

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	ОН1 Генетикалық патологияның (тұқым қуалайтын, хромосомалық) және туа біткен ақаулардың клиникалық көріністерін бағалау ОН2 Цитогенетикалық, молекулалық-цитогенетикалық және молекулалық-генетикалық әдістердің нәтижелерін түсіндіру; медициналық-генетикалық қорытындыны ресімдеу ОН3 Зерттеу нәтижелерін, генетикалық диагнозды және аурудың болжамын түсіндіріңіз ОН4 Медициналық зертханаларда сапаны басқару жүйесінің негізгі принциптерін, сапаны басқару жүйесінің негізгі элементтерін қолдану ОН5 Медициналық генетика, этика саласындағы нормативтік құқықтық актілерді, әдістемелік ұсынымдар мен әдістемелік нұсқауларды, салалық стандарттарды және клиникалық хаттамаларды (клиникалық нұсқаулықтарды) қолдану ОН6 Перифериялық/кіндік қанның лимфоциттерінен хромосома препараттарын, хорион вилласын/плацентаны дайындау; FISH препарат ОН7 ДНҚ-ны бөліп алу(хорион вилласы, веноздық қан), күшейту реакциясын жүргізу, ПТР-реал уақытын қолдана отырып нәтижелерді анықтау

		ОН8 Биохимиялық, ультрадыбыстық, неонатальды скринингтің нәтижелерін түсіндіру, генетикалық мәліметтер базасын қолдана отырып, зерттеу нәтижелерін ескере отырып қорытынды жасау және жарияланымдар дайындау(мақалалар, тезистер мен шолулар)
14	Оқыту түрі	күндізгі
15	Оқыту тілі	Қазақ, орыс
16	Кредиттер көлемі	140
17	Бағдарламаны іске асыру мерзімі	2 жыл
18	Біліктілігі	Генетик-дәрігер
19	Маман лауазымдарының тізбесі	Дәрігер генетик
20	Кәсіби қызмет саласы	Медициналық генетика
21	Кәсіби қызмет объектісі	Тұқым қуалайтын, хромосомалық және туа біткен патологиясы бар науқастар (пациенттің отбасында генетикалық диагностиканы белгілеу және генетикалық болжамды құрастыру және отбасында науқас баланың туылуын болдырмау үшін «қауіпті тобындағы» жүкті әйелдер үшін профилактикалық шараларды тандау)

Пәндер туралы мәліметтер:

Пәннің атауы	Пәннің қысқаша сипаттамасы	Цикл	Компонент	Кредит	Оқу жылы	Қалыптастырылатын оқыту нәтижелері							
						ОН1	ОН2	ОН3	ОН4	ОН5	ОН6	ОН7	ОН8
Бейіндеуші пәндер													
Міндетті компонент		БП	МК	134									
Медициналық генетика негіздері	Пән медициналық генетиканың ғылыми негіздерін зерттеумен байланысты: адам гендері мен хромосомалары, эпигенетика, популяциялық генетика, фармакогенетика және иммуногенетика. Тұқым қуалаушылық түрлері. Тұқым қуалайтын патологияның семиотикасы және клиникалық диагностикасы. Синдромдық тәсіл	БП	МК	15	1	+	+						
Адамның цитогенетикасы және молекулалық цитогенетикасы	Пән адамның хромосомаларын зерттеумен байланысты: митоз, мейоз, оогенез, сперматогенез, хромосомалық аурулар, хромосомалық ауруларды цитогенетикалық диагностикалау әдістері, жыныс түзілу бұзылыстарының генетикасы. Мутациялар және адам аурулары. Хромосомалық патологияны	БП	МК	25	1,2	+	+	+	+	+	+		

	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. ТанDEM микросателлитінің кеңеюінен туындаған аурулар қайталанатыны. Геномдық импринтинг. Гендік және жасушалық терапия. Тұқым қуалайтын зат алмасу аурулары. Ақыл-ой кемістігінің генетикалық себептері, аутизм спектрінің бұзылуы. Тұқым қуалайтын жүрек-қан тамыр 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				+	+			+
Таңдау бойынша Компонент		БП	ТК	4	2								

Туа біткен ақаулар. Хромосомалық патологияның ультрадыбыстық маркерлері	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. 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	БП	ТК	4	2					+	+		+	+
--	--	----	----	---	---	--	--	--	--	---	---	--	---	---

	скрининг, цитогенетикалық, молекулалық) енгізу болып табылады. Генетикалық ақпараттық мәліметтер базасы Генетикалық мәліметтер базасы адам геномын зерттеу үшін қажет. Генетикалық мәліметтер базасымен жұмыс істеу дағдысынсыз жаңа буынды жүйелеу барысында алынған ақпаратты біріктіру мүмкін емес. Бағдарламаға клиникалық бағдарланған "OMIM" деректер базасы, https://franklin.genoox.com/б, https://varsome.com/, https://www.ncbi.nlm.nih.gov/clinvar Мутацияның модификациясы, нәтижелерді түсіндіру критерийлері. Критерийлер, белгілер, Санаттар. Нұсқаларды жіктеу үшін критерийлерді біріктіру ережелері. Геномдық браузерлермен жұмыс істеу ережелері.												
Медициналық генетиканың этикалық мәселелері. Сапа менеджменті жүйесі	Адам эпигенетикасы Гендердің экспрессиясын реттейтін негізгі эпигенетикалық механизмдер. ДНҚ метилденуі және деметилденуі. Хроматин құрылымы және гистондардың эпигенетикалық маңызды модификациялары. Кодталмаған РНҚ және РНҚ кедергісі. Балама мРНҚ шашырауы. Медициналық зертханалардағы сапа менеджменті жүйесі Пациенттерге зертханалық диагностикалық көмекті ұтымды ұйымдастыру зертханалық зерттеулердің сапасын басқару жүйесін (ИСО 15189-2015) енгізу арқылы мүмкін болады. Сапаны басқару жүйесінің 12 элементін білу. Саясатты, процесті және стандартты	БП	ТК	4	2	+	+	+	+		+	+	+

