
10. Бұл аурудың қандай фенотиптік формалары белгілі? Фенотиптік әртүрліліктің себептерін түсіндіріңіз. (I деңгей)
11. Пробанд фенотипіне әсер ететін генетикалық механизмдерді ұсыныңыз және өз ойыңызды түсіндіріңіз? (III деңгей)
12. Осы жағдайды/жалпы осы ауруды/аурудың осы түрін диагностикалау/алдын алу/емдеу әдістерін ұсыныңыз және стратегияңызды түсіндіріңіз (III деңгей)
13. Осы таралу дәрежесімен сипатталатын басқа бұзылуларды атаңыз. Бұл бұзылыстарға қандай мутация түрлері жатады? (III деңгей)
14. Жалпы осы аурудың патологиялық механизмдерін/аурудың осы түрін салыстырыңыз және оларды клиникалық көрініспен корреляциялаңыз (III деңгей).
15. Жалпы осы аурудың фенотиптік ауырлығы/аурудың осы түрі... мутация түрімен қалай сәйкес келетінін түсіндіріңіз (II деңгей).
16. Осы жағдайды/жалпы осы ауруды/аурудың осы түрін диагностикалауға/алдын алуға/емдеуге қатысты ықтимал этикалық және құқықтық мәселелерді талқылаңыз... (II деңгей)
17. Пациент/отбасы қабылдайтын шешімдерге әсер етуі мүмкін ықтимал діни, мәдени, әлеуметтік және этикалық сенімдер мен түсініктерді талқылаңыз (II деңгей).

II ЖАЛПЫ ФАРМАКОЛОГИЯ

(5 ECTS)

Қорытынды емтиханның бекітілген нысаны – жазбаша емтихан
Қорытынды емтиханға енгізілген тақырыптар

1. Фармакологияға кіріспе. Рецепт
2. Фармакокинетика
3. Фармакодинамика.
4. PNS. холинергиялық препараттар.
5. Холинергиялық препараттар. Антихолинергиялық заттар. Холинестераза реактиваторлары
6. PNS. Адренергиялық препараттар.
7. Адреноблокаторлар. Альфа және бета-адренергиялық рецепторлардың антагонистері Симпатолитиктер.
8. Гипнотикалық заттар.
9. Жергілікті Анестетиктер
10. Аллергияға қарсы заттар. Стероидты қабынуға қарсы препараттар
11. Антиангинальды препараттар, Гипертонияға қарсы препараттар.
12. Қан түзу жүйесінің фармакологиясы және гемостаз
13. Қант диабеті. Қант диабетіне қарсы агенттер.
14. Қабынуға қарсы препараттар. Стероидты емес қабынуға қарсы препараттар.
15. Опиоидты жүйе. Опиоидты антагонистер. Нашакорлық.
16. Антибиотиктер. Бета-лактамы антибиотиктер. Антибиотиктер. Макролидтер, тетрациклиндер, аминогликозидтер. Пептидті антибиотиктер
17. Нитроимидазолдар және нитрофурандар. фторхинолондар. Сульфаниламидтер. Триметоприм. Линезолид. Туберкулезге қарсы препараттар
18. Вирусқа қарсы препараттар. АИТВ инфекциясын емдеу. Саңырауқұлаққа қарсы препараттар

Қорытынды емтиханға дейін қарастырылатын дәрілердің тізімі

1. Адреналин
2. Норадреналин
3. Эналаприл
4. Ацетилсалицил қышқылы.
5. Метопролол
6. Лозартан
7. Гидрохлоротиазид
8. Актрапид инсулинi
9. Инсулин NPH
10. Флутиказон
11. Салбутамол (Альбутерол)
12. Амоксициллин/клавуланат
13. Кортизол (гидрокортизон)
14. Спиринолактон
15. Метформин
16. Неостигмин
17. Дексаметазон
18. Гепарин
19. Варфарин
20. Фуросемид
21. Цефтриаксон
22. Празозин
23. Нифедипин
24. Изониазид
25. Стрептомицин
26. Метронидазол
27. Ципрофлоксацин

28. Азитромицин
29. Гликлазид
30. Флуконазол
31. Ацикловир
32. Амфотерицин В
33. Рифампицин
34. Фуразолидон
35. Ко-тримоксазол.
36. Пиоглитазон
37. Морфин
38. Диклофенак
39. Ривароксабан
40. Нитроглицерин
41. Доксициклин
42. Ванкомицин
43. Интерферон
44. Лидокаин
45. Фенобарбитал
46. Золпидем
47. Лоратадин
48. Флутиказон
49. Недокромил натрия
50. Супрастин

Осы курсты аяқтағаннан кейін студенттер келесі дағдыларды меңгереді:

1. фармакокинетикалық параметрлерді, дәрілік заттардың сіңірілу және биотрансформация механизмдерін білу;
2. негізгі патологиялық процестерде (гемостаз және қан түзілу, қабыну, инфекциялық процесс, артериялық гипертензия, гипергликемия, артериялық гипотензияға әсер ететін) дәрілік заттардың фармакодинамика және әсер ету механизмдері туралы білімді қолдану. Жағымсыз әсерлердің түрлерін білу және оларды түзету мүмкіндігін түсіну;
3. оқудағы кемшіліктерді анықтау және өз білімдері мен дағдыларын жетілдіру стратегияларын әзірлеу қабілетін көрсету;

Емтихандық тапсырмалардың шамамен типологиясы

1 бөлім.

Ситуациялық тапсырма:

Ілмекті диуретиктерді қабылдау арқылы жоғары қан қысымы сәтті бақыланған 75 жастағы науқас жақында бұлшықет әлсіздігіне, парестезияға, диспепсиялық бұзылыстарға, тахикардияға шағымданды. Осы жанама әсерлердің салдарынан ол күнделікті жұмысын орындай алмайды.

Сұрақ түрлері.

1. Препараттың әсер ету механизмі туралы айтыңыз.
2. Дәрілік заттардың жанама әсерлерінің механизмін түсіндіріңіз.
3. Дәрілік заттардың өзара әрекеттесу механизмін түсіндіріңіз.
4. Бір дәріден екінші дәріге ауысудың фармакологиялық негіздерін түсіндіріңіз.
5. Әсері ұқсас екі препараттың әсер ету механизмін салыстырыңыз.
6. Гормон агонист/антагонистін ұсыныңыз.

7. Гормонның әсер ету механизмін және оған дәрілердің қалай әсер ететінін түсіндіріңіз.
8. Препаратты сипаттаңыз – жартылай агонист.
9. Осы жағдайға көмектесетін қосымша дәрі-дәрмектерді көрсетіңіз.
10. Жағымсыз әсерлердің дәрілік заттың әсер ету механизмімен байланыстылығын түсіндіріңіз.
11. Препаратты атаңыз.

2-бөлім. Рецепт жазыңыз

1. Эналаприл
2. Амоксициллин/клавуланат
3. Адреналин

Емтиханды өткізу технологиясы бойынша нұсқаулық «ЖАЗБА ЕМТИХАН: ДӘСТҮРЛІ – СҰРАҚТАРҒА ЖАУАП.

Сыныпта оффлайн жүргізілді.

Студенттің жазбаша емтихан тапсыру процесі студент үшін емтихан билетін автоматты түрде жасауды қамтиды, оған мәтінді қолмен тікелей жазу арқылы жазбаша жауапты қалыптастыру қажет.

Емтихан технологиясы бойынша нұсқаулар

1. Емтиханның ұзақтығы дәл 3 сағатты құрайды.
2. Жазбаша емтихандар бекітілген кестеге сәйкес өткізіледі.
3. Жазбаша емтихан өткізілетін аудиторияға студенттер жеке басын куәландыратын құжатпен (немесе студенттік билетпен) ғана рұқсат етіледі. Емтихан рәсіміне қатыспайтын адамдардың қатысуына тыйым салынады.
4. Прокурор жеке басын куәландыратын құжатты емтиханға жіберу парағымен тексереді. Пән бойынша рейтингтік-толеранттылығы 50%-дан төмен студент жазбаша емтиханға жіберілмейді.
5. Аудиторияға ұшыруды проектор жүзеге асырады (тізім бойынша есімдерді атайды және тізімге сәйкес отырғызады).
6. Кешіккен студенттер емтиханға жіберілмейді.
7. Проектор әр студентке жауап парағын береді (қажет болған жағдайда студент қосымша жауап парағын ала алады) және студентке тапсырылатын пәнге билет таңдау мүмкіндігін береді (билет мәтіні көрінбеуі керек). студентке).
8. Емтиханға қатысқан студенттер қабылдау парағына қол қоюы керек.
9. Жазбаша емтиханның басталу және аяқталу уақыты тақтаға жазылады.
10. Жазбаша емтиханды тапсыру кезінде студенттердің емтихан жұмыстарының мазмұны бойынша сұрақтары қарастырылмайды.
11. Студент емтиханды тапсыру кезінде белгіленген талаптарды орындамаған жағдайда: парақтарды, ұялы және басқа да құрылғыларды пайдаланса, тәртіптік бұзушылықтар жасаса, басқа студенттерге оның іс-әрекетіне кедергі келтірсе, прокурор оны аудиториядан шығаруға құқылы. Бұл ретте емтихан тәртібін бұзу туралы акт жасалады, жауап парағы диагональ бойынша сызу арқылы жойылады, қабылдау парағына «Бұзушылық үшін жойылды» деген белгі қойылады, ал парақта «0» қойылады. .
12. Студентке дәретханаға сағатына 1 реттен көп емес, ұзақтығы 5 минуттан аспайтын келуге рұқсат етіледі. Егер дәретхананы жиі пайдалану қажет болса (мысалы, денсаулығына байланысты) студент медициналық тексеруден өтуі керек, ал емтихан студенттің емтиханға келмеуі ретінде есептеледі.
13. Емтихан аяқталғаннан кейін студент билеті мен жауап парағын қайтаруы керек.

Жауап сапасының шкаласы

Бағалау	Критерийлер	Шкала, ұпайлар
өте жақсы	<ol style="list-style-type: none"> 1. логикалық енгізілген және ұсынылған барлық негізгі аспектілер; 2. жоғары дәлдік (қажеттілік, артықтықсыз) және сұраққа дәйекті назар аудару; 3. теориялық мәселелердің керемет интеграциясы; 4. тиісті мысалдарды ұсыну; 5. анықталған және түсіндірілген барлық негізгі аспектілерді (егер бар болса) терең талдау және теориялық негіздеу; 6. кәсіби терминологияны қолдана білу 	90 - 100
жақсы	<ol style="list-style-type: none"> 1. логикалық енгізілген және ұсынылған барлық негізгі аспектілер; 2. қанағаттанарлық дәлдігімен, өзектілігімен және / немесе кейбір артықшылығымен сұраққа тұрақты назар аудару; 3. теориялық мәселелердің қанағаттанарлық интеграциясы; 4. мысалдардың болмауы; 5. берілген мәселені қанағаттанарлық талдау және теориялық негіздеу (егер қажет болса), анықталған және түсіндірілген негізгі аспектілер; 6. кәсіби терминологияны дұрыс қолдану 	70 - 89
қанағаттанарлық	<ol style="list-style-type: none"> 1. ең негізгі аспектілер; 2. сұраққа қанағаттанарлық көңіл - кейбір өзектіліктің және / немесе елеулі қысқартулардың; 3. айтарлықтай интеграциясыз ұсынылған теориялық мәселелер; 4. сәтсіз мысалдар беру немесе мысалдар жоқ; 5. берілген мәселені талдау және теориялық негіздеу (егер қажет болса), анықталған және түсіндірілген негізгі аспектілер; 6. кәсіби терминологияны дұрыс қолдану 	50 - 69
қанағаттанарлықсыз (FX)	<ol style="list-style-type: none"> 1. өткізілмеген негізгі аспектілер; 2. сұраққа назар аударудың болмауы - өзектілігі жоқ және елеулі артықтық; 3. кейбір жерде берілген кейбір теориялық мәселелер; 4. жоқ немесе маңызды емес мысалдар; 5. берілген мәселені талдау және теориялық негіздеу (егер бар болса), жіберілген негізгі аспектілер; 6. кәсіби терминологияны қолданудағы кемшіліктер 	25 - 49
сәтсіз аяқталды	<ol style="list-style-type: none"> 1. жіберілген негізгі аспектілердің көпшілігі немесе барлығы; 2. сұраққа, маңызды емес ақпаратқа назар аудармау; 3. жіберілген немесе үстірт теориялық мәселелер; 4. жоқ немесе маңызды емес мысалдар; 5. берілген мәселенің талдануы және теориялық негіздемесі жоқ (егер қажет болса), жіберілген негізгі аспектілер; 	0 - 24

Бағалар жүйесі

Бағалар	Сандық эквивалент ұпай	% мазмұны	Дәстүрлі жүйелік бағалау
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	
C+	2,33	70-74	
C	2,0	65-69	Қанағаттанарлық
C-	1,67	60-64	
D+	1,33	55-59	
D-	1,0	50-54	
FX	0	25-49	Қанағаттанарлықсыз
F	0	0-24	
I (Incomplete)	-	-	«Тәртіп аяқталған жоқ» (қашан ескерілмейді GPA есептеу)

Негізгі әдебиеттер

1. Newsbaum R. L., McInnes R. R., Willard H. F. Медициналық генетика: оқулық / Роберт Л. Ньюсбаум, Родерик Р. МакИннес, Хантингтон Ф.; Виллард / орыс басылымының редакторы Н.П.Бочков; аудармашы А.А.Төребеков. - М.: GEOTAR-Media, 2014. - 528б.
2. Медициналық биология және генетика. Е.О. Қуандықов қызыл. Алматы, 2004, 444 б.
3. Харкевич Д.А. «Фармакология» 2012. GEOTAR-Media, 2016.-474б.
4. Абдырасулова Ф.Б «Жалпы рецепт» 2014 ж

Қосымша әдебиеттер

1. Jorde, LB et al. (2016) Медициналық генетика. Филадельфия, PA: Elsevier
2. Эмеридің медициналық генетиканың элементтері (2017) Turnpenny, PD, Ellard S. 15th Edition, Elsevier
3. Alberts, V. et al. (2015) Молекулалық биология жасуша, 6-шы басылым. Нью-Йорк, Нью-Йорк: Гарланд ғылымы
4. Lodish, H. et al. (2016) Molecular Cell Biology, 8-ші басылым. В.Х. Фриман
5. Альбертс, В. (2014) Essential Cell Biology, 4-ші басылым. Нью-Йорк, Нью-Йорк: Гарланд ғылымы
6. Hartwell, L. et al (2017) Генетика: гендерден геномға дейін, 6-шы басылым. Нью-Йорк, Нью-Йорк: McGrawHill Education
7. USMLE 1-қадам дәріс жазбалары (2017): Биохимия және медициналық генетика. Каплан Publishing Йорк, Нью-Йорк: McGraw Hill Education
8. Қуандықов Е.Е., Нуралиева У.А. Жалпы және медициналық генетика негіздері (дәрістер топтамасы). Алматы: Эверо, 2009. 216 б.

WWW ресурстар

1. OMIM® онлайн мендельдік мұраның Man® адам гендері мен генетикалық ауруларының онлайн анықтамалығы <https://www.omim.org/>
2. Генетикалық тестілеу тізілімі (GTR®) <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/gtr/>
3. Генетиканың негізгі анықтамасы. <https://ghr.nlm.nih.gov/resources>
4. ClinGen: Клиникалық геном ресурсы <https://www.clinicalgenome.org/>
5. Learn.Genetics <https://learn.genetics.utah.edu/content/basics/>
6. Клиникалық генетика бойынша білім беру ресурстары (курстар мен дәрістер) <https://www.kumc.edu/gec/prof/genecour.html>
7. Геномикадан оқу бағдарламасы. <https://www.genomicseducation.hee.nhs.uk>
8. ELSEVIER оқу бағдарламасы «Клиникалық оқыту», 2018 ж
9. <https://www.msdmanuals.com/professional/clinical-pharmacology>