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

**Кафедра молекулярной биологии и генетики**

**(OF 3309) Фармакогенетика негіздері**

**Пәні бойынша қорытынды емтихан бағдарламасы**

**«6В05103 - Биотехнология», Бакалавр 3 курс**

«Фармакогенетика негіздері» (OF 3309) пәнінің қорытынды емтихан бағдарламасы «6В05103 - Биотехнология» мамандығы бойынша биология ғылымдарының кандидаты, доценті Амирова А.К. құрастырған

Молекулярлық биология және генетика кафедрасының отырысында қаралып, бекітілді

2023 жылғы «19» қазан бастап, хаттама № 5

 \_\_
Кафедра менгерушісі \_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_ Жунусбаева Ж.К.

**Пән бойынша қорытынды бақылаудың түрі мен платфомасы –** жазбаша (онлайн), стандартты, ИС «Универ».

**Тапсырма түрлері** - билеттер.

Емтихан билеттері 3 сұрақтан тұрады.

Дұрыс орындалған тапсырмалар үшін ең көбі-100 балл, оның ішінде бірінші сұраққа – 30 балл, екінші сұраққа-30 балл, үшінші сұраққа - 40 балл.

**Орындау кезені:** 2 сағат.

**Тапсырмалар жазылатын тақырыптар**

1. Фармакогенетиканың даму тарихы. Фармакогенетика пәні мен міндеттері. Фармакогенетиканың даму тарихы және маңызы. Фармакогенетика әдістері.

2. Фармакогенетикалық зерттеулер. Дәрілік заттардың биотрансформация фазалары. Дәрілік заттарды сіңіру әдістері және бүкіл денеге таралуы. Фармакологиялық жауапты қалыптастырудағы генетикалық факторлардың рөлі.

3. Дәрілік заттардың фармакодинамикасы. Биотрансформацияның I және II фазалардың негізгі реакциялары. Дәрілік заттардың организмдегі трансформация процестері: дәрілік заттардың биотрансформациясының I фазасы. Ксенобиотиктер мен метаболиттер конъюгациясы: биотрансформацияның II фазасы.

4. Липофильді және гидрофильді препараттардың денедегі фармакокинетикасы. Терапиялық дәрілік мониторинг. Фармакологиялық жауапты қалыптастырудағы генетикалық факторлардың рөлі. Фармакологиялық жауаптың генетикалық өзгерістері бойынша анықталған классификациясы. Метаболизаторлар топтарының түрлері. Дәрілік заттарға жеке сезімталдықтың генетикалық негіздері. Гендік полиморфизмнің клиникалық маңызы.

5. Дәрілік заттардың фармакокинетикасына әсер ететін генетикалық факторлар. Дәрілік заттардың әсерінен жауап ретінде белгілі бір дене функцияларының күйінің өзгеруі.

6. Фармакологиялық жауапта дәрілік заттар тасымалдаушыларын кодтайтын гендердің полиморфты нұсқаларының рөлі. Дәрілік заттардың фармакодинамикасы. Фармакологиялық жауап. Дәрілік заттардың әсері. Аффинитет. Рецепторлардың агонистері және антагонистері. Тахифилаксия. Дәрілік заттардың фармакокинетикасы мен фармакодинамикасының байланысы. Фармакологиялық әсері: Препараттың жағымсыз реакциялары. Уытты әсер. Толеранттылық. Парадоксальды реакция. Терапиялық диапазон. Терапиялық индекс.
7. Липофильді және гидрофильді препараттардың денедегі фармакокинетикасы. Терапиялық дәрілік мониторинг жүргізудің себептері. Фармакологиялық жауаптағы дәрілік тасымалдаушыларды кодтайтын гендердің полиморфты нұсқаларының рөлі. Дәрілік заттарды тасымалдаушылардың жалпы сипаттамасы. Гликопротеин-Р. Органикалық аниондар мен катиондардың тасымалдаушылары. Органикалық аниондар мен катиондарды тасымалдаушыларға арналған субстраттар.

8. Фармакологиялық жауапта дәрілік заттардың I фаза биотрансформациясы ферменттерін кодтайтын гендердің полиморфты варианттарының рөлі. Дәрілік заттардың I фаза биотрансформациясының ферменттерін кодтайтын гендердің полиморфизмі. Цитохром P450 отбасы. Бутирилхолинэстераза. Бутирилхолинэстеразаның физиологиялық қызметі. Миссенс мутациялары. Дигидропиримидин дегидрогеназа (ДПДГ). Параоксоназа. S-метилтрансфераза. Алкогольдегидрогеназа.

9. Фармакологиялық жауапта дәрілік заттардың II фаза биотрансформациясы ферменттерін кодтайтын гендердің полиморфты варианттарының рөлі. Дәрілік заттардың II фаза биотрансформацияның ферменттері. УДФ-глюкуронилтрансфераза (UGT). N-ацетилтрансфераза. Тиопурин S-

метилтрансфераза. Сульфотрансфераза (SULT). Эпоксидті гидроксилаза (EPAX). Глутатион-S-SH-трансфераза.

10. Адренорецепторлар. β1 және β2 адренергиялық рецепторлардың генетикалық полиморфизмі. Рецепторлық топтардың түрлері. Адренергиялық рецепторлардың маңызы.

Дәрілік заттардың фармакодинамикасына әсер ететін генетикалық факторлар. β1 және β2-адренергиялық рецепторлардың генетикалық полиморфизмі.

11. Ангиотензин түрлендіретін ферменттің және β2- брадикинин рецепторларының генетикалық полиморфизмі. Глюкоза-6-фосфат-дегидрогеназа (G-6-PD) және 1 типті рианодиндік рецепторлардың генетикалық полиморфизмі.

12. Тұқым қуалайтын аурулардағы фармакологиялық жауаптың өзгеруі. Фармакодинамикалық гендік полиморфизмдердің клиникалық маңызы. Фармакокинетика мен фармакодинамикалық процестердің тұқым қуалайтын тәуелділігі. Фармакогенетикалық тест. Статинді қолдану үшін фармакогенетикалық тестілеу. Дәрілік заттар және клиникалық қол жетімді фармакогеномиялық тестілер. Жекеленген медицина. Фармакогеномикада қолданылатын замануы молекулалық-генетикалық әдістер. Генотиптеу. Фармакотерапияны жекелендіру концепциясы.

**Плагиатты тексеру тәртібі** (бар болса)

**ЕМТИХАНҒА ДАЙЫНДЫҚ КЕЗІНДЕ ОҚУ ҮШІН ҰСЫНЫЛАТЫН ӘДЕБИЕТТЕР**

**Негізгі:**
1. Середенин С.Б. Лекции по фармакогенетике. М. - МИА. 2004
2. Сычев Д.А., Раменская Г.В., Игнатьев И.В., Кукес В.Г. Клиническая
фармакогенетика. Геотар-Медиа. 2007.

3. Грачев В.Г., Сычев Д.А., Раменская Г.В. Метаболизм лекарственных
средств. Научные основы персонализированной медицины (Руководство для
врачей) ГЭОТАР-Медиа. 2008.

**Қосымша:**
1. Бочков Н.П. Клиническая генетика. Москва, Медицина, 1997. 5. Доклад
научной группы ВОЗ № 524, 1975 г. «Фармакогенетика».
2. Кукес В.Г. Метаболизм лекарственных средств: клинико-
фармакологические аспекты. М., Реафарма. 2004

**Интернет ресурстар:**

univer.kaznu.kz.

http://biofile.ru/bio/5519.html
http://www.bioinformatix.ru/interesnoe/hromosomnyiy-analiz-i-ego-metodyi.html
e-library.ru.
http://www.cnshb.ru/akdil/...
<http://www.big-library.info>

**БАҒАЛАУ САЯСАТЫ**

**BAK/MAG/DOC СТАНДАРТТЫ ЕМТИХАН: ЖАЗБАША**

|  |  |  |
| --- | --- | --- |
|  | **Критерий/ балл** |  **Дескрипторлар**  |
|  | **Өте жақсы** | **Жақсы**  | **Қанағаттанарлық**  | **Қанағаттанарлықсыз**  |
| **№** | **90–100% (27-30 балл)** | **70–89% (21-26 балл)** | **50–69% (15-20 балл)** | **25–49% (8-14 балл)** | **0–24% (0-7 балл)** |
| **1 сұрақ****30 балл** | **Курс теориясы мен** **тұжырымдамаларын білу және түсіну** | «Өте жақсы» деген баға сұрақтың жан-жақты түсіндірмесі, әрбір қорытынды мен мәлімдеме үшін егжей-тегжейлі дәлелі бар, логикалық түрде құрастырылған және әзірленген тақырыптардан мысалдармен расталған жауап үшін қойылады. | «Жақсы» деген баға сұрақтың толық, бірақ толық емес қамтылуын, негізгі ережелердің қысқартылған аргументтерін қамтитын және материалды беру логикасы мен реттілігін бұзуға мүмкіндік беретін жауапқа қойылады. Жауапта стильдік қателер мен терминдерді дұрыс қолданбауы кедергі келтірмейді.  | «Қанағаттанарлық» бағасы билетте ұсынылған сұрақтарды толық қамтымаған, негізгі ойларды үстірт дәлелдейтін, баяндаудағы композициялық теңгерімсіздіктерге, материалды баяндау логикасы мен реттілігін бұзуға жол берген жауапқа қойылады. Әзірленген жазбаларынан мысалдармен теориялық ойлары көрсетілмейді. | Қойылған сұрақтарды дұрыс қамтымау, қате дәлелдеу, фактілік және сөздік қателер, дұрыс емес қорытындыны болжау. | Негізгі ұғымдарды, теорияларды білмеу...; Қорытынды бақылауды өткізу ережесін бұзу. |
| **2 сұрақ****30 балл** | **Таңдалған әдістеме мен технологияны нақты практикалық тапсырмаларға қолдану** | Оқу тапсырмасын толық орындау, қойылған сұраққа егжей-тегжейлі, дәлелді жауап беру, содан кейін курстың практикалық мәселелерін шешу; | Оқу тапсырмасын ішінара орындау, толық емес, курстың практикалық мәселелерін толық шешпей қойылған сұраққа дәлелді жауап беру; курс бойынша ғылыми тіл нормаларын сауатсыз пайдалану; | Материал фрагменттелген, логикалық дәйектілікті бұза отырып, нақты және семантикалық дәлсіздіктерге жол беріледі, курстың теориялық білімі үстірт қолданылады. | Тапсырманы шешудің ұтымсыз әдісі немесе жеткілікті ойластырылмаған жауап жоспары; тапсырмаларды шеше алмау, тапсырмаларды жалпы түрде орындау; нормадан асатын қателіктер мен кемшіліктердің болуы.  | Тапсырмаларды шешу үшін білімді, алгоритмдерді қолдана алмау; қорытынды және нәтиже жасай алмау. Қорытынды бақылау жүргізу қағидаларын бұзу. |

|  |  |  |
| --- | --- | --- |
|  | **Критерий/ балл** | **Дескрипторлар** |
| **№** | **Өте жақсы** | **Жақсы**  | **Қанағаттанарлық**  | **Қанағаттанарлықсыз**  |
|  | **90–100% (36-40 балл)** | **70–89% (35-28 балл)** | **50–69% (27-20 балл)** | **25–49% (19-10 балл)** | **0–24% (0-9 балл)** |
| **3 сұрақ****40 балл** | **Таңдалған әдістеменің ұсынылған практикалық тапсырмаға қолданылуын бағалау және талдау, алынған нәтиженің негіздемесі** | Ғылыми ұстанымды және қолданылған әдістеме мен технологияны дәйекті, қисынды және дұрыс негіздеу, сауаттылық, ғылыми тіл нормаларын сақтау, жалпы дұрыс тұжырымдарға әсер етпейтін материалды ұсынуда 1-2 дәлсіздікке жол беріледі (+графикалық деректер арқылы негіздеу нәтижелерін визуализациялау). | Тұжырымдамалық материалды пайдалануда 3-4 дәлсіздікке, жалпылау мен тұжырымдардағы кішігірім қателіктерге жол беріледі, бұл тапсырманың жақсы жалпы деңгейіне әсер етпейді. | Негізделген ғылыми ережелердің қолданылуы туралы тұжырымдар нақты емес және нәтижесіз, стилистикалық және грамматикалық қателіктер бар, сонымен қатар практикалық шешімнің нәтижелерін өңдеуде дәлдік жоқ | Тапсырма өрескел қателіктермен орындалды, сұрақтарға жауаптар толық емес, тұжырымдамалық материалдар мен дәлелдер нашар пайдаланылды. | Тапсырма орындалмады, қойылған сұрақтарға жауаптар жоқ, талдау материалдары мен құралдары пайдаланылмады. Қорытынды бақылау жүргізу қағидаларын бұзу. |

Емтихан билеттері 3 сұрақтан тұрады. Дұрыс орындалған тапсырмалар үшін ең көбі-100 балл, оның ішінде бірінші сұраққа – 30 балл, екінші сұраққа-30 балл, үшінші сұраққа - 40 балл.