**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**

Программа итогового экзамена дисциплины (Phar 6308) «Фармакогенетика» по
специальности «"7М05105 - Генетика» составлена Амировой А.К. должность
к.б.н., лоцент

Рассмотрена и утверждена на заседании кафедры молекулярной биологии и
генетики

От « \_\_\_» \_\_\_ 2023 г., протокол №

 \_\_
Зав. кафедрой \_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_ Жунусбаева Ж.К.

**Форма итогового экзамена по дисциплине** – письменная, традиционная, ИС “Univer”.

**Варианты заданий** – билеты.

В билете будет 3 вопроса.

**Этапы выполнения:** 2 часа.

**В первый блок** входят вопросы когнитивной (знание) компетенции,
которые оценивают знание и понимание объекта обучения. Данное задание
позволяет продемонстрировать знания в области фармакогенетики, достижениях и перспективах развития, практического значение в различных отраслях науки, производства и промышленности, 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 применять свои знания, формулировать и обосновывать доводы и
решения проблем в рамках области изучения. Оценивается в 30 баллов.

**В третий блок** входят вопросы системной компетенции, которые выявляют
умения синтезировать и оценивать информацию. Данный вопрос - прикладное
задание, связанное с использованием фармакогенетических методов, которое
направлено на то, чтобы проверить практические навыки студентов. Оценивается в 40 баллов.

**Темы, по которым будут составлены задания**

1. История развития фармакогенетики. Предмет и задачи фармакогенетики.
История развития и значение фармакогенетики. Методы фармакогенетики.

2. Фармакогенетические исследования. Фазы биотрансформации
лекарственных средств. Методы всасывания лекарственных средств и
распространения по организму. Биотрансформация лекарственных средств. Роль генетических факторов в формировании фармакологического ответа.
3. Фармакодинамика лекарственных средств. Основные реакции I и II фазы
биотрансформации. Процессы превращения лекарственных средств в организме: I фаза биотрансформации лекарственных средств. Конъюгация ксенобиотиков и метаболитов: II фаза биотрансформации.
4. Фармакокинетика липофильных и гидрофильных лекарственных средств в
организме. Терапевтический лекарственный мониторинг. Роль генетических
факторов в формировании фармакологического ответа. Классификация
генетически детерминированных изменений фармакологического ответа. Типы групп метаболизаторов. Генетические основы индивидуальной чувствительности к лекарствам. Клиническое значение полиморфизма генов.
5. Генетические факторы, влияющие на фармакокинетику лекарственных
средств. Изменение состояния определенных функций организма в ответ на
воздействие лекарственных средств.

6. Роль полиморфных вариантов генов, кодирующих траснспортеры
лекарственных средств, в фармакологическом ответе. Фармакодинамика
лекарственных средств. Фармакологический ответ. Эффект лекарственного
вещества. Аффинитет. Агонисты и антагонисты рецептора. Тахифилаксия.
Взаимосвязь между фармакокинетикой и фармакодинамикой лекарственных
средств. Фармакологический эффект: Нежелательные реакции на лекарства.
Токсический эффект. Толерантность. Парадоксальная реакция. Терапевтический диапазон. Терапевтический индекс.
7. Фармакокинетика липофильных и гидрофильных лекарственных средств в
организме. Терапевтический лекарственный мониторинг. Причины выполнения терапевтического лекарственного мониторинга. Роль полиморфных вариантов генов, кодирующих траснспортеры лекарственных средств, в фармакологическом ответе. Общая характеристика транспортеров лекарственных средств. Гликопротеин-Р. Транспортеры органических анионов и катионов. Субстраты транспортеров органических анионов и катионов.

8. Роль полиморфных вариантов генов, кодирующих ферменты I фазы
биотрансформации лекарственных средств, в фармакологическом ответе.
Полиморфизм генов, кодирующих ферменты I фазы биотрансформации
лекарственных средств. Семейство цитохромов P450. Бутирилхолинэстераза.
Физиологическая функция бутирилхолинэстеразы. Миссенс-мутации.
Дигидропиримидин дегидрогеназа (ДПДГ). Параоксоназа. S-метилтрансфераза. Алкогольдегидрогеназа.

9. Роль полиморфных вариантов генов, кодирующих ферменты II фазы
биотрансформации лекарственных средств, в фармакологическом ответе.
Ферменты II фазы биотрансформации лекарственных средств. УДФ-
глюкуронилтрансфераза (UGT). N-ацетилтрансфераза. Тиопурин S-
метилтрансфераза. Сульфотрансфераза (SULT). Эпоксидгидроксилаза (EPAX). Глутатион-S-SН-трансфераза.

10. Адренорецепторы. Генетический полиморфизм β1 и β2-адренорецепторов.
Типы групп рецепторов. Значение адренорецепторов. Генетические факторы,
влияющие на фармакодинамику лекарственных средств. Генетический
полиморфизм β1 и β2-адренорецепторов. Адренорецепторы. Типы групп
рецепторов. Значение адренорецепторов.

11. Генетический полиморфизм ангиотензинпревращающего фермента и β2-
брадикининовых рецепторов. Генетический полиморфизм глюкозо-6-фосфат-
дегидрогеназы (Г-6-ФД) и рианодинового рецептора 1 типа.
12. Изменение фармакологического ответа при наследственных заболеваниях.
Клиническое значение фармакодинамических полиморфизмов генов.
Наследственная зависимость фармакокинетических и фармакодинамических
процессов. Фармакогенетический тест. Фармакогенетическое тестирование при применении статинов. Лекарственные средства и клинически доступные
фармакогеномные тесты. Персонализированная медицина. Современные
молекулярно-генетические методы, применяемые в фармакогеномике.
Генотипирование. Концепция индивидуализации фармакотерапии.

**Критерии оценивания:**

А (90-100%) - студент тщательно изучил учебный материал; последовательно
и исчерпывающе отвечает на поставленные вопросы; свободно применяет
полученные знания на практике.

Б (75-89%) - студент знает учебный материал; не допускает серьезных
ошибок при ответе; полученные знания он может применить на практике.
С (60-74%) - студент знает только основной материал, не всегда четко и
полно дает ответ.

D (50-59%) - у студента есть отдельные представления об изучаемом
материале; не может полностью и правильно ответить на поставленные вопросы, при ответе он допускает грубые ошибки.

**Процедура проверки на плагиат** (если будет)

**РЕКОМЕНДУЕМЫЕ ИСТОЧНИКИ ЛИТЕРАТУРЫ ДЛЯ**
**ПОДГОТОВКИ К ЭКЗАМЕНУ:**

**Основная:**
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.

**Дополнительная:**
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 ресурсы:**

univer.kaznu.kz. в разделе УМКД.

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