

**Казахский национальный университет имени аль-Фараби
Факультет биологии и биотехнологии
Кафедра молекулярной биологии и генетики**

Программа итогового контроля по дисциплине

ID 101576 – «Фармакогенетика и онкогенетика»

ОП «6B05105-Генетика»

Алматы 2025

Программа итогового экзамена дисциплины ID 101576 «Фармакогенетика и онкогенетика» по образовательной программе «6B05105-Генетика» составлена Амировой А.К. должность доцент (ассоц. проф.), к.б.н.

Рассмотрена и утверждена на заседании кафедры молекулярной биологии и генетики

От «29» _08_ 2025 г., протокол № 1

Зав. кафедрой  Жунусбаева Ж.К.

Введение

Форма экзамена: письменный стандартный, Univer, офлайн.

Билет будет состоять из 3 вопросов:

1 вопрос включает в себя вопросы когнитивной компетентности, которые оценивают знания и понимание объекта обучения, оценивается в 30 баллов.

2 вопрос включает вопросы, определяющие функциональную компетентность, которые оценивают способность применять и анализировать информацию, оценивается в 30 баллов.

3 вопрос включает вопросы системной компетентности, которые раскрывают способность синтезировать и оценивать информацию, умение решать задачи по медицинской генетике, оценивается в 40 баллов.

Экзамен проводится согласно расписанию летней сессии факультета биологии и биотехнологии. Расписание экзаменов размещено в системе «Univer». Формат экзамена – традиционная стандартная офлайн-форма, согласно расписанию в аудитории. Студент сдает экзамен «здесь и сейчас» в режиме реального времени.

Процесс сдачи письменного экзамена студентом предполагает автоматическое формирование экзаменационного билета, на который студент должен дать письменный ответ. Прокторинг обязателен при сдаче письменного экзамена. Видеозапись экзамена хранится в течение 3 месяцев после окончания сессии.

Расписание экзаменов (дата, время и аудитория) заранее размещено в системе «Univer». Продолжительность экзамена: 2 часа.

Контроль экзамена – прокторинг.

Процедура проведения экзамена. 1. Студент входит в аудиторию за 20 минут до начала экзамена, предъявляет удостоверение личности, расписывается в листе посещаемости. Он занимает указанное место и садится. В начале экзамена студент получает билет у дежурного преподавателя и отвечает на вопросы билета на предоставленных листах. Запрещается проносить в аудиторию что-либо, кроме удостоверения личности и ручки.

Внимание! Студент не имеет права открывать билет до начала экзамена. После завершения ответа студент сдаёт свой ответ и покидает аудиторию. Дежурный преподаватель передаёт все ответы в деканат, где работы кодируются и представляются на проверку экзаменационной комиссии. Перед началом экзамена дежурный преподаватель приветствует участников экзамена и предупреждает их о недопустимости использования дополнительных источников информации. Периодически напоминает им о времени до окончания экзамена.

Методические рекомендации по выполнению задания

Блок I

1. Введение в основы фармакогенетики. История развития фармакогенетики. Фармакогенетические исследования.
2. Процессы превращения лекарственных средств в организме. Фазы биотрансформации лекарственных средств.
3. Генетические факторы, влияющие на фармакокинетику лекарственных средств.
4. Фармакодинамика лекарственных средств. Аффинитет. Фармакологический ответ.
5. Фармакокинетика липофильных и гидрофильных лекарственных средств в организме.
6. Терапевтический индекс. Тахифилаксия. Фармакологический эффект. Гормоны и нейромедиаторы.
7. Роль полиморфных вариантов генов, кодирующих ферменты I фазы биотрансформации лекарственных средств, в фармакологическом ответе.
8. Семейство цитохромов P450.
9. Роль полиморфных вариантов генов, кодирующих ферменты II фазы биотрансформации лекарственных средств, в фармакологическом ответе.
10. Генетические факторы, влияющие на фармакодинамику лекарственных средств.

Блок II

1. Генетический полиморфизм ангиотензинпревращающего фермента и β 2-брадикининовых рецепторов.
2. Генетический полиморфизм глюкозо-6-фосфат-дегидрогеназы (Г-6-ФД) и риаодинового рецептора 1 типа.
3. Изменение фармакологического ответа при наследственных заболеваниях.
4. Фармакогенетический тест.
5. Фармакогенетика препаратов, применяемых в акушерстве.
6. Онкогенетика. История развития онкогенетики.
7. Дифференциальная диагностика новообразований. Онкомаркеры.
8. Генетическая диагностика злокачественных новообразований.
9. Протоонкогены и онкогены.
10. Онкосупрессоры. Мутации «Драйверы» и мутации «Пассажиры»

Блок III

1. Хромотрипсис и хромоплексия в онкологии. Понятие «геномного хаоса».
2. Отличие хромоплексия от хромтрипсиса.
3. Наследственные опухолевые синдромы.
4. Причины возникновения опухолей (теории канцерогенеза).
5. Онкогены, наследственные механизмы вирусного онкогенеза.
6. Антионкогены (гены-супрессоры опухолей).
7. Злокачественные новообразования как многофакторные болезни.
8. Эпигенетика и болезни человека. Эпигенетика канцерогенеза. Механизмы метилирования ДНК.
9. Роль метилирования ДНК и модификаций гистонов в онкогенезе. Механизмы модификации гистонов.
10. РНК-интерференция. Роль РНК-интерференции в канцерогенезе.

Тематическая программа итогового контроля

В первый блок входят вопросы когнитивной (знание) компетенции, которые оценивают знание и понимание объекта обучения. Данное задание позволяет продемонстрировать знания истории развития фармакогенетики, фармакогенетических исследований, процессов превращения лекарственных средств в организме, фазы биотрансформации лекарственных средств, генетические факторы, влияющие на фармакокинетику лекарственных средств. Показать знания о фармакокинетики липофильных и гидрофильных лекарственных средств в организме, роли полиморфных вариантов генов, кодирующих ферменты I и II фаз биотрансформации лекарственных средств, в фармакологическом ответе, , опираясь на современные передовые учебники, учебные пособия и другие литературные источники. Оценивается в **30 баллов**.

Во второй блок входят вопросы, выявляющие функциональную компетентность, которые оценивают умения применять, анализировать информацию и систематизировать результаты научных исследований путем обработки литературных данных. Данное задание направлено на выявление умения продемонстрировать свои знания о генетическом полиморфизме ангиотензинпревращающего фермента и β 2-брадикининовых рецепторов, семействе цитохромов P450, полиморфизме генов, кодирующих ферменты I и II фазы биотрансформации лекарственных средств, истории развития онкогенетики, генетической диагностике злокачественных новообразований, протоонкогенах и онкогенах. Оценивается в **30 баллов**.

В третий блок входят вопросы системной компетенции, которые выявляют умения синтезировать и оценивать информацию. Данный вопрос - задание, связанное с использованием методов, которые направлены на то, чтобы проверить знания о причинах возникновения опухолей (теории канцерогенеза), онкогенах, наследственных механизмах вирусного онкогенеза, антионкогенах (генах-супрессорах опухолей), наследственных опухолевых синдромах, эпигенетике канцерогенеза и механизмах метилирования ДНК. Оценивается в **40 баллов**.

РУБРИКАТОР ОЦЕНИВАНИЯ ИТОГОВОГО КОНТРОЛЯ

Дисциплина: «101576 Фармакогенетика и онкогенетика». Форма: стандартный письменный. Платформа: Univer, офлайн.

Критерий	ДЕСКРИПТОРЫ				
	Отлично 90–100 баллов	Хорошо 70–89 баллов	Удовлетворительно 50–69 баллов	Неудовлетворительно 25–49 баллов	0–24 баллов
1. Знание и понимание теории и концепции курса	<p>Студент полностью освоил тему по программе обучения, достаточно хорошо освоил тему; самостоятельно отвечает на поставленные задачи, логически последовательно и развернуто, выделяет главное, умеет анализировать, сравнивать, классифицировать, дополнять, уточнять и систематизировать прочитанный материал; при этом выделяет главное и устанавливает причинно-следственные связи; ответы пишет четко, подкрепляя необходимыми примерами; ответы пишет грамотным научным языком, правильно использует и корректно объясняет все научные термины и понятия. Хорошо знаком с основной и дополнительной литературой.</p>	<p>Студент освоил знания по теме практически в полном объеме в соответствии с программой (имеются пробелы в знаниях по отдельным, особенно сложным, разделам); не может последовательно выделять наиболее важные из них, а также не допускает существенных ошибок в ответе; может написать ситуационные задачи легкой и средней сложности; ответы выражены недостаточно полно грамотным научным языком и не могут быть вполне конкретными при приведении примеров, в основных положениях приводятся сокращенные аргументы, не соблюдены логика и последовательность объяснения материала.</p>	<p>Студент освоил базовые знания по предмету; испытывает трудности с самостоятельным написанием ответов, формулирует их неточно. Способен выполнять лишь простые задания, внимательно относится к теме общеобразовательного курса, но испытывает трудности при решении частных задач. Правильные выводы переплетаются с неправильными. Допускает нарушение логики и последовательности изложения материала, допускает ошибки при ответах на вопросы.</p>	<p>Ответы не соответствуют содержанию вопросов. Основные понятия в вопросах курса сформулированы некорректно. Неверное освещение заданных вопросов, неверная аргументация, фактические и вербальные ошибки, неверный вывод.</p>	<p>У студента нет ответов на поставленные вопросы; установлено, что он не знает или не понимает значительную часть учебного материала. Студент не освоил обязательный минимум знаний по предмету. Не знает основных понятий и теорий. Не может разработать принципы проведения итогового контроля.</p>

<p>2. Применение избранной методологии к конкретным прикладным задачам</p>	<p>Выбранные методика и технология применяются в глубоком смысле к конкретным практическим задачам; свободно применяет научные концепции к задаче, логично и убедительно раскрывает основную проблему. Полностью выполняет учебное задание, пишет развернутый, обоснованный ответ на вопрос, после чего может решить практические задачи курса.</p>	<p>Имеются недостатки в полном применении выбранной методики и технологии к конкретным практическим задачам. Методика курса и полученные студентом знания не полностью интегрированы и не адаптированы к решению конкретных представленных практических задач. Ответы сформулированы нечетко, имеются незначительные ошибки; Учебное задание выполнено не полностью, практические задачи курса решены не в полном объеме, студент дает аргументированный ответ на поставленный вопрос.</p>	<p>Выбранная методология и технология не могут быть в полной мере применены к решению конкретных практических задач. Теоретические знания и инструментарий курса применяются поверхностно, содержание скудно, в ответах наблюдаются неточности, представленный материал нелогичный, междисциплинарные связи не объяснены. Материал фрагментарен, нарушает логическую последовательность, допускает фактические и семантические неточности.</p>	<p>Не умеет применять выбранную методику и технологию к конкретным практическим заданиям. Неправильно применяет важную часть учебного материала, допускает существенные частные ошибки, которые не может исправить самостоятельно, не пишет правильные ответы на дополнительные вопросы по содержанию задания. Не умеет писать решения заданий, имеет ошибки и недостатки, превышающие норму в общем выполнении заданий.</p>	<p>Не умеет использовать знания и алгоритмы для решения задач; не умеет делать выводы и результаты. Допускает грубые ошибки при написании ответов, не усвоил материал. Не умеет формулировать принципы проведения итогового контроля.</p>
<p>3. Оценивание и анализ применимости выбранной методики к предложенной практической задаче, обоснование полученного результата</p>	<p>Интеграция, обоснование и анализ методов и технологий по заданной теме, структурирование ответа. Интеграция и анализ информационно-коммуникационных технологий и теории на высоком уровне. Умение анализировать концепции, иллюстрировать ответы примерами и наглядными</p>	<p>Допускает незначительные ошибки при применении знаний в практических и лабораторных заданиях, а также неточности в использовании научно-технической терминологии. Неточности в интеграции и анализе информационно-коммуникационных технологий и теории. Допускает незначительные ошибки при проведении</p>	<p>Поверхностное обоснование законов и принципов рассматриваемых научных явлений, слабое использование основного объема материала в соответствии с учебной программой, трудности в его самостоятельном воспроизведении и требованиях наводящих вопросов. Слабая интеграция и анализ информационно-</p>	<p>Интеграция и анализ информационно-коммуникационных технологий и теории крайне слабы и неясны. Выполнение лабораторных и инструментальных исследований на высоком научно-методическом уровне также крайне слабо и неясно. Задание выполнено с грубыми ошибками,</p>	<p>При приведении примеров, использовании наглядных материалов, отсутствие интеграции информационно-коммуникационных технологий и теории, неумение их применять; неспособность выполнить задание,</p>

	<p>материалами, в том числе из собственного опыта. Свободно представлять результаты анализов и других исследований, решать сложные ситуационные задачи. Последовательно, логично и грамотно обосновывать научный принцип и применяемую методологию и технологию. Может продемонстрировать способность выполнять лабораторные и инструментальные исследования на высоком научно-методическом уровне.</p>	<p>инструментальных исследований на высоком научно-методическом уровне.</p>	<p>коммуникационных технологий и теории. Слабая реализация практических и инструментальных исследований на высоком научно-методическом уровне.</p>	<p>ответы на вопросы даны некорректно, концептуальные материалы и аргументы использованы неэффективно.</p>	<p>отсутствие ответов на поставленные вопросы, неумение использовать аналитические материалы и инструменты. неспособность разработать принципы проведения итогового контроля.</p>
--	---	---	--	--	---

Пример расчета итогового балла экзамена

Оценка по буквенной системе	Цифровой эквивалент баллов	%-ное содержание	Оценка по традиционной системе
A	4,0	95-100	Отлично
A-	3,67	90-94	
B+	3,33	85-89	Хорошо
B	3,0	80-84	
B-	2,67	75-79	
C+	2,33	70-74	Удовлетворительно
C	2,0	65-69	
C-	1,67	60-64	
D+	1,33	55-59	
D	1,0	50-54	Неудовлетворительно
FX	0,5	25-49	
F	0	0-24	

Формула расчета итоговой оценки:

$$\text{Итоговая оценка ИО} = \frac{\sum \text{Б1}}{\sum \text{К}} \times \text{КВ1} + \frac{\sum \text{Б2}}{\sum \text{К}} \times \text{КВ2} + \frac{\sum \text{Б3}}{\sum \text{К}} \times \text{КВ3}$$

где **Б** – баллы по критерию, **К** – общее количество критериев, **КВ** – коэффициент блока вопроса. Исходя из полученного при расчете балла, мы можем сопоставить оценку со шкалой оценивания.

Таким образом, при данном расчете проект будет оценен на **87 балла** - «Хорошо» - **B+** в соответствии с балльно-рейтинговой буквенной системой оценки учета учебных достижений обучающихся с переводом их в традиционную шкалу оценок и ECTS.

Рекомендуемая литература

Литература:

1. Мустафин Р.Н., Гилязова И.Р., Тимашева Я.Р., Хуснутдинова Э.К. Основы фармакогенетики: учеб. пособие: /Уфа: ФГБОУ ВО БГМУ Минздрава России, 2020. - 116 с.
2. Бочков, Н.П. Клиническая генетика: учебник / Н.П. Бочков, В.П. Пузырев, С.А. Смирнихина; под ред. Н.П. Бочкова. — 4-е изд., доп. и перераб. - Москва: ГЭОТАР-Медиа, 2018. - 592 с.
3. Прокофьева, Д.С. Фармакогенетика: учебное пособие / Д.С. Прокофьева, А.Х. Нургалиева, Д.Д. Надыршина, Э.К. Хуснутдинова. - Уфа: РИЦ БашГУ, 2017. - 100 с.
4. Allocati, N. Glutathione transferases: substrates, inhibitors and pro-drugs in cancer and neurodegenerative diseases / N. Allocati, M. Masulli, C. Di Ilio, L. Federici // Oncogenesis. - 2018. - Vol. 7(1). - P. 8–8. doi:10.1038/s41389-017-0025-3
5. Боброва, О.П. Значение полиморфизма гена MDR1 для индивидуализации анальгетической терапии в онкологии / О.П. Боброва, Н. Шнайдер, Д. Сычёв, М. Петрова Фармакогенетика и фармакогеномика. - 2017.- № 1. — С. 25–29.

Интернет ресурсы:

- 1) <http://elibrary.kaznu.kz/ru>
- 2) <https://www.isaaa.org/resources/publications/pocketk/16/>
- 3) <https://vc.ru/future/109057-gennaya-inzheneriya-sostoyanie-na-2020>
- 4) <https://sites.google.com/site/anogurtsov/lectures/ge>
- 5) <https://library.bashgmu.ru/elibdoc/elib733.1.pdf>

Лектор

Амирова А.К.