

**КАЗАХСКИЙ НАЦИОНАЛЬНЫЙ УНИВЕРСИТЕТ
ИМЕНИ АЛЬ-ФАРАБИ**

**Факультет медицины и здравоохранения
Высшая школа медицины
Кафедра фундаментальной медицины
Программа заключительного экзамена по дисциплине**

**МОЛЕКУЛЯРНЫЕ ОСНОВЫ ПАТОЛОГИИ
10 ECTS**

Ожидаемые результаты: Студенты на выпускном экзамене должны продемонстрировать способность:

1. Применять знания о молекулярных и генетических аспектах генетически детерминированных заболеваний (хромосомных, моногенных, полигенных); понимать принципы генетической диагностики и медико-генетического консультирования
2. Применять знания молекулярно-генетических, биохимических механизмов реакции организма на лекарства и биологически активные соединения
3. Понимать биохимические процессы в основных патологических состояниях и генетически обусловленных заболеваниях
4. Интерпретировать результаты конкретных методов молекулярно-генетической диагностики
5. Понимать роль соответствующих факторов риска заболеваний для принятия решений с целью их предотвращения
6. Объединить знания о генетике человека, иммунном ответе, биохимических процессах и взаимодействии микро- и макроорганизмов в целях диагностики и индивидуального лечения патологии человека
7. Знать фармакокинетические параметры, механизмы абсорбции и биотрансформации лекарственных средств
8. Применять знания фармакодинамики и механизмов действия препаратов при основных патологических процессах (влияющих на кислотно-основное состояние, гемостаз и кроветворение, воспаление, инфекционный процесс, аллергию, аутоиммунитет, онкопроцесс). Знать виды нежелательных побочных реакций и понимать возможности их коррекции
9. Продемонстрировать способность выявлять пробелы в обучении и разрабатывать стратегии для улучшения собственных знаний и навыков
10. Эффективно общаться с другими студентами и преподавателями относительно медицинской и научной информации, четко формулировать их мнения при обсуждении и эффективно работать в качестве члена команды

**I МЕДИЦИНСКАЯ ГЕНЕТИКА
(5 ECTS)**

Утвержденная форма итогового экзамена - письменный экзамен

Темы, включенные в итоговый экзамен:

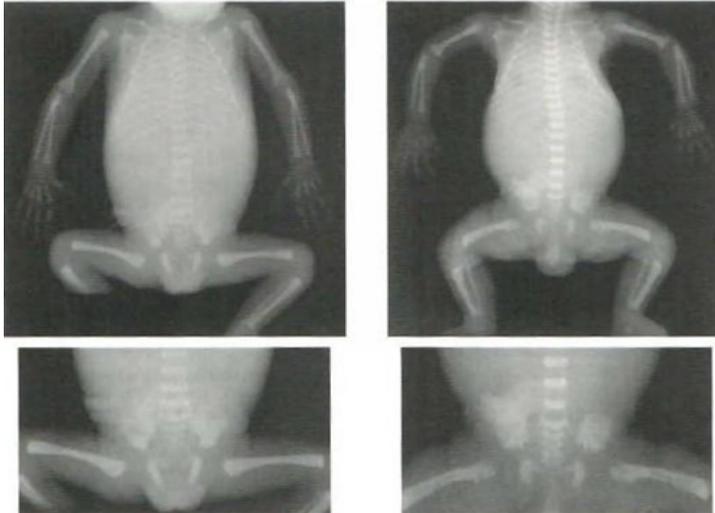
1. Введение в медицинскую генетику. Хромосомные болезни. (синдром Дауна, синдромы Патау, синдром Эдвардса, синдром “кошачьего крика”)
2. Нарушения половых хромосом (трисомия-Х, Y-дисомия, синдром Клайнфельтера и синдром Тернера). Краткий обзор хромосомных болезней.
3. Классические менделирующие заболевания: аутосомное наследование (фенилкетонурия, галактоземия, алкаптонурия, фруктозурия, муковисцидоз, синдром Марфана, ахондроплазия, синдром Вильсона-Коновалова, гипертрихоз).
4. Классические менделирующие заболевания: наследование, сцепленное с полом (гемофилия, дальтонизм, ихтиоз, синдром Леш–Нояна, мышечная дистрофия Дюшенна, витаминно-резистентный рахит)
5. Биохимические основы наследственных нарушений обмена веществ
6. Биохимические нарушения при энзимопатии липидного обмена
7. Неменделирующие генетические заболевания (синдром Прадера-Вилли, синдром Ангельмана, болезнь Хантингтона)
8. Основы популяционной генетики
9. Фармакогенетика
10. Полигенные многофакторные заболевания (Сахарный диабет, шизофрения, семейная гиперхолестеринемия, артериальная гипертензия)
11. Онкогенетика и геномика (рак молочной железы).
12. Метаболические аспекты онкологических заболеваний
13. Полигенные болезни: пороки развития (дефект нервной трубки, расщелина губы и неба, дисплазия бедра).
14. Генетическое консультирование. Генетическое исследование, профилактика и лечение.

Ожидаемые результаты после окончания изучения дисциплины:

1. Применять знания о молекулярных и генетических аспектах генетически детерминированных заболеваний (хромосомных, моногенных, полигенных); понимать принципы генетической диагностики и медико-генетического консультирования
2. Применять знания молекулярно-генетических, биохимических механизмов реакции организма на лекарства и биологически активные соединения
3. Понимать биохимические процессы в основных патологических состояниях и генетически обусловленных заболеваниях

Примерная типология экзаменационных заданий

Кейс.



П.С., 30-летняя здоровая женщина, была на 27 неделе беременности первым ребенком. Ультразвуковое исследование плода на 26 неделе беременности выявило плод женского пола с макроцефалией и ризомелией (укорочением проксимальных сегментов конечностей). Супругу П.С. было 45 лет, он был здоров; у него было трое здоровых детей от предыдущих отношений. Ни один из родителей не имел семейной истории дисплазии скелета, врожденных дефектов или генетических нарушений. Акушер объяснил родителям, что у их плода черты ахондроплазии. Девочку родили на сроке 38 недель путем кесарева сечения. У нее были физические и рентгенологические признаки ахондроплазии, включая лобные выступы, мегалэнцефалию, гипоплазию средней зоны лица, поясничный кифоз, ограниченное разгибание локтей, ризомелию, брахидактилию и гипотонию. В соответствии с ее физическими особенностями, тестирование ДНК выявило мутацию 1138G>A, приводящую к замене глицина на аргинин в кодоне 380 (Gly380Arg) в гене рецептора 3 фактора роста фибробластов (FGFR: JJ.)

Типы вопросов. 5 из них на выбор (2 из уровня I, 2 из уровня II, 1 из уровня 3):

1. Установите диагноз. Объясните, к какой группе генетических заболеваний относится этот случай? (III уровень)
2. Опишите (составьте) генеалогическое древо пробанда? (II уровень)
3. Каковы основные особенности наследования этой генетической группы болезней? (I уровень)
4. Объясните основные генетические данные/символы, приведенные для этого заболевания в ОМIM (I уровень).
5. Предложите и объясните стратегию оценки риска для этой семьи/пробанда/братьев и сестер ... (III уровень)
6. Напишите об основных причинах, приводящих к этому заболеванию? (I уровень)
7. Какова эпидемиология этого заболевания? Уровень распространенности? (I уровень)
8. Какие генетические варианты этого заболевания вам известны? (I уровень)
9. Объясните вероятный механизм мутаций в этом случае/в этом заболевании в целом/в этом типе заболеваний... (II уровень)
10. Какие фенотипические формы этого заболевания известны? Объясните причины фенотипического разнообразия. (I уровень)
11. Предложите генетические механизмы, влияющие на фенотип пробанда, и объясните ваши мысли? (III уровень)

12. Предложите методы диагностики/профилактики/лечения этого случая/ этого заболевания в целом/этого типа заболеваний и объясните свою стратегию (III уровень)
13. Назовите другие расстройства, которые характеризуются такой степенью распространенности. Какие типы мутаций связаны с этими расстройствами? (III уровень)
14. Сравните и сопоставьте патологические механизмы этого заболевания в целом/этого типа заболеваний и соотнесите их с клинической картиной (III уровень).
15. Объясните, как фенотипическая тяжесть этого заболевания в целом/ этого типа заболеваний... коррелирует с типом мутации (II уровень).
16. Обсудите возможные этические и правовые вопросы, касающиеся диагностики/профилактики/лечения этого случая/этого заболевания в целом/этого типа заболеваний ... (II уровень)
17. Обсудите возможные религиозные, культурные, социальные и этические убеждения и понимания, которые могут повлиять на решения, которые примет пациент/семья (II уровень).

ОБЩАЯ ФАРМАКОЛОГИЯ (5 ECTS)

Утвержденная форма итогового экзамена - письменный экзамен Темы, включенные в итоговый экзамен

1. Введение в фармакологию. Рецепттура
2. Фармакокинетика
3. Фармакодинамика.
4. ПНС. Холинергические препараты.
5. Холинергические препараты. Холиноблокаторы. Реактиваторы холинэстеразы
6. ПНС. Адренергические препараты.
7. Адреноблокаторы. Антагонисты альфа и бета-адренорецепторов Симпатолитики
8. Снотворные препараты.
9. Местные анестетики.
10. Противоаллергические препараты. Стероидные противовоспалительные средства.
11. Антиангинальные препараты, Антигипертензивные средства.
12. Фармакология системы кроветворения и гемостаза
13. Сахарный диабет. Противодиабетические средства.
14. Противовоспалительные препараты. Нестероидные противовоспалительные средства.
15. Опиоидная система. Опиоидные антагонисты. Лекарственная зависимость.
16. Антибиотики. Бета-лактамы антибиотики. Антибиотики. Макролиды, Тетрациклины, Аминогликозиды. Пептидные антибиотики
17. Нитроимидазолы и нитрофураны. фторхинолоны. Сульфаниламиды. Триметоприм. Линезолид. Противотуберкулезные средства
18. Противовирусные препараты. Лечение ВИЧ-инфекции. Противогрибковые препараты

Список препаратов для повторения перед заключительным экзаменом

1. Адреналин

2. Норадреналин
3. Эналаприл
4. Ацетилсалицил қышқылы.
5. Метопролол
6. Лозартан
7. Гидрохлоротиазид
8. Актрапид инсулині
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

По окончании этого курса студенты приобретут следующие навыки:

1. знание фармакокинетических параметров, механизмов всасывания и биотрансформации лекарств;
2. применение знаний о фармакодинамике и механизмах действия лекарств при основных патологических процессах (влияющие на гемостаз и кроветворение, воспаление, инфекционный процесс, артериальная гипертензия, гипергликемия, артериальная гипотензия). Знать виды побочных реакций и понимать возможность их коррекции;
3. продемонстрировать способность выявлять пробелы в обучении и разрабатывать стратегии для улучшения своих знаний и навыков;

Примерная типология экзаменационных заданий

Часть 1.

Ситуационная задача:

Пациент 75 лет, у которого повышенное артериальное давление успешно контролировалось приемом петлевых диуретиков, недавно обратился с жалобами на мышечную слабость, парестезии, диспептические расстройства, тахикардию. Из-за этих побочных эффектов он не может справиться со своей повседневной работой.

Типы вопросов.

1. Расскажите о механизме действия препарата.
2. Объясните механизм побочного действия лекарств.
3. Объясните механизм взаимодействия лекарств.
4. Объясните фармакологическую основу перехода с одного препарата на другой.
5. Сравните механизм действия двух препаратов с аналогичным эффектом.
6. Предложите агонист / антагонист гормона.
7. Объясните механизм действия гормона и то, как лекарства могут на него повлиять.
8. Опишите препарат - частичный агонист.
9. Перечислите дополнительные лекарства, которые могут помочь в этом состоянии.
10. Объясните, как побочные эффекты связаны с механизмом действия лекарства.
11. Назовите препарат.

Часть 2. Написать рецепт

1. Эналаприл
2. Амоксициллин / клавуланат
3. Адреналин

Инструкции по технологии проведения экзамена “ПИСЬМЕННЫЙ ЭКЗАМЕН: ТРАДИЦИОННЫЙ – ОТВЕТЫ НА ВОПРОСЫ”.

Проводится оффлайн в аудитории.

Процесс сдачи письменного экзамена студентом предполагает автоматическое создание экзаменационного билета студенту, на который необходимо формировать письменный ответ путем прямого написания текста от руки.

Инструкции по технологии проведения экзамена

1. Длительность экзамена составляет ровно 2 часа.
2. Экзамены в письменной форме проводятся согласно утвержденному расписанию.
3. Вход обучающимся в аудиторию, где проводится письменный экзамен, разрешается только по документу, удостоверяющему личность (или студенческий билет). Запрещается присутствие лиц, не принимающих участие в процедуре проведения экзаменов.
4. Проктор проводит сверку документа, удостоверяющего личность, с ведомостью допуска к экзамену. Студент, имеющий рейтинг-допуск по дисциплине менее 50%, к сдаче письменного экзамена не допускается.
5. Запуск в аудиторию осуществляет проктор (по списку называет фамилии и рассказывает по списку).
6. Опоздавшие студенты к экзамену не допускаются.
7. Проктор выдает каждому обучающемуся лист ответа (при необходимости студент может взять дополнительный лист ответа) и предоставляет возможность студенту выбрать билет по сдаваемой дисциплине (при этом текст билета не должен быть виден студенту).
8. Студенты, присутствующие на экзамене, должны расписаться в ведомости допуска.
9. Время начала и окончания письменного экзамена фиксируется на доске.
10. Во время письменного экзамена вопросы обучающихся по содержанию экзаменационных билетов не рассматриваются.
11. Если обучающийся не соблюдает установленные требования на экзамене: использует шпаргалки, мобильные и другие устройства, допускает дисциплинарные нарушения, мешает своими действиями другим обучающимся, проктор вправе удалить его из аудитории. В этом случае составляется акт о нарушении процедуры экзамена, лист ответов аннулируется путем перечеркивания по диагоналям, в ведомости допуска делается отметка «Удален за нарушение», в ведомости проставляется «0».
12. Допускается посещение студентом уборной не чаще 1 раза в час, продолжительностью не более 5 минут. При необходимости частого посещения туалета (например, по состоянию здоровья) студент должен пройти медицинский осмотр, и экзамен засчитывается как отсутствие студента на экзамене.
13. По завершению экзамена студент должен сдать свой билет и лист ответов.

Шкала качества ответов

Оценка	Критерии	Шкала, баллы
отлично	1. Все ключевые аспекты включены и представлены логически; 2. Высокая точность (релевантность, отсутствие избыточности) и постоянная сосредоточенность на вопросе; 3. Отличная интеграция теоретических вопросов; 4. Предоставление соответствующих примеров;	90–100

	<p>5. Углубленный анализ и теоретическое обоснование данной проблемы (если применимо), выявлены и интерпретированы все ключевые аспекты;</p> <p>6. Свободное использование профессиональной терминологии.</p>	
хорошо	<p>1. Все ключевые аспекты включены и представлены логически;</p> <p>2. Постоянное внимание к вопросу с удовлетворительной точностью и актуальностью и/или некоторой избыточностью;</p> <p>3. Удовлетворительная интеграция теоретических вопросов;</p> <p>4. Отсутствие примеров;</p> <p>5. Удовлетворительный анализ и теоретическое обоснование данной проблемы (если применимо), выявлено и интерпретировано большинство ключевых аспектов;</p> <p>6. Правильное использование профессиональной терминологии.</p>	70 - 89
удовлетворительно	<p>1. Включено большинство ключевых аспектов;</p> <p>2. Удовлетворительная сосредоточенность на вопросе – некоторые упущения в актуальности и/или заметная избыточность;</p> <p>3. Теоретические вопросы представлены без заметной интеграции;</p> <p>4. Приведение неудачных примеров или отсутствие примеров;</p> <p>5. Некоторый анализ и теоретическое обоснование данной проблемы (если применимо), выявлено и интерпретировано большинство ключевых аспектов;</p> <p>6. Правильное использование профессиональной терминологии.</p>	50 - 69
неудовлетворительно	<p>1. Упущено большинство ключевых аспектов;</p> <p>2. Недостаток внимания к вопросу – отсутствие актуальности и заметная избыточность;</p> <p>3. Некоторые теоретические вопросы, так или иначе изложенные;</p> <p>4. Отсутствие или неуместные примеры;</p> <p>5. Некоторый анализ и теоретическое обоснование данной проблемы (если применимо), большинство ключевых аспектов упущено;</p> <p>6. Промахи в использовании профессиональной терминологии</p>	25–49
не удалось	<p>1. Большинство или все ключевые аспекты упущены;</p> <p>2. Нет сосредоточенности на вопросе, несущественной информации;</p> <p>3. Теоретические вопросы упущены или поверхностны;</p> <p>4. Отсутствие или неуместные примеры;</p> <p>5. Отсутствие анализа и теоретического обоснования данной проблемы (если применимо), упущено большинство ключевых аспектов;</p> <p>6. Промахи в использовании профессиональной терминологии</p>	0-24

Система оценок

Буквенная оценка	Цифровой эквивалент оценки	% содержание	Традиционная системная оценка
A	4,0	95–100	отлично

A -	3,67	90-94	хорошо
B +	3,33	85-89	
B	3,0	80-84	
B -	2,67	75-79	
C +	2,33	70-74	
C	2,0	65–69	удовлетворительно
C-	1,67	60–64	
D +	1,33	55-59	
D -	1,0	50-54	
FX	0	2 5-49	неудовлетворительно
F	0	0-24	неудовлетворительно
I (Incomplete)	-	-	<i>«Дисциплина не завершена» (не принимается во внимание при подсчете GPA)</i>

Основная литература

1. Ньюсбаум Р. Л., Макиннес Р. Р., Уиллард Х. Ф. Медицинская генетика: учебник / Роберт Л. Ньюсбаум, Родерик Р. Макиннес, Хантингтон Ф.; Уиллард / редактор русского издания Н. П. Бочков; переводчик А. А. Туребеков. - М. : ГЭОТАР-Медиа, 2014. - 528б.
2. Медицинская биология и генетика. Е.О. Куандыков ред. Алматы, 2004, 444 с.
3. Харкевич Д.А. «Фармакология» 2012 г. ГЭОТАР-Медиа, 2016.-474с.
4. Абдырасулова ФБ «Общая рецептура» 2014 г.

Дополнительная литература

1. Jorde, LB et al. (2016) Медицинская генетика. Филадельфия, Пенсильвания: Эльзевир

2. Элементы медицинской генетики Эмери (2017) Turnpenny, PD, Ellard S. 15th Edition, Elsevier
3. Альбертс, Б. и др. (2015) Молекулярная биология клетки, 6-е издание. Нью-Йорк, Нью-Йорк: Наука о гирляндах
4. Лодиш, Х. и др. (2016) Molecular Cell Biology, 8-е издание. WHFreeman
5. Альбертс, Б. (2014) Essential Cell Biology, 4-е издание. Нью-Йорк, Нью-Йорк: Наука о гирляндах
6. Hartwell, L. et al (2017) Генетика: от генов к геномам, 6-е издание. Нью-Йорк, штат Нью-Йорк: McGrawHill Education
7. Конспект лекций USMLE Step 1 (2017): Биохимия и медицинская генетика. Kaplan Publishing York, NY: McGrawHill Education
8. Куандыков Е.Е., Нуралиева У. А. Основы общей и медицинской генетики (цикл лекций). Алматы: Эверо, 2009. 216 с.

WWW ресурсы

1. OMIM® Online Mendelian Inheritance in Man® Интернет-каталог генов человека и генетических заболеваний <https://www.omim.org/>
2. Реестр генетического тестирования (GTR®) <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/gtr/>
3. Genetics Home Reference. [ч TTPS: //ghr.nlm.nih.gov/resources](https://ghr.nlm.nih.gov/resources)
4. ClinGen: Клиническая Геном ресурсов <https://www.clinicalgenome.org/>
5. Learn.Genetics <https://learn.genetics.utah.edu/content/основы/>
6. Ресурсы по клиническому генетическому образованию (курсы и лекции) <https://www.kumc.edu/gec/prof/genecour.html>
7. Образовательная программа по геномике. <https://www.genomicseducation.hee.nhs.uk>
8. Учебная программа ELSEVIER «Клиническое обучение», 2018 г.
9. <https://www.msdmanuals.com/professional/clinical-pharmacology>