



**Рабочая учебная программа дисциплины (Силлабус)
«Молекулярная биология с основами медицинской генетики»
Образовательная программа: «Фармация»**

1. Общие сведения о дисциплине			
1.1	Код дисциплины: МВОМГ 2201	1.6	Учебный год:2023-2024
1.2	Название дисциплины: «Молекулярная биология с основами медицинской генетики»	1.7	Курс:2
1.3	Пререквезиты: школьный курс биологии, химии, физики.	1.8	Семестр:3
1.4	Постреквезиты: биохимия, морфология и физиология.	1.9	Количество кредитов (ECTS):5
1.5	Цикл: БД	1.10	Компонент: ВК
2. Описание дисциплины (максимум 50 слов)			
<p>Понимает роль молекулярно – генетических и клеточных механизмов функционирования организма в норме и патологии для эффективной диагностики и профилактики распространенных заболеваний, принципах применения молекулярно – генетических методов и технологии в медицине. Знает молекулярно-генетические методы и технологий для диагностики заболеваний; применяет генеалогический метод для прогноза наследственных заболеваний человека; умеет различать типы хромосом для распознавания нормальных и патологических кариотипов человека.</p>			
3. Форма суммативной оценки			
3.1	Тестирование +	3.5	Курсовая
3.2	Письменный	3.6	Эссе
3.3	Устный	3.7	Проект
3.4	ОСПЭ/ОСКЭ или прием практических навыков	3.8	Другой (указать)
4. Цели дисциплины			
<p>Формирование у студентов современных знаний об молекулярной биологии, как комплексной дисциплине, объединяющей новейшие знания по молекулярной организации животной клетки и ДНК-технологиям, а также формирование базовых знаний в области современной биологии и высоких технологий, необходимых для освоения общепрофессиональных дисциплин и в клинической практике.</p>			
5. Конечные результаты обучения (РО дисциплины)			
PO1.	Демонстрирует знания о роли молекулярно – генетических и клеточных механизмов функционирования организма в норме и патологии для эффективной диагностики и профилактики распространенных заболеваний, принципах применения молекулярно – генетических методов и технологии в медицине.		
PO2.	Демонстрирует знания о строении и функции информационных макромолекул, механизмы переноса и экспрессии генетической информации.		
PO4.	Демонстрирует знания и навыки в изучении причины и механизмов возникновения наследственной изменчивости и их роль в формировании наследственной патологии человека.		
5.1	РО дисциплины	Результаты обучения ОП, с которыми связаны РО дисциплины	



	PO 1 PO 2	PO1	Демонстрирует профессиональные знания и понимание современных тенденций развития фармацевтической отрасли в соответствии с требованиями действующего законодательства РК и Надлежащих фармацевтических практик (GxP)			
	PO 4	PO9	Оказывает консультативную помощь населению и специалистам по вопросам рационального использования лекарственных средств и медицинских изделий			
6.	Подробная информация о дисциплине					
6.1	Место проведения (здание, аудитория): главный корпус, 4 – этаж. 420 кабинет Тел: 8 (72552) 408-212 (внут) 272. Эл.адрес: biology_biochemistry@mail.ru					
6.2	Количество часов	Лекции	Практ. зан.	Лаб. Зан.	СРО	СРОП
		10	40	-	70	30
7	Сведения о преподавателях					
№	Ф.И.О	Степени и должность	Электронный адрес	Научные интересы и др.	Достижения	
1.	Есиркепов М.М.	к.м.н. профессор, зав. кафедры.	marlen_forex@inbox.ru	Восстановительные процессы в тканях	Автор 6 учебных пособий, более 60 научных трудов, в том числе 15 изобретений, неоднократный победитель международных научных грантов, конференций, форумов. Руководитель научного кружка кафедры	
2.	Кульбаева Б.Ж.	к.б.н. доцент	kbj04@mail.ru	Инновационные методы выращивания лекарственных растений	Автор 8 учебных пособий. Является автором более 30 научных трудов. Участник международного симпозиума по анатомии растений.	
3.	Жолдасов К.Т.	старший преподаватель	zholdasov.60@mail.ru	Иммунная система при поражении желтым фосфором и его коррекция	Автор более 20 научных публикаций	
4.	Бурабаев А.А.	к.б.н. и.о. доцент	assilbek@mail.ru	Разработка ПЦР тест-систем в фармако-генетике	Является автором более 40 научных трудов.	
5.	Дарипбек А.Ж.	старший	daj.ai@mail.ru	Инновационные	Является автором	



		преподавател ь	и	методы выращивания лекарственных растений	более 10 научных трудов
6.	Алипбаева Г.С.	преподавател ь	-	Роль конституциональ ной антропологии в формировании здорового образа жизни	Автор более 10 публикаций
7.	Жазыкбаева Г.С.	Ст.преподава тель	gul_8109@mail.ru	Антропоэкологи ческая характеристика населения Шымкента	Автор более 10 публикаций
8.	Нысанбаева Г.	Преподавате ль	Gulden- 1997@mail.r и	Инновационные методы выращивания лекарственных растений	Автор более 5 публикаций
9.					

8. Тематический план						
Нед еля/ ден ь	Название темы	Краткое содержание	РО дис- цип ли ны	Кол-во часов	Формы/ме тоды/ технологи и обучения	Формы/ методы оценивания
1	Лекция. Тема. Введение в молекулярную биологию и медицинскую генетику. Строение и функции белков и нуклеиновых кислот. Пути передачи генетической информации и механизмы регуляции. https://www.youtube.com/watch?v=j0sEi_Dscd8&feature=youtu.be Белки https://www.youtube.com/watch?v=QSfntmjVtpQ&feature=youtu.be Фолдинг https://www.youtube.com/watch?v=V6YC97Dj5E0&feature=youtu.be НК	Строение и функции белков. Фолдинг, факторы фолдинга. Нуклеиновые кислоты: классификация, строение, функции. ДНК, РНК. Виды РНК (мРНК, тРНК, рРНК, мя РНК, рибозимы). Консервативны й, полуконсервативны й и дисперсный способы передачи информации.	PO1	1	Обзорная, видео обучение, презентаци я	
	Практическое занятие. Тема.	Пути передачи генетической	PO1	3	Обсуждени я основных	Тестирование устный и

	Строение и особенности организации белков и нуклеиновых кислот.	информации и механизмы регуляции. Нуклеиновые кислоты: классификация, строение, функции. ДНК, РНК. Виды РНК (мРНК, тРНК, рРНК, мяРНК, рибозимы). Консервативный, полуконсервативный и дисперсный способы передачи информации.			вопросов, видео обучение, презентация	письменный опрос
	СРОП. 1.1 Структура и функции белка, Фолдинг белка. Шапероны, их функции в клетке.	Строение и функции информационных макромолекул: белков и ДНК. Фолдинг белков и его факторы.	PO1	7		Презентация глоссарий, реферат
2	Лекция. Тема. Матричный синтез нуклеиновых кислот. Механизмы репликации. https://www.youtube.com/watch?v=BmAq-EoIVCc&feature=youtu.be репликация https://www.youtube.com/watch?v=iv-025Dx8LE&feature=youtu.be транскрипция	Биосинтез нуклеиновых кислот. Репликация, механизмы и факторы репликации;	PO2	1	Обзорная, видео обучение, презентация	
	Практическое занятие. Тема. Молекулярные механизмы реализации генетической информации. Репликация ДНК. Транскрипция РНК.	Биосинтез нуклеиновых кислот. Репликация, механизмы и факторы репликации; Экспрессия генов. Транскрипция, механизмы и факторы транскрипции. Процессинг и	PO2	3	Обсуждения основных вопросов, видео обучение, презентация	Тестирование устный и письменный опрос

		сплайсинг. Биосинтез белка. Генетический код и его свойства. Механизмы биосинтеза белка: инициация, элонгация, терминация. Регуляция экспрессии генов у прокариот и эукариот.				
	СРОП. 2.1 Биосинтез белка. Трансляция РНК. Типы РНК. Строение и функции.	Структура ДНК. Митохондриальная ДНК. Биосинтез белка. Генетический код и его свойства. Строение и функции рибосом. Этапы биосинтеза - инициация, элонгация, терминация. Модификация аминокислот.	PO2	7		Презентация глоссарий, реферат
3	Лекция. Тема. Наследственный аппарат клетки. Строение и свойства. https://www.youtube.com/watch?v=dEXMrONKVPk&feature=youtu.be Генный уровень https://www.youtube.com/watch?v=vpp_Ce8aH4&feature=youtu.be Хромосомный уровень	Генетический аппарат клетки. Ген, классификация, строение и свойства. Структура генов Эукариот и прокариот. Кластерные гены. Геном, участки ДНК, организация генома человека. Хромосомы, морфология, классификация. Кариотип человека.	PO2	1	Обзорная, видео обучение, презентация	
	Практическое занятие. Тема. Биосинтез белка. Трансляция РНК.	Биосинтез белка. Генетический код и его свойства. Механизмы	PO2	2	Обсуждения основных вопросов, видео	Тестирование устный и письменный опрос



	Генетический код и его свойства.	биосинтеза белка: инициация, элонгация, терминация. Модификация белков. Регуляция экспрессии генов у прокариот и эукариот. Теория оперона.			обучение, презентация	
	СРОП. 3.1 Моногенные заболевания, возникающие вследствие изменения структуры белка.	Моногенные наследственные болезни человека: возникающие вследствие изменения структуры белка и с нетрадиционным типом наследования. Генокопии и фенокопии.	PO2	7		Презентация глоссарий, реферат
	3.2 Моногенные болезни с нетрадиционным типом наследования. Определение, причины, классификация, клинические признаки, типы наследования.	Моногенные болезни с нетрадиционным типом наследования: материнское наследование, генетический и геномный импринтинг, экспансия тринуклеотидных повторов.				
4	Лекция. Тема. Клеточный цикл и деление клеток. Молекулярные механизмы регуляции деления клеток. https://www.youtube.com/watch?v=U053VjkuFaY&feature=youtu.be клет.цикл https://www.youtube.com/watch?v=8iAYEF8dXmw&feature=youtu.be апоптоз	Клеточный цикл. Молекулярно-генетические механизмы его регуляции. Циклины и циклин-связывающие киназы (ЦСК), митозстимулирующие факторы (МСФ). Остановка клеточного цикла,	PO2	1	Обзорная, видео обучение, презентация	



		роль белка p-53. Апаптоз.				
	Практическое занятие. Тема. Генетический аппарат клетки. Структура генов эукариот и прокариот. Генный и хромосомный уровень. Кариотип.	Генетический аппарат клетки. Ген, его классификация, тонкая структура и свойства. Структура генов прокариот и эукариот. Кластерные гены. Геном, отделы ДНК, организация генома человека. Хромосомы, морфология, классификация. Кариотип человека.	PO2	3	Обсуждени я основных вопросов, видео обучение, презентаци я	Тестирование устный и письменный опрос
	СРОП. 4.1.Трансгеноз. Трансгенные организмы, применение в фармации и медицине. 4.2Методы изучения генетики человека.	Молекулярно – генетические методы исследования и их применение в медицине. Геномные технологии в медицине. Генно-инженерные технологии и их значение в медицине. Клонирование. Трансгенные организмы. Основы медицинской генетики. Методы изучения генетики человека. Генеалогический метод.	PO2	6		Презентация гlossарий, реферат
5	Лекция. Тема. Геномика и ее будущее. Фармакогеномика https://www.youtube.com/watch?v=t3yZGupfc0A&feature=youtu.be геномика	Геном. Прокариот, эукариот, вирусы, митохондрии организация генома. Геном человека.	PO1	1	Обзорная, видео обучение, презентаци я	



	https://www.youtube.com/watch?v=OF0zTe2qoWs&feature=youtu.be фармакогеномика	Морфология и типы хромосом. Фармакогеномика и ее значение в лекарственной терапии и приготовлении лекарственных препаратов.				
	Практическое занятие. Тема. Клеточный цикл и молекулярные механизмы его регуляции.	Клеточный цикл. Циклины и циклинзависимые киназы (ЦЗК), митозстимулирующий фактор (МСФ). Контрольные точки клеточного цикла. Регуляторная роль белков p-53. Апоптоз.	PO1	3	Обсуждения основных вопросов, видео обучение, презентация	Тестирование устный и письменный опрос
	СРОП. 5.1.Профилактика наследственной патологии. Генетические основы. 5.2. Пренатальная диагностика. Медико-генетическое консультирование	Методы лабораторной диагностики, профилактики наследственных болезней. Медико–генетическое консультирование, генетический скрининг, пренатальная диагностика. Генодиагностика и генотерапия.	PO4	6		Презентация глоссарий, реферат
6	Лекция. Тема. Введение в медицинскую генетику. Хромосомная теория наследственности. https://www.youtube.com/watch?v=vfZMYBGxyQ&feature=youtu.be методы генетики	Медицинская генетика и ее основное направление. Моногенный, полигенный. Многофакторные заболевания. Цитогенетические, дерматоглифические, генеологические,	PO4	1	Обзорная, видео обучение, презентация	



		популяционно-статистические, молекулярно-генетические методы исследования человека. В				
Практическое занятие. Тема. Строение биомембран. Транспорт веществ через мембрану. Адгезивная функция мембран.		Механизмы внутриклеточного транспорта веществ. Перенос низкомолекулярных соединений: пассивный и активный транспорт. Ионные каналы и ионные насосы. Унипорт, симпорт и антипорт. Перенос высокомолекулярных соединений через мембраны: эндоцитоз и экзоцитоз	PO2	2	Обсуждения основных вопросов, видео обучение, презентация	Тестирование устный и письменный опрос
СРОП. 6.1.Хромосомные болезни. Этиология и классификация. Проявления хромосомных аномалий онтогенезе. В		Роль наследственности и среды формирования болезней. Хромосомные болезни и их место в общей патологии человека. Генетические механизмы индивидуального развития и их нарушения. Тератогенез. ВПР Однонуклеотидный полиморфизм и его значение в медицине. Проявление мутаций в патологии человека. В	PO4	6		Презентация глоссарий, реферат
6.2. Болезни с		Моногенные				

	нетрадиционными типами наследования: материнское наследование, генетический импринтинг, геномный импринтинг, экспансия тринуклеотидных повторов.	болезни нетрадиционным типом наследования: материн-ское наследование, генетический геномный импринтинг, экспансия тринуклеотидных повторов.				
7	Лекция. Тема. Наследственные болезни человека. Основные группы наследственных заболеваний. Основы диагностики и профилактики наследственных заболеваний. https://www.youtube.com/watch?v=Xh_RplAaNbQ&feature=youtu.be моно, поли, хром. болезни	Моногенные наследственные заболевания у людей: связаны с изменением структуры белка и нетрадиционным типом наследования. Генокопия и фенокопия. Наследственные моногенные заболевания нетрадиционного типа: генетический и геномный импринтинг, экспансия трех нуклеотидов	PO4	1	Обзорная, видео обучение, презентация	
	Практическое занятие. Тема. Закономерности наследования признаков. Типы наследования. Основные генетические термины и понятия. Дискретное наследование признаков.	Законы Менделя. Гибридологический метод Менделя. Аутосомно - доминантный, аутосомно - рецессивный тип наследования. Неполный, промежуточный, сверхдоминирование. Гипотеза чистоты гамет.	PO4	3	Обсуждения основных вопросов, видео обучение, презентация	Тестирование устный и письменный опрос
	СРОП. Рубежный контроль.	Коллоквиум по теме «Молекулярная	PO4	2		Тестирование устный опрос,

	Коллоквиум по разделу «Молекулярная биология»	биология»				письменный контроль
8	Лекция. Тема. Онтогенез - генетика развития. Клеточные и генетические основы индивидуального развития https://www.youtube.com/watch?v=ps92yjSDE04&feature=youtu.be онтогенез	Аntenатальный и постнатальный онтогенез. Периодизация онтогенеза. Клеточные и генетические механизмы эмбриогенеза. Ювенильный период развития. Старение, старость. Генетические механизмы старения.	PO4	1	Обзорная, видео обучение, презентация	
	Практическое занятие. Тема. Сцепленное наследование признаков у человека. Наследование сцепленное с полом.	Закон Морганна. Хромосомная теория наследственности и ее основные принципы. Наследование сцепленное с полом. Закономерности дискретного и сцепленного наследования признаков.	PO4	3	Обсуждения основных вопросов, видео обучение, презентация	Тестирование устный и письменный опрос
	СРОП. 8.1 Молекулярные механизмы старения. 8.2. Молекулярные механизмы регуляции экспрессии генов прокариот и эукариот.	Молекулярно – генетические механизмы старения. Теломеры. Теломеразная активность. Регуляция экспрессии генов у прокариот и эукариот. Теория оперона. Строение индуцибельного и репрессибельного	PO2	6		Презентация глоссарий, реферат

		оперонов, медицинское значение.				
9	Лекция. Тема. Основы популяционной генетики. https://www.youtube.com/watch?v=slohBI2zy0I&feature=youtu.be закон Харди-Вайнберга	Основные положения закона Харди-Вайнберга. Частота встречаемости аллелей. Моделирование частоты встречаемости признаков.	PO4	1	Обзорная, видео обучение, презентация	
	Практическое занятие. Тема. Медицинская (клиническая) генетика, определение. Наследственные болезни человека, определение, причины, классификация. Методы изучения генетики человека.	Медицинская генетика и ее основные направления. Моногенные, полигенные, мультифакториальные болезни. Цитогенетический, близнецовый, дерматоглифический, генеалогический, популяционно-статистический, молекулярно генетические методы изучения человека.	PO4	2	Обсуждения основных вопросов, видео обучение, презентация	Тестирование устный и письменный опрос
	СРОП. 9.1.Основные понятия генетики и о кариотипе. Хромосомы. Уровни организации хромосом. Кариотип.	Генетический аппарат клетки. Ген, его классификация, тонкая структура и свойства. Структура генов прокариот и эукариот. Кластерные гены. Геном, отделы ДНК, организация генома человека. Хромосомы, морфология, классификация.	PO4	6		Презентация глоссарий, реферат

	9.2.Закономерности наследования признаков. Сцепленное наследование. Закон Моргана. Наследование сцепленное с полом.	Кариотип человека. Наследственность. Аутосомно доминантный, аутосомно рецессивный тип наследования. Неполный, промежуточный, сверхдоминирование. Гипотеза чистоты гамет. Закон Моргана. Хромосомное теория наследственности и ее основные принципы. Наследование сцепленное с полом. Закономерности дискретного и сцепленного наследования признаков.				
10	Лекция. Тема. Основы фармакогенетики и экогенетики у человека. Предиктивная медицина, определение, генетические основы (генетический паспорт), перспективы, медицинское значение. https://www.youtube.com/watch?v=e1JBaub1gQQ&feature=youtu.be фармакогенетика	Этиология лекарственных препаратов. Профилактика наследственных заболеваний.	PO4	1	Обзорная, видео обучение, презентация	
	Практическое занятие. Тема. Изменчивость. Типы изменчивости. Генные (точковые) и	Генетические механизмы возникновения генных и хромосомных	PO4	3	Обсуждения основных вопросов, видео обучение,	Тестирование устный и письменный опрос

	хромосомные мутации. Генетические механизмы возникновения генных и хромосомных болезней .	болезней. Моногенные менделирующие болезни. Моногенные болезни с нетрадиционным типом наследования.			презентация	
	СРОП. 10.1.Генетический аппарат вирусов. Нано-биотехнология. Фармацевтическая биотехнология. 10.2Фармакогенетика. Реакция наследственного аппарата человека на прием лекарственных препаратов.	Генетический аппарат вирусов. Нано-биотехнология. Фармацевтическая биотехнология. Основы экогенетики и фармакогенетики. Болезни, провоцируемые приемом лекарств и изменениями факторов среды.	PO4	6		Презентация глоссарий, реферат
11	Лекция. Тема.					
	Практическое занятие. Тема. Моногенные менделирующие болезни. Моногенные болезни с нетрадиционным типом наследования.	Моногенные наследственные болезни человека: возникающие вследствие изменения структуры белка и с нетрадиционным типом наследования. Роль наследственности и среды в формировании болезней.	PO4	3	Обсуждения основных вопросов, видео обучение, презентация	Тестирование устный и письменный опрос
	СРОП. 11.1 Основы популяционной генетики. Эволюционные факторы в популяции людей	Основы популяционной генетики. Генетическая структура популяции человека. Действия элементарных эволюционных факторов на генетическую структуру	PO4	6		Презентация глоссарий, реферат

	11.2.Основы популяционной генетики. Генетический полиморфизм	популяции. Генетический полиморфизм. Генетический груз и его медико-социальное значение.				
12	Лекция. Тема.					
	Практическое занятие. Тема. Онтогенез - генетика развития. Антенатальный и постнатальный онтогенез. Клеточные и генетические основы индивидуального развития. ВПР.	Аntenатальный и постнатальный онтогенез. Периодизация онтогенеза. Клеточные и генетические механизмы эмбриогенеза. Ювенильный период развития. Старение, старость. Генетические механизмы старения.	PO4	2	Обсуждени я основных вопросов, видео обучение, презентаци я	Тестирование устный и письменный опрос
	СРОП. 12.1 Основы экогенетики человека. Определение понятия биотрансформации. Этапы биотрансформации ксенобиотиков. Оксидативный стресс. Гены биотрансформации. 12.2.Основы фармацевтической биотехнологии. Биотехнология антибиотиков, вакцины и моноклиальных антител и др.	Основы экогенетики человека. Определение понятия биотрансформации. Этапы биотрансформации ксенобиотиков. Оксидативный стресс. Гены биотрансформации. Основы фармацевтической биотехнологии. Биотехнология антибиотиков, вакцины и моноклиальных антител и др.	PO4	6		Презентация глоссарий, реферат
13	Лекция. Тема.					
	Практическое занятие. Тема. Методы пренатальной	Методы лабораторной диагностики,	PO4	3	Обсуждени я основных вопросов,	Тестирование устный и письменный

	диагностики наследственных болезней. Медики генетическое консультирование	профилактики наследственных болезней. Медико–генетическое консультирование, генетический скрининг, пренатальная диагностика. Генодиагностика и генотерапия.			видео обучение, презентация	опрос
	СРОП. 13.1. Методы лабораторной диагностики наследственных болезней.	Методы лабораторной диагностики, профилактики наследственных болезней. Медико–генетическое консультирование, генетический скрининг, пренатальная диагностика. Генодиагностика и генотерапия.	PO4	6		Презентация глоссарий, реферат
14	Лекция. Тема.					
	Практическое занятие. Тема. Основы популяционной генетики	Основы популяционной генетики. Генетическая структура популяции человека. Элементарные эволюционные факторы.	PO4	3	Обсуждени я основных вопросов, видео обучение, презентация	Тестирование устный и письменный опрос
	СРОП. 14.1.Современные молекулярно-генетические методы в фармации.	Методы лабораторной диагностики, профилактики наследственных болезней. Медико–генетическое консультирование, генетический скрининг, пренатальная диагностика.	PO4	6		Презентация глоссарий, реферат

15	Лекция. Тема.					
	Практическое занятие. Тема. Основы экогенетики и фармакогенетики человека. Предиктивная медицина, определение, генетические основы (генетическая паспортизация), перспективы, медицинское значение.	Основы экогенетики человека. Определение понятия биотрансформации. Этапы биотрансформации ксенобиотиков. Оксидативный стресс. Гены биотрансформации.	PO4	2	Обсуждения основных вопросов, видео обучение, презентация	Тестирование устный и письменный опрос
	СРОП. Рубежный контроль по разделу «Медицинская генетика»	Коллоквиум по теме «Медицинская генетика»	PO4	2		Тестирование решение ситуационных и генетических задач, устный опрос.
9.	Методы обучения и преподавания					
9.1	Лекции	Обзорная, видео обучение, презентация При дистанционном обучении проводятся on-line лекции в виде демонстрации презентаций на платформе Zoom и Webex. Для обратной связи обучающимся предоставляется задать вопросы по теме.				
9.2	Практические занятия	Обсуждения основных вопросов, видео обучение, презентация, оценивание задания КИС (тесты, ситуационные задачи).				
9.3	СРО/СРОП	Презентация, глоссарий, реферат. Обсуждение и оценивание СРО.				
9.4	Рубежный контроль	Тестирование, решение ситуационных и генетических задач, устный опрос. Оценивание результатов теста, ситуационных и генетических задач.				
10.	Критерии оценок					
10.1	Критерии оценивания результатов обучения дисциплины					
№ РО	Наименование результатов обучения	Неудовл- ворительно	Удовл- нительно	Хорошо	Отлично	

PO 1	Демонстрирует знание роли наследственного аппарата, понимание закономерностей развития различных наследственных заболеваний	1) Не описывает структуру наследственного аппарата 2) Не понимает механизмы развития наследственных заболеваний	1) Описывает структуру наследственного аппарата 2) Понимает закономерности развития наследственных заболеваний	1) Применяет знание структуры наследственного аппарата для диагностики наследственных заболеваний с помощью метода кариотипирования 2) Интерпретирует закономерности морфологических изменений при различных наследственных заболеваниях	1) Оценивает возможность использования патологических изменений наследственного аппарата для диагностики заболеваний цитологическим методом и молекулярно-генетическим анализом. 2) Сопоставляет изменения кариотипа больных с клиническими проявлениями наследственных болезней. 3) Анализирует закономерности развития морфологических изменений при различных наследственных заболеваниях
PO 2	Объясняет этиологию, патогенез, морфогенез различных наследственных заболеваний	Не может раскрыть этиологию, патогенез и морфогенез различных наследственных заболеваний	Не полностью объясняет этиологию, патогенез, морфогенез различных наследственных заболеваний	Объясняет этиологию, патогенез, морфогенез различных наследственных заболеваний	1) Применяет знания вопросов этиологии, патогенеза, морфогенеза различных наследственных заболеваний для диагностики наследственных заболеваний
PO 4	Описывает понятие метафазной пластинки, принцип анализа кариотипа,	1) Не может дать определение метафазной пластинки, не	1) Допускает неточности в описании метафазной	1) Описывает метафазную пластинку, составляет кариотип	1) Самостоятельно описывает метафазную пластинку,



	проводит его дифференциальную диагностику, а также диагностику генных, хромосомных и геномных мутации	знает принцип анализа кариотипа, 2) Не различает изменений в наследственном аппарате при различных мутациях на генном, хромосомном и геномном уровнях	пластинки и составлении кариотипа. 2) Плохо различает различным мутации на генном, хромосомном и геномном уровнях	2) Хорошо различает различные мутации на генном, хромосомном и геномном уровнях	составляет кариотип 2) Проводит дифференциальную диагностику генных, хромосомных и геномных мутации
--	---	--	--	---	--

10.2 Критерии оценок

Чек-лист для практического занятия.

Чек-лист тестовых заданий для практических занятий

Оценка	Критерии оценки
Отлично	90-100 %
Хорошо	70-89 %
Удовлетворительно	50-69 %
Неудовлетворительно	0-49%

Чек-лист для решения ситуационных задач

№	Критерий оценки	Отлично 90-100 %	Хорошо 70-89 %	Удовлетво- -рительно 50-69 %	Неудовлетвор ительно 0-49%
1	1) Оценивает изменения наследственного аппарата для диагностики заболеваний 2) Сопоставляет изменения кариотипа. 3) Анализирует закономерности развития наследственных заболеваний. 4) Применяет знания различных наследственных заболеваний для диагностики 5) Самостоятельно описывает метафазную пластинку, составляет кариотип 6) Проводит дифференциальную диагностику генных, хромосомных и геномных мутаций.	90-100 %	-	-	-
2	1) Применяет знание структуры наследственного аппарата для диагностики наследственных заболеваний	-	70-89 %	-	-



	<p>2)Интерпретируетзакономерностиморфологических изменений при различных наследственных заболеваниях</p> <p>3)Объясняет этиологию, патогенез, морфогенез наследственных заболеваний</p> <p>4)Описывает метафазную пластинку, составляет кариотип</p> <p>5)Хорошо различает различные мутации на генном, хромосомном и геномном уровнях.</p>				
3	<p>1)Описывает структуру наследственного аппарата</p> <p>2)Понимает закономерности развития наследственных заболеваний</p> <p>3)Не полностью объясняет этиологию, патогенез, морфогенез различных наследственных заболеваний</p> <p>4)Допускает неточности в описании метафазной пластинки и составлении кариотипа.</p> <p>5)Плохо различает различные мутации на генном, хромосомном и геномном уровнях.</p>	-	-	50-69 %	-
4	<p>1)Не описывает структуру наследственного аппарата</p> <p>2)Не понимает механизмы развития наследственных заболеваний</p> <p>3)Не может раскрыть этиологию, патогенез и морфогенез наследственных заболеваний</p> <p>4) Не может дать определение метафазной пластинки, не знает принцип анализа кариотипа.</p> <p>5)Не различает изменений в наследственном аппарате при различных мутациях на генном, хромосомном и геномном уровнях.</p>	-	-	-	0-49%

Чек-лист для оценивания устного опроса

	Критерии оценки	Уровень			
		Отлично	Хорошо	Удов.	Неудов.
		90 – 100	70-89	50-69	<50
1	Устный опрос	100-90	89-75	74-50	< 50



1.1	Знание основных терминов и определений по рассматриваемой теме	25-25	25-25	25-20	<20
1.2	Знание основных понятии структур информационных макромолекул.	25-25	25-25	25-20	<20
1.3	Умение определять взаимосвязь рассматриваемой темы с наследственными болезнями.	25-25	25-20	24-10	<10
1.4	Интерпретирует закономерности изменения генетического аппарата с наследственными болезнями.	25-15	14-5	-	-

Чек-лист для СРО

Презентация

Форма контроля	Оценка	Критерии оценки
Презентация темы	Отлично 95-100 балл 90-94 балл	Презентация выполнена самостоятельно, в назначенный срок, объемом не менее 20 слайдов. Использовано не менее 7 литературных источников. Слайды содержательные и лаконичные. При защите автор демонстрирует глубокие знания по теме. Не допускает ошибок при ответе на вопросы во время обсуждения.
	Хорошо 85-89 балл 80-84 балл 75-79 балл 70-74 балл	Презентация выполнена самостоятельно, в назначенный срок, объемом не менее 17 слайдов. Использовано не менее 6 литературных источников. Слайды содержательные и лаконичные. При защите автор демонстрирует хорошие знания по теме. Допускает не принципиальные ошибки при ответе на вопросы, которые сам исправляет.
	Удовлетворительно 65-69 балл 60-64 балл 50-54 балл	Презентация выполнена самостоятельно, в назначенный срок, объемом не менее 14 слайдов. Использовано не менее 5 литературных источников. Слайды не содержательны. При защите автор допускает принципиальные ошибки при ответе на вопросы.
	Неудовлетворительно 0,5; 25-49 балл 0:0-24 балл	Презентация не сдана в назначенный срок, объем составляет менее 10 слайдов. Использовано менее 5 литературных источников. Слайды не содержательны. При защите автор допускает грубые ошибки при ответе на вопросы. Не ориентируется в собственном материале.

Глоссарий

Форма контроля	Оценка	Критерии оценки
Подготовка глоссария	Отлично Соответствует оценкам: (4,0; 95-100%); (3,67; 90-94%)	Ставится в том случае, если обучающиеся составил глоссарий самостоятельно; объем составляет не менее 15 терминов. Терминов соответствуют защищаемой теме; формулировка термина грамотна, соответствует биологическому значению, полная.



		Термины расположены по алфавиту, приведена этимология термина.
	Хорошо Соответствует оценкам: (3,33; 85-89%); (3,0; 80-84%); (2,67; 75-79%); (2,33; 70-74%).	Ставится в том случае, если обучающиеся составил глоссарий самостоятельно; объем составляет не менее 10-13 терминов. Терминов соответствуют защищаемой теме; формулировка термина грамотная, соответствует биологическому значению, этимология отсутствует. Нет алфавитного порядка. Имеются некоторые неточности.
	Удовлетворительно Соответствует оценкам: (2,0; 65-69%); (1,67; 60-64%); (1,0; 50-54%)	Ставится в том случае, если обучающиеся составил глоссарий самостоятельно; объем составляет не менее 10 терминов. Формулировка термина соответствует биологическому значению, но не полная. Нет алфавитного порядка; этимология отсутствует.
	Неудовлетворительно Соответствует оценке (0,5; 25-49%) (0:0-24%)	Ставится в том случае, если обучающиеся составил глоссарий самостоятельно; объем составляет не менее 10 терминов. Термины не соответствуют теме; допускаются серьезные биологические ошибки. Нет алфавитного порядка; этимология отсутствует.

Реферат

Форма контроля	Оценка	Критерии оценки
Подготовка и защита реферата	Отлично 95-100 балл 90-94 балл	Реферат выполнен аккуратно и сдан в назначенный срок, написан самостоятельно не менее чем на 15 страницах машинописного текста, с использованием не менее 7 литературных источников. Приведены схемы, таблицы и рисунки, соответствующие теме реферата. При защите реферата текст не читает, а рассказывает. Уверенно и безошибочно отвечает на все заданные вопросы.
	Хорошо 85-89 балл 80-84 балл 75-79 балл	Реферат выполнен аккуратно и сдан в назначенный срок, написан самостоятельно не менее чем на 13 страницах машинописного текста, с использованием не менее 6 литературных источников. Приведены схемы, таблицы и рисунки, соответствующие теме реферата. При защите реферата текст не читает, а рассказывает. При ответе на вопросы допускает не принципиальные ошибки.
	Удовлетворительно 70-74 балл 65-69 балл 60-64 балл	Реферат выполнен аккуратно и сдан в назначенный срок, написан самостоятельно не менее чем на 10 страницах машинописного текста, с использованием не менее 5 литературных источников. При защите реферата текст читает. Неуверенно отвечает

	50-54 балл	на вопросы, допускает принципиальные ошибки.
	Неудовлетворител ьно 0-49 балл	Реферат выполнен неаккуратно и не сдан в назначенный срок, написан самостоятельно менее чем на 10 страницах машинописного текста, с использованием менее 5 литературных источников. При защите реферата текст читает. При ответе на вопросы допускает грубые ошибки, не ориентируется в материале.

Промежуточная аттестация

Форма контроля	Оценка	Критерии оценки
Тестирова ния/ устный и письмен ный опрос	Отлично 95-100 балл 90-94 балл	Ставится в том случае, если студент во время ответа не допустил каких-либо ошибок, неточностей. Ориентируется в теориях, концепциях и направлениях по изучаемой дисциплине и дает им критическую оценку, использует научные достижения других дисциплин.
	Хорошо 85-89 балл 80-84 балл 75-79 балл 70-74 балл	Ставится в том случае, если обучающиеся во время ответа не допустил грубых ошибок при ответе, допускал неприципиальные неточности или принципиальные ошибки, исправленные самим обучающихся, сумел систематизировать программный материал с помощью преподавателя.
	Удовлетворительно 65-69 балл 60-64 балл 50-54 балл	Ставится в том случае, если обучающиеся во время ответа допускал неточности и неприципиальные ошибки, ограничивался только учебной литературой, указанной преподавателем, испытывал большие затруднения в систематизации материала.
	Неудовлетворительно 24-49 балл 0-24 балл	Ставится в том случае, если обучающиеся во время ответа допускал принципиальные ошибки, не проработал основную литературу по теме занятия; не умеет использовать научную терминологию дисциплины, отвечает с грубыми стилистическими и логическими ошибками.

Многобальная система оценка знаний

Оценка буквенной системе	Цифровой эквивалент баллов	Процентное содержание	Оценка по традиционной системе
A	4,0	95-100	Отлично
A -	3,67	90-94	
B +	3,33	85-89	Хорошо
B	3,0	80-84	
B -	2,67	75-79	
C +	2,33	70-74	Удовлетворительно
C	2,0	65-69	



C -	1,67	60-64	Не удовлетворительно
D+	1,33	55-59	
D-	1,0	50-54	
FX	0,5	25-49	
F	0	0-24	

11. Учебные ресурсы**Электронные учебники**

Электронды ресурстар, соның ішінде мәліметтер базасы, анимациялық симуляторлар, кәсіби блогтар, веб-сайттар, басқа электронды анықтамалық материалдар (мысалы, видео, аудио, дайджест)	№	Аталуы	Сілтеме
	1	Электронная библиотека	http://lib.ukma.kz
	2	Электронный каталог - Для внутреннего пользования Для внешнего пользования	http://10.10.202.52 http://89.218.155.74
	3	Республиканская межвузовская электронная библиотека	http://rmebrk.kz/
	4	«Консультант студента» (издательство ГЭОТАР), который представляет полнотекстовый доступ к современной учебной литературе по всем дисциплинам.	Ссылка для доступа: http://www.studmedlib.ru , ЛОГИН ibragim123, ПАРОЛЬ Libukma123
	5	«Параграф Медицина» ақпараттық жүйесі	https://online.zakon.kz/Medicine
	6	Закон (доступ в справочно-информационном секторе)	https://zan.kz
	7	Научная электронная библиотека	https://elibrary.ru/
	8	«BooksMed» электронды кітапханасы	http://www.booksmed.com
	9	«Web of science» (Thomson Reuters)	http://apps.webofknowledge.com
	10	«Science Direct» (Elsevier)	https://www.sciencedirect.com
	11	«Scopus» (Elsevier)	www.scopus.com
	12	PubMed	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed
	13	ОҚМА Репозиторий	http://lib.ukma.kz/repository/
	14	«Aknurpress» сандық кітапхана	https://aknurpress.kz/login

Литература:**На русском языке:****Основная:**

1. Генетика. Учебник для ВУЗов/Под ред. Академика РАМН В.И. Иванова – М.:ИКЦ «Академкнига», 2006-638с.: ил.
2. Муминов Т. Основы молекулярной биологии: курс лекций.-Алматы: Эффект, 2007.

Дополнительная:

1. Иванюшкин А.Я., Игнатъев В.Н., Коротких Р.В., Силуянова И.В.Изд-во

OǞTÝSTIK-QAZAQSTAN MEDISINA AKADEMIASY «OǞTÝSTIK Qazaqstan medicina akademiasy» AQ	 SKMA -1979-	SOUTH KAZAKHSTAN MEDICAL ACADEMY AO «Южно-Казакстанская медицинская академия»
Кафедра «Биология и биохимия»	46-	25стр из 30 стр
Силлабус		

Прогресс, М.. 2008г.

2. У. Клаг, М. Каммингс. Основы генетики – М.: Техносфера, 2009г.

3. Основы молекулярной биологии клетки. Учебник. 3томах. Б.Альбертс и др., Изд-во OZON.RU, 2018г.

12. Политика дисциплины

Требования к обучающимся:

1. в период нахождения на территории кафедры выполнять дисциплинарные требования, указанные
2. при входе на кафедру;
2. обязательное посещение лекций, практических и лабораторных занятий согласно расписанию;
3. не опаздывать на занятия;
4. на занятиях быть в спец. одежде (халаты, колпаки);
5. не пропускать занятия, в случае болезни предоставлять отработочный лист, выданный деканатом на основе справки о болезни;
6. пропущенные занятия отрабатывать по графику приема отработок преподавателем;
7. активно участвовать в учебном процессе;
8. соблюдать правила внутреннего распорядка академии и этику поведения;
9. своевременно и четко выполнять домашние задания и СРО по графику сдачи СРО;
10. в случае невыполнения заданий и пропуска лекции итоговая оценка снижается;
11. быть терпимым, открытым и доброжелательным к сокурсникам и преподавателям;
12. бережно относиться к имуществу кафедры;
13. в связи с пропуском лекционных занятий по неуважительной причине, за каждый пропуск отнимается по 1 баллу с общего рейтинга допуска.
14. в связи с пропуском занятий по СРОП по неуважительной причине, за каждый пропуск по 2 балла с общего рейтинга допуска.
15. при получении неудовлетворительной оценки (0-49 баллов) на рубежном контроле обучающийся не допускается к итоговому контролю.
16. При получении не удовлетворительной оценки на аттестации практических навыков обучающийся не допускается к итоговому контролю.
17. В условиях дистанционного обучения: своевременно знакомиться с заданиями, которые внесены в модуль «Задание» АИС Platonus, выполнять задания по лекции, практическому занятию и СРО согласно расписанию; участвовать в обсуждении основных вопросов темы занятий, выполнять индивидуальные или групповые задания в трансляционных платформах на занятиях, организуемых преподавателем (Zoom, Webexидр.);
18. в случае отсутствия обучающегося на лекциях, практических занятиях, СРОП в учебно-электронном журнале АИСPlatonus ставится заметка оботсутствии («н»).

13. Академическая политика, основанная на моральных и этических ценностях академии

Осознание значения принципов и культуры академической честности, выражающих честность обучающегося при выполнении практических, лабораторных работ и на занятиях СРОП. А также на экзаменах, выражении своей позиции во взаимоотношениях с преподавателями, администрацией.

При дистанционном обучении дисциплине используется онлайн прокторинг-система



верификации личности и подтверждения результатов прохождения онлайн-экзаменов соблюдением академической честности.

14. Утверждение и пересмотр

Дата утверждения	Протокол № <u>18</u>	Ф.И.О. заведующего	Подпись
	<u>13.06.2023</u>	Есиркепов М.М.	<i>М.М.Е</i>
Дата пересмотра	Протокол № _____	Ф.И.О. заведующего	
		Есиркепов М.М.	
Дата утверждения на КОП	Протокол № <u>11</u> <u>15.06.2023</u>	Председатель КОП	<i>Ж.С.</i>
		Токсанбаева Ж.С.	
Дата пересмотра на КОП	Протокол № _____	Председатель КОП	
		Токсанбаева Ж.С.	