

**ББ тізілімі**  
**7R01102 «Медициналық генетика» білім беру бағдарламасы бойынша резидентура**  
**Оқу мерзімі – 2 жыл**

1	Білім беру бағдарламасының атауы	7R01102 «Медициналық генетика»
2	Ұлттық біліктілік шеңбері бойынша деңгей	7
3	Білім облысы	7R01 Денсаулық сақтау (медицина)
4	Дайындық бағыты	7R011 Денсаулық сақтау
5	Білім беру бағдарламасының тобы	R033 Медициналық генетика
6	Білім беру бағдарламасының түрі	Жаңа
7	Даярлау бағытының лицензиясы	KZ87LAA00017356 от 08 ноября 2019 года
8	Білім беру бағдарламасының аккредиттеу	-
9	Білім беру бағдарламасын меңгергісі келетін адамдардың алдыңғы білім деңгейі	Жоғары медициналық білім, интернатура куәлігінің болуы
10	Білім беру бағдарламасының мақсаты	Зертханалық зерттеулерді орындау кезінде сапаны бақылаудың халықаралық стандарттарын сақтай отырып, тұқым қуалайтын, хромосомалық және туа біткен патологиясы бар науқастың отбасында жүктілікті жоспарлау кезінде генетикалық диагнозды белгілеу және генетикалық болжамды жасау бойынша халыққа білікті, мамандандырылған медициналық көмек көрсетуді ұйымдастыру және әдістемелік қамтамасыз ету
11	Білім беру бағдарламасының ерекшеліктері	Жоқ
12	Серіктес ЖОО	Жоқ
13	Оқу нәтижелері	<p><b>ОН1</b> Генетикалық патологияның (тұқым қуалайтын, хромосомалық) және туа біткен ақаулардың клиникалық көріністерін бағалау</p> <p><b>ОН2</b> Цитогенетикалық, молекулалық-цитогенетикалық және молекулалық-генетикалық әдістердің нәтижелерін түсіндіру; медициналық-генетикалық қорытындыны ресімдеу</p> <p><b>ОН3</b> Зерттеу нәтижелерін, генетикалық диагнозды және аурудың болжамын түсіндіріңіз</p> <p><b>ОН4</b> Медициналық зертханаларда сапаны басқару жүйесінің негізгі принциптерін, сапаны басқару жүйесінің негізгі элементтерін қолдану</p> <p><b>ОН5</b> Медициналық генетика, этика саласындағы нормативтік құқықтық актілерді, әдістемелік ұсынымдар мен әдістемелік нұсқауларды, салалық стандарттарды және клиникалық хаттамаларды (клиникалық нұсқаулықтарды) қолдану</p> <p><b>ОН6</b> Перифериялық/кіндік қанның лимфоциттерінен хромосома препараттарын, хорион вилласын/плацентаны дайындау; FISH препарат</p> <p><b>ОН7</b> ДНҚ-ны бөліп алу( хорион вилласы, веноздық қан), күшейту реакциясын жүргізу, ПТР-реал уақытын қолдана отырып нәтижелерді анықтау</p>



	диагностикалау әдістері												
Молекулалық генетика	Пән тұқым қуалаушылықтың молекулалық негізімен байланысты. Адам гендері: құрылымы мен қызметі. Молекулалық цитогенетикалық зерттеулер. Тұқым қуалайтын синдромдарды диагностикалау әдістері. Биоинформатикалық талдау	БП	МК	25	1,2	+	+	+	+			+	
Геномдық медицина	Моногенді тұқым қуалайтын аурулар. Митохондриялық аурулар. Тандем микросателлитінің кеңеюінен туындаған аурулар қайталаанады. Геномдық импринтинг. Гендік және жасушалық терапия. Тұқым қуалайтын зат алмасу аурулары. Ақыл-ой кемістігінің генетикалық себептері, аутизм спектрінің бұзылуы. Тұқым қуалайтын жүрек-қантамыр аурулары, сүйек-буын жүйелерінің, несеп-жыныс жүйесінің, офтальмологиядағы синдромдардың генетикалық ерекшеліктері	БП	МК	27	1,2	+		+		+		+	+
Медициналық-генетикалық кеңес беру	Адам тератологиясының негіздері. Адамның эмбрионалды және эмбрионды дамуының негіздері. Ұрықты бағалаудың негізгі әдістері. Пренатальды диагностикадағы скринингтік бағдарламалар. Пренатальды биохимиялық скрининг. Ультрадыбыстық скрининг. Хромосомалық және гендік аурулардың пренаталды диагностикасы. Пренаталды диагностиканың инвазиялы әдістері. Медициналық генетиканың этикалық мәселелері. Медициналық-генетикалық кеңес беру. Тәуекелді (қауіп) бағалау және ұрпақты болжау. Мультифакторлы аурулар	БП	МК	42	1,2				+	+			+
<b>Таңдау бойынша Компонент</b>		<b>БП</b>	<b>ТК</b>	<b>4</b>	<b>2</b>								

Онкологиядағы молекулалық-генетикалық аспектілер	Канцерогенездің теориялық мәселелері. Протоонкогены. Гендер-супрессорлар. ДНҚ түзету гендері. Гендер-модуляторлар. Онкологиядағы биологиялық маркерлер туралы түсінік. Мақсатты терапияны анықтау, гормондық терапияға сезімталдық, метастазға бейімділік, емдеуді болжау. Онкогематологияда қатты ісіктер кезінде мутацияны анықтауға арналған технологиялар	БП	ТК	1	2				+	+		+	+
Ұрықтың туа біткен ақаулары.	Туа біткен ақаулар - бұл ұрықтың дамуы кезінде пайда болатын және туылғанға дейін, туылу кезінде немесе кейінгі өмірде анықталуы мүмкін құрылымдық немесе функционалдық ауытқулар. Туа біткен ақаулардың көпшілігінің себептері (шамамен 50%) анық емес және қосымша зерттеуді қажет етеді. Тұқым қуалайтын факторлармен (гендік мутациялар, хромосомалық аберрациялар) туындаған ауытқулардың үлесі барлық туа біткен ақаулардың шамамен 5-10% -ын құрайды, 5-10% - тератогендік факторлар, 20% - экзогендік және эндогендік факторлардың қолайсыз үйлесімі нәтижесі. ТБА 50% себептері әлі де түсініксіз. Туа біткен ақаулардың нақты профилактикасына медициналық-генетикалық қызметті жетілдіру және ең алдымен пренатальды диагностиканы күшейту және дамыту арқылы қол жеткізуге болады. Пренаталды диагностиканың негізгі мақсаты скринингтік бағдарламаларды (биохимиялық скрининг, ультрадыбыстық скрининг, цитогенетикалық, молекулалық) енгізу болып табылады.	БП	ТК	2	2	+	+	+	+		+	+	+

