

ФЕДЕРАЛЬНОЕ ГОСУДАРСТВЕННОЕ БЮДЖЕТНОЕ ОБРАЗОВАТЕЛЬНОЕ
УЧРЕЖДЕНИЕ ВЫСШЕГО ОБРАЗОВАНИЯ
«БАШКИРСКИЙ ГОСУДАРСТВЕННЫЙ МЕДИЦИНСКИЙ УНИВЕРСИТЕТ»
МИНИСТЕРСТВА ЗДРАВООХРАНЕНИЯ РОССИЙСКОЙ ФЕДЕРАЦИИ

Кафедра биологии

**МЕТОДИЧЕСКИЕ УКАЗАНИЯ ДЛЯ ОБУЧАЮЩИХСЯ
По самостоятельной внеаудиторной работе по дисциплине**

ГЕНОМ ЧЕЛОВЕКА

Дисциплина Генетика человека

Специальность (код, название) 06.05.01 Биотехнология и биоинформатика

Курс 2

Семестр 3

Количество часов 48

Уфа – 2023

Рецензенты:

1. Главный научный сотрудник Института биохимии и генетики – обособленного структурного подразделения ФГБНУ Уфимского федерального исследовательского центра Российской академии наук, д.б.н., профессор А.В. Чемерис
2. Декан биологического факультета ФГБОУ ВО «Уфимский университет науки и технологий», заведующий кафедрой биохимии и биотехнологии, д.б.н., профессор, почетный работник ВПО РФ, Заслуженный деятель наук РБ, Отличник образования РБ, награжден медалью «За вклад в реализацию государственной политики в области образования» С.А. Башкатов

Авторы:

Викторова Т.В. – д.м.н., профессор, зав. каф. биологии
Сахабутдинова А.Р. – к.б.н., доцент каф. биологии
Измайлова С.М. – к.б.н., доцент каф. биологии

Утверждение на заседании кафедры биологии
от «14» апреля 2023 г., протокол №11

САМОСТОЯТЕЛЬНАЯ ВНЕАУДИТОРНАЯ РАБОТА № 1

1. Тема:

Структурно-функциональная организация наследственного материала.

Цель изучения темы:

Понимание закономерностей иерархической организации живого от простого к сложному, от низшего к высшему, необходимо для формирования представлений о свойствах живых систем, о разных формах существования живого, об общих закономерностях структурно-функциональной организации всего живого. Владение навыками оформления конспектов занятий, ответов на тестовые задания, решения типовых и ситуационных задач.

Задачи:

- Изучить организацию наследственного материала на уровне нуклеиновых кислот (химический состав, структура ДНК и РНК).
- Знать отличия ДНК от РНК.
- Понимать сущность основных свойств молекулы ДНК – хранение, передача и реализация наследственной информации.
- Понимать сущность генетического кода
- Знать структуру и функции генов прокариот и эукариот.
- Изучить основные закономерности биосинтеза белка: транскрипция и трансляция.

Обучающийся должен знать:

- химический состав и особенности организации нуклеиновых кислот у человека;
- особенности структурной организации генов у человека;
- основные закономерности биосинтеза белка и особенности транскрипции и трансляции у человека;
- механизмы регуляции экспрессии генов у человека.

должен уметь:

- определять структуру белка по таблице генетического кода в норме и при мутациях.

должен владеть:

- навыками решения типовых и ситуационных задач по биосинтезу белка в норме и при мутациях.

Должен сформировать компетенции: ОПК-2.

Задания для самостоятельной внеаудиторной работы обучающихся:

- 1. Ознакомиться с теоретическим материалом по теме занятия с использованием конспектов лекций и рекомендуемой учебной литературы.*

2. Ответить на вопросы для самоконтроля:

3. Строение нуклеиновых кислот.
4. Химический состав и строение ДНК (I, II и III структура).
Пространственная модель ДНК Уотсона-Крика.
5. Отличия ДНК от РНК.
6. Генетический код - способ хранения наследственной информации.
7. Свойства генетического кода.
8. Структура и функции разных видов РНК (рибосомная - рРНК, транспортная - тРНК, информационная - иРНК).
9. Строение генов прокариот.
10. Строение генов эукариот. Экзон-интронная организация генов эукариот.
11. Классификация генов: структурные и функциональные (регуляторы и модификаторы: индукторы, супрессоры).

2. Проверить свои знания с использованием тестового контроля

1. ФУНКЦИЕЙ ТРНК ЯВЛЯЕТСЯ

- 1) перенос информации от ДНК в рибосомы
- 2) участие в структуре рибосомных субъединиц
- 3) перенос аминокислот из цитоплазмы в рибосомы
- 4) сборка полипептидной цепи

2. ПРАВИЛО ЧАРГАФФА МОЖНО ВЫРАЗИТЬ ФОРМУЛОЙ:

- 1) $A+T=C+G$
- 2) $A+G=C+T$
- 3) $(A+T)/(C+G)=1$

3. КОДОНУ УЦГ ИРНК КОМПЛЕМЕНТАРЕН АНТИКОДОН ... ТРНК.

- 1) ААЦ
- 2) АГЦ
- 3) ТГЦ
- 4) ТЦГ

4. КЭПИРОВАНИЕ – ЭТО

- 1) присоединение нуклеотиддифосфатного остатка с 5'-концом к 5'-концу иРНК
- 2) формирование полиА-хвоста на 3'-конце иРНК
- 3) формирование сплайсосомы

5. ПОЛИАДЕНИЛИРОВАНИЕ – ЭТО

- 1) присоединение нуклеотиддифосфатного остатка с 5'-концом к 5'-концу

иРНК

2) формирование полиА-хвоста на 3'-конце иРНК

3) формирование сплайсосомы

6. ПРОЦЕССОМ СПЛАЙСИНГА НАЗЫВАЕТСЯ

1) вырезание интронов

2) процесс формирования из пре-иРНК зрелой иРНК

3) вырезание интронов и сшивание экзонов друг с другом

7. ФУНКЦИЯ А-САЙТА РИБОСОМЫ ЗАКЛЮЧАЕТСЯ В

1) удерживание прибывшей аминоацил-тРНК и формирование пептидной связи

2) удерживание присоединенную к растущему полипептиду аминоацил-тРНК и формирование водородных связей

3) выход деацилированной тРНК

4) все ответы верны

8. ФУНКЦИЯ Р-САЙТА РИБОСОМЫ ЗАКЛЮЧАЕТСЯ В

1) удерживание прибывшей аминоацил-тРНК и формирование пептидной связи

2) удерживание присоединенную к растущему полипептиду аминоацил-тРНК и формирование водородных связей

3) выход деацилированной тРНК

4) все ответы верны

9. ФУНКЦИЯ Е-САЙТА РИБОСОМЫ ЗАКЛЮЧАЕТСЯ В

1) удерживание прибывшей аминоацил-тРНК и формирование пептидной связи

2) удерживание присоединенную к растущему полипептиду аминоацил-тРНК и формирование водородных связей

3) выход деацилированной тРНК

4) все ответы верны

10. В процессе биосинтеза белка сколько триплетов иРНК одновременно находятся на одной рибосоме

1) один

2) три

3) четыре

4) два

№ №	ПРАВИЛЬНЫЙ ОТВЕТ
1	3
2	2
3	2
4	1
5	2
6	3
7	1
8	2
9	3
10	2

**ЭТАЛОНЫ ОТВЕТОВ К
ТЕСТОВЫМ ЗАДАНИЯМ:**

4. Выполнить другие задания:

Решить задачи по генетике.

Формы контроля освоения заданий по данной теме:

- Выполнение тестовых заданий.
- Оформление конспектов лекций и практических занятий.
- Ответы на контрольные вопросы.
- Решение ситуационных задач.

Рекомендуемая литература (см. Приложение)

САМОСТОЯТЕЛЬНАЯ ВНЕАУДИТОРНАЯ РАБОТА №2

1. Тема:

Классификация генов. Молекулярные основы регуляции экспрессии генов у человека.

Цель изучения темы:

Формирование системных фундаментальных знаний об особенностях организации и регуляции экспрессии генов у человека. Овладение навыками оформления конспектов занятий, ответов на тестовые задания, решения типовых и ситуационных задач.

Задачи:

1. Строение генов прокариот.
2. Строение генов эукариот. Экзон-интронная организация генов эукариот.
3. Классификация генов: структурные и функциональные (регуляторы и модификаторы: индукторы, супрессоры).
4. Центральная догма молекулярной биологии. Основные этапы биосинтеза белка.
5. Экспрессия генов прокариот. Транскрипция (инициация, элонгация, терминация).
6. Особенности и основные отличия экспрессии генов прокариот и эукариот. Этапы созревания (процессинг) иРНК: 1- сплайсинг, 2 - модификация).
7. Трансляция (инициация, элонгация, терминация).

Обучающийся должен знать:

- генный уровень организации генетического аппарата;
- классификацию генов;
- особенности организации генетического аппарата у человека;
- принципы генетического контроля экспрессии генов у человека.

Обучающийся должен уметь:

- расшифровать этапы транскрипции;
- применять знания в практической медицине.
- определять структуру белка по таблице генетического кода в норме и при мутациях.
- навыками решения типовых и ситуационных задач по биосинтезу белка в норме и при мутациях.

должен владеть:

- навыками решения типовых и ситуационных задач по биосинтезу белка в норме и при мутациях.

Должен сформировать компетенции: ОПК-2.

Задания для самостоятельной внеаудиторной работы обучающихся:

1) *Ознакомиться с теоретическим материалом по теме занятия с использованием конспектов лекций и рекомендуемой учебной литературы.*

2) *Ответить на вопросы для самоконтроля:*

- 1) На каких принципах основана точность передачи генетической информации от материнской клетки к дочерней?
- 2) На какие стадии можно разделить процесс транскрипции? Какое смысловое значение имеет каждая из этих стадий?
- 3) На какие стадии можно разделить процесс трансляции? Дайте характеристику каждому этапу.
- 4) Объясните механизм альтернативного сплайсинга. В чем заключается его значение?
- 5) Каким образом происходит регуляция экспрессии генов у человека?

3) *Проверить свои знания с использованием тестового контроля*

1. ФУНКЦИИ РЕГУЛЯТОРНЫХ ПОСЛЕДОВАТЕЛЬНОСТЕЙ - ЭНХАНСЕРОВ...

- 1) Содержат информацию о строении белка;
- 2) Блокируют экспрессию генов через белки;
- 3) содержат информацию о строении т-РНК и р-РНК;
- 4) усиливают экспрессию генов через белки-активаторы
- 5) ослабляют экспрессию генов через белки-супрессоры.

2. ФУНКЦИИ РЕГУЛЯТОРНЫХ ПОСЛЕДОВАТЕЛЬНОСТЕЙ - САЙЛЕНСЕРОВ...

- 1) Содержат информацию о строении белка;
- 2) Блокируют экспрессию генов через белки;
- 3) содержат информацию о строении т-РНК и р-РНК;
- 4) усиливают экспрессию генов через белки-активаторы
- 5) ослабляют экспрессию генов через белки-репрессоры.

3. КАК НАЗЫВАЮТСЯ РЕГУЛЯТОРНЫЕ ПОСЛЕДОВАТЕЛЬНОСТИ, КОТОРЫЕ БЛОКИРУЮТ ВЗАИМОДЕЙСТВИЕ МЕЖДУ ЭНХАНСЕРОМ И ПРОМОТОРОМ?

- 1) промоторы;
- 2) терминаторы;

- 3) инсуляторы
- 4) энхансеры
- 5) сайленсеры.

4. В СОСТАВ ТРАНСКРИПЦИОННОГО КОМПОНЕНТА ВХОДЯТ ПОСЛЕДОВАТЕЛЬНОСТИ ДНК:

- 1) Промотеры, энхансеры, сайленсеры, инсуляторы
- 2) Экзоны, интроны
- 3) Полиаденилированные участки (поли(А)-сайты)
- 4) Многократно транскрибируемые участки ДНК

5. В ПРОЦЕССЕ ОБРАТНОЙ ТРАНСКРИПЦИИ УЧАСТВУЕТ ФЕРМЕНТ:

- 1) ДНК-зависимая РНК полимеразы
- 2) ДНК-полимераза I типа
- 3) обратная транскриптаза (ревертаза)
- 4) Протеиназа

6. ФУНКЦИЯ РНК-ПОЛИМЕРАЗЫ I ТИПА:

- 1) Транскрипция генов кодирующих матричные РНК и некоторые малые ядерные РНК
- 2) Транскрипция генов кодирующих транспортные РНК и оставшиеся малые ядерные РНК
- 3) Транскрипция генов кодирующих рибосомальные РНК
- 4) Транскрипция митохондриальных генов

7. ФУНКЦИЯ РНК-ПОЛИМЕРАЗЫ II ТИПА:

- 1) Транскрипция генов кодирующих матричные РНК и некоторые малые ядерные РНК
- 2) Транскрипция генов кодирующих транспортные РНК и оставшиеся малые ядерные РНК
- 3) Транскрипция генов кодирующих рибосомальные РНК
- 4) Транскрипция митохондриальных генов

8. ФУНКЦИЯ РНК-ПОЛИМЕРАЗЫ III ТИПА:

- 1) Транскрипция генов кодирующих матричные РНК и некоторые малые ядерные РНК
- 2) Транскрипция генов кодирующих транспортные РНК и оставшиеся малые ядерные РНК
- 3) Транскрипция генов кодирующих рибосомальные РНК
- 4) Транскрипция митохондриальных генов

9. ЧТО ТАКОЕ ЦЕНТРАЛЬНАЯ ДОГМА МОЛЕКУЛЯРНОЙ

БИОЛОГИИ»

- 1) Репликация ДНК
- 2) Транскрипция и трансляция
- 3) Процессинг и сплайсинг
- 4) Расщепление ДНК

9. В СОСТАВ ТРАНСКРИПЦИОННОГО КОМПЛЕКСА ВХОДЯТ:

- 1) ДНК-зависимая РНК полимеразы, факторы транскрипции, молекула ДНК
- 2) ТАТА-регион, экзоны, интроны, ДНК-полимераза
- 3) Рибосомы, транспортные РНК, молекула РНК
- 4) Молекула ДНК, нуклеопротеидные частицы, сплайсосома

ЭТАЛОНЫ ОТВЕТОВ К ТЕСТОВЫМ ЗАДАНИЯМ:

№ №	ПРАВИЛЬНЫЙ ОТВЕТ
1	4
2	5
3	3
4	1
5	3
6	3
7	1
8	2
9	2
10	1

4) Выполнить другие задания:

Решить задачи по генетике.

Формы контроля освоения заданий по данной теме:

- Выполнение тестовых заданий.
- Оформление конспектов лекций и практических занятий.
- Ответы на контрольные вопросы.
- Решение ситуационных задач.

Рекомендуемая литература (см. приложение).

САМОСТОЯТЕЛЬНАЯ ВНЕАУДИТОРНАЯ РАБОТА №3**1. Тема:**

Программа «Геном человека»: общая характеристика.

Цель изучения темы:

Формирование системных фундаментальных знаний об организации генома человека. Овладение навыками оформления конспектов занятий, ответов на тестовые задания, решения типовых и ситуационных задач.

Задачи:

Изучить историю развития программы «Геном человека».
Получить знания об организации генома человека.

Обучающийся должен знать:

- историю и современное состояние программы «Геном человека»
- структуру генома человека

Обучающийся должен уметь:

- применять базовые представления об основных закономерностях и современных достижениях программы «Геном человека»:
- пользоваться специальной терминологией,
- пользоваться учебной, научной, научно-популярной литературой, сетью Интернет

должен владеть:

- навыками решения типовых и ситуационных задач по биосинтезу белка в норме и при мутациях.

Должен сформировать компетенции: ОПК-2.

Задания для самостоятельной внеаудиторной работы обучающихся:

- 1) *Ознакомиться с теоретическим материалом по теме занятия с использованием конспектов лекций и рекомендуемой учебной литературы.*
- 2) *Ответить на вопросы для самоконтроля:*

- 1) Предпосылки развития программы «Геном человека».
- 2) Исторические этапы реализации программы «Геном человека».
- 3) Значение данной программы «Геном человека» для медицины.
- 4) Структурно-функциональная организация наследственного материала человека.
- 5) Строение и функции нетранскрибируемых участков.
- 6) Строение и функции транскрибируемых участков генома человека (генов).
- 7) Классификация генов.

3) Проверить свои знания с использованием тестового контроля:

1. ОКОНЧАТЕЛЬНАЯ РАСШИФРОВКА ГЕНОМА ЧЕЛОВЕКА ОСУЩЕСТВЛЕНА В ... ГОДУ.

- 1) 1993
- 2) 1982
- 3) 1990
- 4) 2000
- 5) 2003

2. ГЕНОМ ЧЕЛОВЕКА ЭТО

- 1) активно экспрессирующиеся гены
- 2) транскрипционно неактивный хроматин
- 3) общая совокупность генов определяющая наследственную информацию организма
- 4) деспирализованные участки хромосом

3. СРЕДНИЙ РАЗМЕР ГЕНА В ДНК ЧЕЛОВЕКА СОСТАВЛЯЕТ

- 1) 10 тыс. пар нуклеотидов
- 2) 3 тыс. пар нуклеотидов
- 3) 27 тыс. пар нуклеотидов
- 4) 100 тыс. пар нуклеотидов

4. СКОЛЬКО ГЕНОВ В ЯДЕРНОМ ГЕНОМЕ ЧЕЛОВЕКА

- 1) 90 000 генов
- 2) 30 000 генов
- 3) 100 000 генов
- 4) 50 000 генов

5. ОСОБЕННОСТИ ЯДЕРНОГО ГЕНОМА ЧЕЛОВЕКА

- 1) молекулы ДНК линейные, опероны отсутствуют, интронно-экзонная структура генов
- 2) молекула ДНК кольцевая, опероны отсутствуют, интронно-экзонная структура генов
- 3) молекулы ДНК линейные, оперонный принцип организации генов
- 4) молекула ДНК кольцевая, оперонный принцип организации генов

6. ТРАНСКРИБИРУЕМАЯ ДНК ПРЕДСТАВЛЕНА

- 1) структурными генами
- 2) тандемными повторами
- 3) мобильными генетическими элементами
- 4) не кодирующими РНК

7. МОБИЛЬНЫЕ ГЕНЕТИЧЕСКИЕ ЭЛЕМЕНТЫ ЭТО

- 1) фрагменты ДНК, способные перемещаться внутри генома
- 2) участки хромосом способные перемещаться в пределах одной хромосомы
- 3) участки хромосом способные перемещаться между хромосомами
- 4) не кодирующие РНК

8. К МОБИЛЬНЫМ ГЕНЕТИЧЕСКИМ ЭЛЕМЕНТАМ ОТНОСЯТСЯ

- 1) РНК, бактериофаги, вирусы
- 2) транспозоны, плазмиды, бактериофаги
- 3) энхансеры, промоторы, инсуляторы
- 4) терминатор, оператор, регулятор

9. НЕКОДИРУЮЩИЕ РНК ЭТО

- 1) информационная РНК
- 2) геномная ДНК
- 3) молекулы РНК, которые не транслируются в белки
- 4) митохондриальная ДНК

10. МАЛЫЕ ЯДЕРНЫЕ РНК (мяРНК)

- 1) класс малых РНК, участвующих в химических модификациях (метилировании и псевдоуридилровании) рибосомных РНК
- 2) класс малых РНК участвующих в сплайсинге мРНК
- 3) вызывают ингибирование трансляции удалением поли(А)-хвоста
- 4) принимают участие в реакциях РНК-интерференции

ЭТАЛОНЫ ОТВЕТОВ К ТЕСТОВЫМ ЗАДАНИЯМ:

№ №	ПРАВИЛЬНЫЙ ОТВЕТ
1	5
2	3
3	3
4	2
5	1
6	4
7	1
8	2
9	3
10	2

4) Выполнить другие задания:

Решить задачи по генетике.

Формы контроля освоения заданий по данной теме:

- Выполнение тестовых заданий.
- Оформление конспектов лекций и практических занятий.
- Ответы на контрольные вопросы.
- Решение ситуационных задач.

Рекомендуемая литература (см. приложение).

САМОСТОЯТЕЛЬНАЯ ВНЕАУДИТОРНАЯ РАБОТА №4

1. Тема:

Методы изучения генома человека. Молекулярная цитогенетика и хромосомная патология человека.

Цель изучения темы:

Формирование системных фундаментальных знаний о современных возможностях цитогенетического анализа кариотипа человека. Получение представлений о молекулярной цитогенетике и ее роли в выявлении хромосомной патологии человека. Овладение навыками оформления конспектов занятий, ответов на тестовые задания, решения типовых и ситуационных задач.

Обучающийся должен знать:

- методы приготовления и окраски хромосомных препаратов, анализ метафазных пластин, используемые в классической цитогенетике;
- группы методов анализа хромосом с применением молекулярных зондов;
- флюоресцентная гибридизация *in situ* (англ. – Fluorescence In Situ Hybridization – FISH).

Обучающийся должен уметь:

- описать основные этапы FISH-анализа;
- характеризовать типы ДНК-зондов и область их применения;
- применить запись результатов молекулярно-цитогенетического анализа согласно международной цитогенетической номенклатуре.
- пользоваться специальной терминологией,
- пользоваться учебной, научной, научно-популярной литературой, сетью Интернет

должен владеть:

- навыками решения типовых и ситуационных задач по биосинтезу белка в норме и при мутациях.

Должен сформировать компетенции: ОПК-2.

Задания для самостоятельной внеаудиторной работы обучающихся:

1) Ознакомиться с теоретическим материалом по теме занятия с использованием конспектов лекций и рекомендуемой учебной литературы.

2) Ответить на вопросы для самоконтроля:

1. Определение молекулярной цитогенетики.
2. Возможности молекулярной цитогенетики в характеристики генома человека.
3. Объект и материал исследования молекулярной цитогенетики. Метафазная и интерфазная молекулярная цитогенетика.
4. Гибридизация ДНК in situ.
5. Типы ДНК-зондов и область их применения.
6. Флюоресцентная гибридизация in situ (англ. – Fluorescence In Situ Hybridization – FISH). Прямая и непрямая детекция. Основные этапы FISH-анализа.
7. Модификации FISH-метода и новые стратегии молекулярно-цитогенетического анализа: супрессорная гибридизация in situ, синтез ДНК in situ с помощью олигонуклеотидных праймеров, мультицветная FISH, «обратная» гибридизация, гибридизация в условиях различной жесткости, сравнительная геномная гибридизация, методы цветного сегментирования хромосом, Fiber-FISH.
8. Форма записи результатов молекулярно-цитогенетического анализа согласно международной цитогенетической номенклатуре.
9. Хромосомные патологии, выявляемые молекулярной цитогенетикой.

3) Проверить свои знания с использованием тестового контроля:

1. МОЛЕКУЛЯРНАЯ ЦИТОГЕНЕТИКА ХАРАКТЕРИЗУЕТСЯ ПРИМЕНЕНИЕМ СЛЕДУЮЩИХ МЕТОДОВ ИССЛЕДОВАНИЯ ХРОМОСОМ:

- 1) рутинной окраски хромосом человека;
- 2) анализ интерфазных клеток;
- 3) гибридизация ДНК in situ;
- 4) анализ метафазных клеток с использованием различных ДНК-зондов с олигонуклеотидами, мечеными флюоресцентными красителями.

2. СОЕДИНЕНИЕ КОРОТКИХ ОДНОЦЕПОЧЕЧНЫХ ФРАГМЕНТОВ ДНК С ДНК-МАТРИЦЕЙ НАЗЫВАЕТСЯ

- 1) гибридизацией

- 2) амплификацией
- 3) секвенирование
- 4) полимеризацией

3. ГИБРИДИЗАЦИЯ – ЭТО

- 1) определение аминокислотной или нуклеотидной последовательности полимера
- 2) соединение коротких одноцепочечных фрагментов ДНК с ДНК-матрицей
- 3) смешивание полипептидов, полученных от двух разных видов
- 4) образования дополнительных копий участков ДНК

4. ДНК-ЗОНД – ЭТО ...

- 1) Последовательности ДНК, состоящая из 20-25 нуклеотидов
- 2) Единичные рассеянные нуклеотиды
- 3) Последовательность нуклеотидов, которые узнает рестрикционная эндонуклеаза
- 4) Последовательности ДНК длиной несколько млн. пар нуклеотидов
- 5) Меченый однонуклеотидный фрагмент ДНК (олигонуклеотид), способный соединяться с комплементарным участком ДНК

5.МОЛЕКУЛЯРНО-ЦИТОГЕНЕТИЧЕСКИЕ МЕТОДЫ ИСПОЛЬЗУЮТСЯ ДЛЯ ДИАГНОСТИКИ ХРОМОСОМНЫХ НАРУШЕНИЙ, ВЫЗВАННЫХ

- 1) сбалансированными и несбалансированными транслокациями;
- 2) дополнительными маркерными хромосомами неизвестной природы;
- 3) микродупликациями, микроделециями и инсерциями;
- 4) кроссинговером несестринских хроматид гомологичных хромосом.

6. ХРОМОСОМОСПЕЦИФИЧЕСКИЕ ЗОНДЫ ДНК – ЭТО ...

- 1) ДНК хромосомных фрагментов разной длины
- 2) Фрагменты ДНК, содержащие только структурные гены
- 3) Клонированные последовательности сателлитной ДНК
- 4) Искусственно синтезированные однонуклеотидные фрагменты ДНК (олигонуклеотиды), способные соединяться с определенными участками хромосом
- 5) Фрагменты ДНК, содержащие рассеянные повторы

7. ГИБРИДИЗАЦИЯ IN SITU С МЕЧЕННЫМИ ЗОНДАМИ ПОЗВОЛЯЕТ ...

- 1) Локализовать последовательность зонда на определенной

хромосоме

- 2) Изучить рестриктную карту зонда
- 3) Исследовать нуклеотидный состав зонда
- 4) Исследовать расстояние между зондами
- 5) Определить последовательность расположения генов в хромосоме

8. ГИБРИДИЗАЦИЯ IN SITU С ЛОКУС-СПЕЦИФИЧНЫМИ ПРОБАМИ ПОЗВОЛЯЕТ ...

- 1) Изучить кариотип больного
- 2) Получить информацию о мутациях исследуемого локуса у больного
- 3) Получить информацию геномной мутации
- 4) Определить ПДРФ
- 5) Определить нуклеотидный состав исследуемого локуса

9. ЕСЛИ УТРАЧИВАЮТСЯ ОБА ТЕЛОМЕРНЫХ УЧАСТКА ОДНОЙ ХРОМОСОМЫ, ТО ВОССОЕДИНЕНИЕ ОТКРЫТЫХ КОНЦОВ СОПРОВОЖДАЕТСЯ ОБРАЗОВАНИЕМ ...

- 1) Изохромосомы
- 2) Кольцевой хромосомы
- 3) Реципрокной транслокации
- 4) Парацентрической инверсии
- 5) тандемной дупликации

10. ТРАНСЛОКАЦИЯ МЕЖДУ ДВУМЯ АКРОЦЕНТРИЧЕСКИМИ ХРОМОСОМАМИ НАЗЫВАЕТСЯ ...

- 1) Неречипрокная
- 2) Смежная
- 3) Робертсоновская
- 4) Внутрихромосомная
- 5) Перичентрическая

ЭТАЛОНЫ ОТВЕТОВ К ТЕСТОВЫМ ЗАДАНИЯМ:

№ №	ПРАВИЛЬНЫЙ ОТВЕТ
1	4
2	1
3	2
4	5
5	3
6	4

7	1
8	2
9	2
10	3

Формы контроля освоения заданий по данной теме:

- Выполнение тестовых заданий.
- Оформление конспектов лекций и практических занятий.
- Ответы на контрольные вопросы.
- Решение ситуационных задач.

Рекомендуемая литература (см. приложение).

САМОСТОЯТЕЛЬНАЯ ВНЕАУДИТОРНАЯ РАБОТА №5

1. Тема:

Молекулярно-генетические методы анализа генома человека. Способы детекции мутаций в генах наследственных заболеваний: прямое секвенирование, ПЦР, ПДРФ-анализ.

Цель изучения темы:

Формирование системных фундаментальных знаний о современных возможностях молекулярно-генетического анализа генома человека. Получение представлений о способах детекции мутаций в генах наследственных заболеваний: прямое секвенирование, ПЦР, ПДРФ-анализ. Овладение навыками оформления конспектов занятий, ответов на тестовые задания, решения типовых и ситуационных задач.

Задачи:

- 1) Изучить молекулярно-генетические методы анализа генома человека.

Обучающийся должен знать:

- различные методы изучения ДНК человека;
- методы выделения и очистки ДНК;
- методы обнаружения известных и новых генных мутаций генома человека.

Обучающийся должен уметь:

- моделировать праймеры и зонды для проведения различных вариантов ПЦР;
- оценивать результаты ПЦР, полученные методом электрофореза.
- пользоваться специальной терминологией,

- пользоваться учебной, научной, научно-популярной литературой, сетью Интернет

Обучающийся должен владеть:

- компетенциями: ОК-7, ОПК-7, ПК-3.

Задания для самостоятельной внеаудиторной работы обучающихся:

1) Ознакомиться с теоретическим материалом по теме занятия с использованием конспектов лекций и рекомендуемой учебной литературы.

2) Ответить на вопросы для самоконтроля:

- 1) Принципы получения образцов геномной ДНК или РНК.
- 2) Общий принцип классической ПЦР. Оборудование, применяемое для амплификации.
- 3) Состав PCR реакции. Параметры PCR реакции.
- 4) Общий принцип real-time PCR.
- 5) Рестрикция ДНК на фрагменты. Рестриктазы, принцип их работы.
- 6) Сущность метода электрофореза фрагментов ДНК.
- 7) Сущность метода блот-гибридизации по Саузерну.
- 8) Классификация методов ДНК диагностики: прямые и косвенные.
- 9) Принципы прямой ДНК-диагностики. Преимущества и недостатки.
- 10) Прямые методы ДНК-диагностики: рестрикционный анализ, аллельспецифичная ПЦР, real-time PCR, обратно-транскриптазная ПЦР (RT-PCR), секвенирование по Сэнгеру, SSCP-анализ, ДНК-биочипы.
- 11) Принципы косвенной ДНК-диагностики. Преимущества и недостатки.
- 12) Косвенные методы ДНК-диагностики: анализ сцепления, использование мини- и микросателлитов (VNTR, STR).

1) Проверить свои знания с использованием тестового контроля:

1. АМПЛИФИКАЦИЯ ДНК – ЭТО

- 1) многократное копирование таргетного участка ДНК
- 2) многократное копирование тотальной ДНК
- 3) выделение фрагмента ДНК, содержащего изучаемый ген
- 4) выделение фрагмента ДНК, содержащего изучаемый ген
- 5) выделение фрагмента ДНК, содержащего изучаемый полиморфный локус

2. ДЛЯ ДИАГНОСТИКИ БОЛЕЗНЕЙ, ОБУСЛОВЛЕННЫХ МУТАНТНЫМ ГЕНОМ ИЗВЕСТНОЙ ПОСЛЕДОВАТЕЛЬНОСТИ, ПРИМЕНЯЮТ

- 1) специфическую рестриктазу

- 2) прямую детекцию с использованием специфических молекулярных зондов
- 3) семейный анализ распределения нормального полиморфизма длины рестрикционных фрагментов

3. СЕКВЕНИРОВАНИЕ ДНК – ЭТО ...

- 1) многократное повторение какого-либо участка ДНК
- 2) идентификация нуклеотидной последовательности участка ДНК
- 3) выделение фрагмента ДНК, содержащего изучаемый ген

4. МЕТОД ПЦР БЫЛ РАЗРАБОТАН В ... ГОДУ КЕРРИ МЮЛЛИСОМ.

- 1) 1993
- 2) 1982
- 3) 1990
- 4) 1983

5. МЕТОД ПЦР ОСНОВАН НА ПРИНЦИПЕ ...

- 1) Матричного синтеза короткого участка иРНК
- 2) Матричного синтеза определенного фрагмента ДНК
- 3) Расщепления определенного фрагмента ДНК
- 4) Денатурации ДНК

6. ОДИН ИЗ ЭТАПОВ ПЦР ВКЛЮЧАЕТ ВОЗДЕЙСТВИЕ НА ДНК ВЫСОКОЙ ТЕМПЕРАТУРЫ (90-94°C). ЭТОТ ЭТАП НАЗЫВАЕТСЯ ... И ПРИВОДИТ К ...

- 1) денатурацией к разрыву водородных связей между нуклеотидами, разъединению двухцепочечной ДНК
- 2) отжиг ... к присоединению синтетических олигонуклеотидных праймеров
- 3) синтез ... к синтезу новых фрагментов ДНК
- 4) амплификацией ДНК... к многократному копированию определенного участка ДНК

7. ОДИН ИЗ ЭТАПОВ ПЦР ВКЛЮЧАЕТ ВОЗДЕЙСТВИЕ НА ДНК ТЕМПЕРАТУРЫ 55-62°C. ЭТОТ ЭТАП НАЗЫВАЕТСЯ ... И ПРИВОДИТ К ...

- 1) денатурацией к разрыву водородных связей между нуклеотидами, разъединению двухцепочечной ДНК
- 2) отжиг ... к присоединению синтетических олигонуклеотидных праймеров
- 3) синтез ... к синтезу новых фрагментов ДНК
- 4) амплификацией ДНК... к многократному копированию определенного участка ДНК

участка ДНК

8. СОЕДИНЕНИЕ КОРОТКИХ ОДНОЦЕПОЧЕЧНЫХ ФРАГМЕНТОВ ДНК С ДНК-МАТРИЦЕЙ НАЗЫВАЕТСЯ

- 1) гибридизацией
- 2) амплификацией
- 3) секвенирование
- 4) полимеризацией

9. ОДИН ИЗ ЭТАПОВ ПЦР ВКЛЮЧАЕТ ВОЗДЕЙСТВИЕ НА ДНК ТЕМПЕРАТУРЫ 72⁰С. ЭТОТ ЭТАП НАЗЫВАЕТСЯ ... И ПРИВОДИТ К

- 1) денатурацией к разрыву водородных связей между нуклеотидами, разъединению двухцепочечной ДНК
- 2) отжиг ... к присоединению синтетических олигонуклеотидных праймеров
- 3) синтез ... к синтезу новых фрагментов ДНК
- 4) амплификацией ДНК ... к многократному копированию определенного участка ДНК

10. ПЦР ХАРАКТЕРИЗУЕТСЯ ... И ПРИВОДИТ К

- 1) денатурацией к разрыву водородных связей между нуклеотидами, разъединению двухцепочечной ДНК
- 2) отжиг ... к присоединению синтетических олигонуклеотидных праймеров
- 3) синтез ... к синтезу новых фрагментов ДНК
- 4) амплификацией ДНК... к многократному копированию определенного участка ДНК

ЭТАЛОНЫ ОТВЕТОВ К ТЕСТОВЫМ ЗАДАНИЯМ:

№ №	ПРАВИЛЬНЫЙ ОТВЕТ
1	1
2	2
3	2
4	4
5	2
6	1
7	2
8	1
9	3
10	2

4) Выполнить другие задания:

Решить задачи по генетике.

Формы контроля освоения заданий по данной теме:

- Выполнение тестовых заданий.
- Оформление конспектов лекций и практических занятий.
- Ответы на контрольные вопросы.
- Решение ситуационных задач.

Рекомендуемая литература (см. приложение).

САМОСТОЯТЕЛЬНАЯ ВНЕАУДИТОРНАЯ РАБОТА №6

1. Тема:

Возможности применения достижений программы «Геном человека» в клинической практике.

Цель изучения темы:

Формирование системных фундаментальных знаний о возможности использования достижений программы «Геном человека» в различных областях практической медицины. Овладение навыками оформления конспектов занятий, ответов на тестовые задания, решения типовых и ситуационных задач.

Задачи:

Изучить возможности использования достижений программы «Геном человека» в различных областях медицины.

Обучающийся должен знать:

- Современные достижения программы «Геном человека»;
- Методы анализа генома человека;
- Области практической медицины, в которых используются знания по организации генома человека.
- Перспективы использования достижений программы «Геном человека» в различных областях медицины.

Обучающийся должен уметь:

- пользоваться специальной терминологией,
- пользоваться учебной, научной, научно-популярной литературой, сетью Интернет

должен владеть:

- навыками решения типовых и ситуационных задач по биосинтезу белка в норме и при мутациях.

Должен сформировать компетенции: ОПК-2.

Задания для самостоятельной внеаудиторной работы студентов:

1) Ознакомиться с теоретическим материалом по теме занятия с использованием конспектов лекций и рекомендуемой учебной литературы.

2) Ответить на вопросы для самоконтроля:

- 1) Основные достижения программы «Геном человека»;
- 2) Методы анализа генома человека;
- 3) Области практической медицины, в которых используются знания по организации генома человека.
- 4) Перспективы использования достижений программы «Геном человека» в различных областях медицины.

3) Проверить свои знания с использованием тестового контроля:

1.ТЕРМИН «ГЕНОТИПИРОВАНИЕ» ОЗНАЧАЕТ

- 1) изучение молекул иммунного ответа
- 2) молекулярно-генетический анализ полиморфных ДНК-локусов;
- 3) проведение реакции амплификации интересующего фрагмента ДНК ;
- 4) анализ ферментов биотрансформации ксенобиотиков

2.МОЛЕКУЛЯРНЫЙ ЗОНД – ЭТО

- 1) комплементарный участок ДНК
- 2) протяженный участок ДНК, комплементарный мутантной последовательности гена
- 3) синтетическая олигонуклеотидная меченная (радиоактивно или флуоресцентно) последовательность, комплементарная нормальному или мутантному гену.

3.ХРОМОСОМОСПЕЦИФИЧЕСКИЕ ЗОНДЫ ДНК – ЭТО ...

- 1) ДНК хромосомных фрагментов разной длины
- 2) Фрагменты ДНК, содержащие только структурные гены
- 3) Клонированные последовательности сателлитной ДНК
- 4) Искусственно синтезированные одонуклеотидные фрагменты ДНК (олигонуклеотиды), способные соединяться с определенными участками хромосом

5) Фрагменты ДНК, содержащие рассеянные повторы

4. АМПЛИФИКАЦИЯ ФРАГМЕНТОВ ДНК ОСУЩЕСТВЛЯЕТСЯ МЕТОДОМ ... ?

1. ПЦР
2. секвенирования
3. гибридизации
4. все ответы верны

5. ОПРЕДЕЛЕНИЕ ТОЧНОЙ НУКЛЕОТИДНОЙ ПОСЛЕДОВАТЕЛЬНОСТИ ФРАГМЕНТОВ ДНК ПОЗВОЛЯЕТ ...?

1. рестриктационный анализ
2. гибридизация
3. секвенирование
4. ПЦР

6. ДЛЯ ВЫЯВЛЕНИЯ SNP-ПОЛИМОРФИЗМА ШИРОКО ИСПОЛЬЗУЕТСЯ ... ?

1. рестриктационный анализ
2. ПЦР
3. картирование
4. секвенирование

7. ТЕХНОЛОГИЯ МИКРОЧИПОВ ОСНОВАНА НА ...?

1. гибридизации
2. секвенировании
3. картировании
4. ПЦР

8. ИЗ ВСЕХ ИЗВЕСТНЫХ МЕТОДОВ МОЛЕКУЛЯРНО-ГЕНЕТИЧЕСКОГО АНАЛИЗА В КЛИНИЧЕСКОЙ ПРАКТИКЕ В НАСТОЯЩЕЕ ВРЕМЯ НАИБОЛЕЕ ШИРОКО ИСПОЛЬЗУЕТСЯ ... ?

1. ПЦР
2. секвенирование
3. рестриктационный анализ
4. ПДРФ-анализ

9. ДОСТИЖЕНИЯ ПРОГРАММЫ «ГЕНОМ ЧЕЛОВЕКА» В НАСТОЯЩЕЕ ВРЕМЯ НАИБОЛЕЕ ШИРОКО ИСПОЛЬЗУЮТСЯ ДЛЯ ...

1. лечения моногенных заболеваний
2. медико-генетической консультации и пренатальной диагностики
3. профилактики заболеваний

4. определения генетической предрасположенности к заболеваниям
5. выявления групп риска

10. ДОСТИЖЕНИЯ ПРОГРАММЫ «ГЕНОМ ЧЕЛОВЕКА» НАПРАВЛЕННЫ НА РАЗВИТИЕ ...

1. технологий генодиагностики
2. предиктивной медицины
3. генотерапии
4. генной инженерии
5. все ответы верны

ЭТАЛОНЫ ОТВЕТОВ К ТЕСТОВЫМ ЗАДАНИЯМ:

№ №	ПРАВИЛЬНЫЙ ОТВЕТ
1	2
2	3
3	4
4	1
5	3
6	1
7	1
8	1
9	2
10	5

4) Выполнить другие задания:

Решить задачи по генетике.

Формы контроля освоения заданий по данной теме:

- Выполнение тестовых заданий.
- Оформление конспектов лекций и практических занятий.
- Ответы на контрольные вопросы.
- Решение ситуационных задач.

Рекомендуемая литература (см. приложение).

1. Тема:

Способы преимплантационной диагностики наследственной патологии человека.

Цель изучения темы:

Формирование системных фундаментальных знаний о возможности использования достижений программы «Геном человека» для выявления патологии эмбриона при преимплантационной диагностике. Овладение навыками оформления конспектов занятий, ответов на тестовые задания, решения типовых и ситуационных задач.

Задачи:

Изучить возможности использования достижений программы «Геном человека» для выявления наследственной патологии эмбриона.

Обучающийся должен знать:

- Современные достижения программы «Геном человека»;
- Методы анализа генома человека;
- Особенности преимплантационной диагностики аномалий эмбриона.

Обучающийся должен уметь:

- пользоваться специальной терминологией,
- пользоваться учебной, научной, научно-популярной литературой, сетью Интернет

должен владеть:

- навыками решения типовых и ситуационных задач по биосинтезу белка в норме и при мутациях.

Должен сформировать компетенции: ОПК-2.

Задания для самостоятельной внеаудиторной работы студентов:

- 1) *Ознакомиться с теоретическим материалом по теме занятия с использованием конспектов лекций и рекомендуемой учебной литературы.*
- 2) *Ответить на вопросы для самоконтроля:*
 - 1) Методы преимплантационной генетической диагностики «высокого риска».
 - 2) Методы преимплантационной генетического скрининга «низкого риска».
 - 3) Биопсия эмбрионов.

4) Аномалии эмбриона, выявляемые молекулярными методами.

3) *Проверить свои знания с использованием тестового контроля:*

1. ПРЕИМПЛАНТАЦИОННАЯ ГЕНЕТИЧЕСКАЯ ДИАГНОСТИКА (ПГД) – ЭТО

- 1) диагностика генетических заболеваний у эмбриона человека, полученных методом экстракорпорального оплодотворения
- 2) диагностика генетических заболеваний в яйцеклетке перед оплодотворением
- 3) диагностика генетических заболеваний у плода на ранних сроках беременности

2. ЦИТОГЕНЕТИЧЕСКИЕ МЕТОДЫ ДИАГНОСТИКИ ОСНОВАНЫ НА АНАЛИЗЕ ...

- 1) сыворотки крови, мочи, слюны, потовой жидкости
- 2) ДНК
- 3) антител в сыворотке крови, антигенов лейкоцитов и эритроцитов
- 4) числа и структуры хромосом в клетках крови
- 5) все ответы верны

3. МОЛЕКУЛЯРНО-ГЕНЕТИЧЕСКИЕ МЕТОДЫ ДИАГНОСТИКИ ОСНОВАНЫ НА АНАЛИЗЕ ...

- 1) сыворотки крови, мочи, слюны, потовой жидкости
- 2) ДНК
- 3) антител в сыворотке крови, антигенов лейкоцитов и эритроцитов
- 4) числа и структуры хромосом в клетках крови
- 5) все ответы верны

4. БИОХИМИЧЕСКИЕ МЕТОДЫ ДИАГНОСТИКИ ОСНОВАНЫ НА АНАЛИЗЕ ...

- 1) сыворотки крови, мочи, слюны, потовой жидкости
- 2) ДНК
- 3) антител в сыворотке крови, антигенов лейкоцитов и эритроцитов
- 4) числа и структуры хромосом в клетках крови
- 5) все ответы верны

5. ИММУНОЛОГИЧЕСКИЕ МЕТОДЫ ДИАГНОСТИКИ ОСНОВАНЫ НА АНАЛИЗЕ:

- 1) сыворотки крови, мочи, слюны, потовой жидкости
 - 2) ДНК
 - 3) антител в сыворотке крови, антигенов лейкоцитов и эритроцитов
 - 4) числа и структуры хромосом в клетках крови
- все ответы верны

6. ДЛЯ ВЫЯВЛЕНИЯ РАСПРОСТРАНЕННОЙ МУТАЦИИ R408W (ЗАМЕНА АРГИНИНА НА ТРИПТОФАН) ГЕНА ФЕНИЛАЛАНИНГИДРОКСИЛАЗЫ В КЛИНИЧЕСКОЙ ПРАКТИКЕ НАИБОЛЕЕ ЧАСТО ИСПОЛЬЗУЕТСЯ ...

- 1) секвенирование всего гена
- 2) рестрикционный анализ
- 3) ПЦР
- 4) биохимический анализ крови
- 5) цитогенетический анализ

7. МОЛЕКУЛЯРНО-ГЕНЕТИЧЕСКИЕ МЕТОДЫ ИСПОЛЬЗУЮТСЯ ДЛЯ ... ДИАГНОСТИКИ НАСЛЕДСТВЕННЫХ ЗАБОЛЕВАНИЙ:

- 1) преимплантационной
- 2) пренатальной
- 3) ретроспективной
- 4) постнатальной
- 5) все ответы верны

8. МЕТОДЫ, ИСПОЛЬЗУЕМЫЕ ДЛЯ ПГД -

- 1) ПЦР и FISH
- 2) Секвенирование
- 3) Рутинная окраска хромосом
- 4) Биохимический анализ

9. СУЩНОСТЬ ПРЕИМПЛАНТАЦИОННОЙ ДИАГНОСТИКИ НАСЛЕДСТВЕННОЙ ПАТОЛОГИИ ЗАКЛЮЧАЕТСЯ В ...

- 1) Проведении молекулярно-генетического, цитогенетического и биохимического анализа зародыша вне организма матери с последующей имплантацией в матку
- 2) Проведение молекулярно-генетического, цитогенетического и биохимического анализа плода во время беременности
- 3) Проведение молекулярно-генетического, цитогенетического и биохимического анализа до развития заболевания

- 4) Проведение молекулярно-генетического, цитогенетического и биохимического анализа после рождения ребенка в семье с наследственной патологией
- 5) Проведение молекулярно-генетического, цитогенетического и биохимического анализа до зачатия на этапе планирования беременности

10. ПОКАЗАНИЯ ДЛЯ ПГД -

- 1) супружеским парам, в анамнезе у которых имеются указания на воздействие факторов производственной вредности
- 2) супружеским парам с бесплодием
- 3) супружеским парам, у которых имеется ребенок с пороками развития, вызванными тератогенными факторами
- 4) супружеским парам, у которых имеется носительство хромосомной перестройки или моногенного заболевания
- 5) первородящим женщинам после 40 лет

ЭТАЛОНЫ ОТВЕТОВ К ТЕСТОВЫМ ЗАДАНИЯМ:

№ №	ПРАВИЛЬНЫЙ ОТВЕТ
1	1
2	4
3	2
4	1
5	3
6	2
7	5
8	1
9	1
10	4

4) *Выполнить другие задания:*

Решить задачи по генетике.

Формы контроля освоения заданий по данной теме:

- Выполнение тестовых заданий.
- Оформление конспектов лекций и практических занятий.
- Ответы на контрольные вопросы.
- Решение ситуационных задач.

Рекомендуемая литература (см. приложение).

САМОСТОЯТЕЛЬНАЯ ВНЕАУДИТОРНАЯ РАБОТА №8

1. Тема:

Генетика многофакторных заболеваний человека Генетические основы канцерогенеза.

Цель изучения темы:

Формирование системных фундаментальных знаний о молекулярных основах развития многофакторных заболеваний человека. Овладение навыками оформления конспектов занятий, ответов на тестовые задания, решения типовых и ситуационных задач.

Задачи:

Изучить молекулярные основы формирования многофакторных заболеваний человека.

Изучить патогенетические основы формирования онкологических заболеваний человека.

Обучающийся должен знать:

- Современные достижения программы «Геном человека»;
- Методы анализа генома человека;
- Многофакторные заболевания (МФЗ).
- Генные сети.
- Выявление генетической предрасположенности по результатам молекулярно-генетического анализа.
- Оценка генетического риска формирования МФЗ.

Обучающийся должен уметь:

- пользоваться специальной терминологией,
- пользоваться учебной, научной, научно-популярной литературой, сетью Интернет

должен владеть:

- навыками решения типовых и ситуационных задач по биосинтезу белка в норме и при мутациях.

Должен сформировать компетенции: ОПК-2.

Задания для самостоятельной внеаудиторной работы студентов:

- 1) *Ознакомиться с теоретическим материалом по теме занятия с использованием конспектов лекций и рекомендуемой учебной*

*литературы.***2) Ответить на вопросы для самоконтроля:**

- 1) Определение многофакторного заболевания.
- 2) Общая характеристика многофакторных признаков и заболеваний человека.
- 3) Причины развития многофакторных заболеваний.
- 4) Генные сети.
- 5) Понятия ассоциации гена с заболеванием и сцепления генов.
- 6) Возможности применения генеалогического метода для доказательства наследственной предрасположенности. Понятие наследуемости признака.
- 7) Возможности применения близнецового метода для доказательства наследственной предрасположенности.
- 8) Популяционно-статистический метод для доказательства наследственной предрасположенности. Метод полногеномного скрининга ассоциаций (Genome-Wide Association Studies, GWAS) для поиска генов-кандидатов многофакторных заболеваний.
- 9) Примеры многофакторных заболеваний и генов предрасположенности к ним.
- 10) Генетические основы канцерогенеза.

3) Проверить свои знания с использованием тестового контроля:**1.МНОГОФАКТОРНЫМИ НАЗЫВАЮТСЯ ЗАБОЛЕВАНИЯ, ...**

- 1) наследуемые по законам Менделя
- 2) развитие которых определяется взаимодействием наследственных и средовых факторов
- 3) одинаково распространенные как в общей популяции, так и в семьях

2.АССОЦИАЦИЯ МФЗ С ПОЛИМОРФНЫМИ СИСТЕМАМИ ОЗНАЧАЕТ

- 1) более высокую частоту определенного маркера у больных по сравнению с таковой у здоровых
- 2) расположение гена заболевания и гена маркерного признака на одной хромосоме
- 3) наличие рекомбинации между геном болезни и геном полиморфной системы.

3. МУЛЬТИФАКТОРИАЛЬНЫЕ ЗАБОЛЕВАНИЯ ЭТО

- 1) болезни, вызванные наличием мутаций в структурном гене
- 2) болезни, в патогенезе которых задействованы генетические факторы и факторы внешней среды
- 3) болезни, в патогенезе которых задействованы факторы внешней среды
- 4) болезни, в патогенезе которых задействованы онкогены

4. ФОРМИРОВАНИЕ НАСЛЕДСТВЕННОЙ ПРЕДРАСПОЛОЖЕННОСТИ К МФЗ СВЯЗАНО С МУТАЦИЯМИ ...

- 1) Нескольких экзонов одного гена
- 2) Разных генов, взаимосвязанных патогенетически
- 3) Случайных генов
- 4) Генов «домашнего хозяйства»
- 5) Все ответы верны

5. ПРИМЕРОМ МНОГОФАКТОРНОГО ЗАБОЛЕВАНИЯ (МФЗ) ЧЕЛОВЕКА ЯВЛЯЕТСЯ

- 1) фенилкетонурия
- 2) хорея Гентингтона
- 3) псориаз
- 4) перелом костей

6. РАК МОЧЕВОГО ПУЗЫРЯ ЯВЛЯЕТСЯ ПРИМЕРОМ ... ЗАБОЛЕВАНИЯ

- 1) наследственного
- 2) наследственно-обусловленного
- 3) инфекционного
- 4) спорадического

7. ОБМОРОЖЕНИЕ МЯГКИХ ТКАНЕЙ ЯВЛЯЕТСЯ ПРИМЕРОМ ... ЗАБОЛЕВАНИЯ

- 1) наследственного
- 2) наследственно-обусловленного
- 3) инфекционного
- 4) спорадического

8. ПРЕДИКТИВНАЯ МЕДИЦИНА РАКА ПОДРАЗУМЕВАЕТ ...

- 1) анализ факторов окружающей среды
- 2) выявление наследственной предрасположенности к злокачественного новообразования
- 3) секвенирование всего генома
- 4) проведение пренатальной диагностики

9. К ПРОТООНКОГЕНАМ ОТНОСЯТСЯ ...

- 1) Гены цитохромов (CYP) и глутатион S-трансфераз (GSTP)
- 2) Гены рецепторов эстрогенов (ER)
- 3) Гены супрессоров опухолей P53 и BRCA1
- 4) Гены факторов роста эндотелия сосудов (VEGF)
- 5) Гены факторов некроза опухолей (TNF, L

б) Все ответы верны

3. ОНКОГЕНЫ ЭТО

- 1) Гены запускающие патологический процесс при сочетании неблагоприятных факторов внешней среды
- 2) деспирализованные участки хромосом, содержащие активно экспрессирующиеся гены
- 3) Гены ускоряющие процессы пролиферации и подавляющие процесс гибели клеток
- 4) Гены необходимые для поддержания важнейших жизненных функций организма экспрессирующиеся во всех тканях и клетках

ЭТАЛОНЫ ОТВЕТОВ К ТЕСТОВЫМ ЗАДАНИЯМ:

№ №	ПРАВИЛЬНЫЙ ОТВЕТ
1	2
2	1
3	2
4	2
5	3
6	2
7	4
8	2
9	2
10	3

4) *Выполнить другие задания:*

Решить задачи по генетике.

Формы контроля освоения заданий по данной теме:

- Выполнение тестовых заданий.
- Оформление конспектов лекций и практических занятий.
- Ответы на контрольные вопросы.
- Решение ситуационных задач.

Рекомендуемая литература (см. приложение).

1. Тема:

Пресимптоматическая диагностика и прогнозирование генетического риска развития наследственной и наследственно обусловленной патологии человека.

Цель изучения темы:

Формирование системных фундаментальных знаний о способах пресимптоматической диагностики и прогнозировании генетического риска развития наследственной и наследственно обусловленной патологии человека. Овладение навыками оформления конспектов занятий, ответов на тестовые задания, решения типовых и ситуационных задач.

Задачи:

Изучить молекулярные основы формирования наследственной и наследственно обусловленной патологии человека.

Обучающийся должен знать:

- Современные достижения программы «Геном человека»;
- Методы анализа генома человека;
- Наследственные и наследственно обусловленные заболевания человека.
- Выявление генетической предрасположенности по результатам молекулярно-генетического анализа.
- Оценка генетического риска формирования наследственной и наследственно обусловленной патологии человека до появления первых симптомов заболевания.

Обучающийся должен уметь:

- пользоваться специальной терминологией,
- пользоваться учебной, научной, научно-популярной литературой, сетью Интернет

должен владеть:

- навыками решения типовых и ситуационных задач по биосинтезу белка в норме и при мутациях.

Должен сформировать компетенции: ОПК-2.

Задания для самостоятельной внеаудиторной работы студентов:

- 1) *Ознакомиться с теоретическим материалом по теме занятия с использованием конспектов лекций и рекомендуемой учебной литературы.*

2) Ответить на вопросы для самоконтроля:

- 1) Общая характеристика наследственной и наследственно обусловленной патологии человека.
- 2) Возможности применения генеалогического метода для доказательства наследственной предрасположенности. Понятие наследуемости признака.
- 3) Возможности применения близнецового метода для доказательства наследственной предрасположенности.
- 4) Популяционно-статистический метод для доказательства наследственной предрасположенности.
- 5) Метод полногеномного скрининга ассоциаций (Genome-Wide Association Studies, GWAS) для поиска генов-кандидатов многофакторных заболеваний.
- 6) Примеры многофакторных заболеваний и генов предрасположенности к ним.
- 7) Показатели относительного риска и отношения шансов.

3) Проверить свои знания с использованием тестового контроля:

1.ПРЕДИКТИВНАЯ МЕДИЦИНА – ЭТО ...

- 1) совокупность генноинженерных (биотехнологических) и медицинских методов, направленных на внесение изменений в генетический аппарат соматических клеток человека в целях лечения заболеваний.
- 2) совокупность приёмов, методов и технологий получения рекомбинантных РНК и ДНК, выделения генов из организма (клеток), осуществления манипуляций с генами и введения их в другие организмы.
- 3) новая область медицины, использующая молекулярно-генетические методы для выявления предрасположенности к болезни, ранней диагностики, выбора профилактики, медикаментозного лечения и индивидуального подхода к больному.

2.ГЕНОТИПИРОВАНИЕ – ЭТО

- 1) изучение молекул иммунного ответа
- 2) молекулярно-генетический анализ полиморфных ДНК-локусов;
- 3) проведение реакции амплификации интересующего фрагмента ДНК ;
- 4) анализ ферментов биотрансформации ксенобиотиков

3.МОЛЕКУЛЯРНО-ГЕНЕТИЧЕСКИЕ МЕТОДЫ ИСПОЛЬЗУЮТСЯ ДЛЯ ... ДИАГНОСТИКИ НАСЛЕДСТВЕННЫХ ЗАБОЛЕВАНИЙ:

- 1) преимплантационной

- 2) пренатальной
- 3) ретроспективной
- 4) постнатальной
- 5) все ответы верны

4. ДЛЯ ВЫЯВЛЕНИЯ ДЕЛЕЦИИ F508 ГЕНА CF У БОЛЬНЫХ МУКОВИСЦИДОЗОМ В КЛИНИЧЕСКОЙ ПРАКТИКЕ ШИРОКО ИСПОЛЬЗУЕТСЯ:

- 1) секвенирование гена CF
- 2) рестрикционный анализ
- 3) ПЦР
- 4) биохимический анализ крови
- 5) цитогенетический анализ

1. К ГЕНАМ БИОТРАНСФОРМАЦИИ КСЕНОБИОТИКОВ ОТНОСЯТСЯ

- 1) Гены цитохромов (CYP) и глутатион S-трансфераз (GSTP)
- 2) Гены рецепторов эстрогенов (ER)
- 3) Гены супрессоров опухолей P53 и BRCA1
- 4) Гены факторов роста эндотелия сосудов (VEGF)
- 5) Гены факторов некроза опухолей (TNF, LTA)

2. К ГЕНАМ РЕПАРАЦИИ ДНК ОТНОСЯТСЯ

- 1) Гены цитохромов (CYP) и глутатион S-трансфераз (GSTP)
- 2) Гены рецепторов эстрогенов (ER)
- 3) Гены супрессоров опухолей P53 и BRCA1
- 4) Гены факторов роста эндотелия сосудов (VEGF)
- 5) Гены факторов некроза опухолей (TNF, LTA)
- 6) Все ответы верны

3. СУЩНОСТЬ ПРОСПЕКТИВНОЙ ДИАГНОСТИКИ НАСЛЕДСТВЕННОЙ ПАТОЛОГИИ ЗАКЛЮЧАЕТСЯ В ...

- 1) Проведении молекулярно-генетического, цитогенетического и биохимического анализа зародыша вне организма матери с последующей имплантацией в матку
- 2) Проведение молекулярно-генетического, цитогенетического и биохимического анализа плода во время беременности
- 3) Проведение молекулярно-генетического, цитогенетического и биохимического анализа до развития заболевания
- 4) Проведение молекулярно-генетического, цитогенетического и биохимического анализа после рождения ребенка в семье с наследственной патологией
- 5) Проведение молекулярно-генетического, цитогенетического и

биохимического анализа до зачатия, на этапе планирования беременности

4. СУЩНОСТЬ РЕТРОСПЕКТИВНОЙ ДИАГНОСТИКИ НАСЛЕДСТВЕННОЙ ПАТОЛОГИИ ЗАКЛЮЧАЕТСЯ В ...

- 1) Проведении молекулярно-генетического, цитогенетического и биохимического анализа зародыша вне организма матери с последующей имплантацией в матку
- 2) Проведение молекулярно-генетического, цитогенетического и биохимического анализа плода во время беременности
- 3) Проведение молекулярно-генетического, цитогенетического и биохимического анализа до развития заболевания
- 4) Проведение молекулярно-генетического, цитогенетического и биохимического анализа после рождения ребенка в семье с наследственной патологией
- 5) Проведение молекулярно-генетического, цитогенетического и биохимического анализа до зачатия на этапе планирования беременности

5. СУЩНОСТЬ ПРЕСИМПТОМАТИЧЕСКОЙ ДИАГНОСТИКИ НАСЛЕДСТВЕННОЙ ПАТОЛОГИИ ЗАКЛЮЧАЕТСЯ В ...

- 1) Проведении молекулярно-генетического, цитогенетического и биохимического анализа зародыша вне организма матери с последующей имплантацией в матку
- 2) Проведение молекулярно-генетического, цитогенетического и биохимического анализа плода во время беременности
- 3) Проведение молекулярно-генетического, цитогенетического и биохимического анализа до развития заболевания
- 4) Проведение молекулярно-генетического, цитогенетического и биохимического анализа после рождения ребенка в семье с наследственной патологией
- 5) Проведение молекулярно-генетического, цитогенетического и биохимического анализа до зачатия на этапе планирования беременности

10. ОЦЕНКА ГЕНЕТИЧЕСКОЙ ПРЕДРАСПОЛОЖЕННОСТИ К МУКОВИСЦИДОЗУ ВКЛЮЧАЕТ...

- 1) факторов роста
- 2) рецепторов клеточных мембран
- 3) митохондриальной ДНК
- 4) трансмембранных регуляторов

ЭТАЛОНЫ ОТВЕТОВ К ТЕСТОВЫМ ЗАДАНИЯМ:

№ №	ПРАВИЛЬНЫЙ ОТВЕТ
1	3
2	2
3	5
4	3
5	1
6	3
7	5
8	4
9	3
10	4

4) Выполнить другие задания:

Решить задачи по генетике.

Формы контроля освоения заданий по данной теме:

- Выполнение тестовых заданий.
- Оформление конспектов лекций и практических занятий.
- Ответы на контрольные вопросы.
- Решение ситуационных задач.

Рекомендуемая литература (см. приложение).

САМОСТОЯТЕЛЬНАЯ ВНЕАУДИТОРНАЯ РАБОТА №10

1. Тема:

Биоинформатика.

Цель изучения темы:

Формирование системных фундаментальных знаний о биоинформатике и ее использовании при изучении генома человека. Овладение навыками оформления конспектов занятий, ответов на тестовые задания, решения типовых и ситуационных задач.

Задачи:

Получить знания о биоинформатике и ее использовании в практической

медицине.

Обучающийся должен знать:

- Что такое биоинформатика.
- Биоинформатика и моделирование.
- Биоинформатика и симуляционные модели заболеваний человека.
- Генные сети.
- Возможности биоинформатики для прогнозирования развития заболеваний.

Обучающийся должен уметь:

- пользоваться специальной терминологией,
- пользоваться учебной, научной, научно-популярной литературой, сетью Интернет

должен владеть:

- навыками решения типовых и ситуационных задач по биосинтезу белка в норме и при мутациях.

Должен сформировать компетенции: ОПК-2.

Задания для самостоятельной внеаудиторной работы студентов:

1) Ознакомиться с теоретическим материалом по теме занятия с использованием конспектов лекций и рекомендуемой учебной литературы.

2) Ответить на вопросы для самоконтроля:

- 1) Общая характеристика биоинформатических методов.
- 2) Возможности применения биоинформатики в современной медицине.
- 3) Построение генных сетей на основе методов биоинформатики.
- 4) Анализ молекулярно-генетических и клинических данных.
- 5) Понятие транскриптом, эпигеном, протеом.
- 6) Биоинформатика и будущее медицины.
- 7) Биоинформатика в популяционной и эволюционной генетике.

3) Проверить свои знания с использованием тестового контроля:

1.ПРОТЕОМИКА ЭТО РАЗДЕЛ ФУНКЦИОНАЛЬНОЙ ГЕНОМИКИ ИЗУЧАЮЩИЙ ...

- 1) условия трансляции, функции всех белков, которые присутствуют в разных клетках и тканях человека в определенный момент времени

- 2) условия транскрипции, совокупность всех молекул РНК, которые синтезируются в клетке, в каком-то органе или ткани
- 3) функции небольших молекул-метаболитов организма человека и животных
- 4) функции случайно обнаруженных последовательностей нуклеотидов в геноме человека

2.МЕТАБОЛОМИКА ЭТО РАЗДЕЛ ФУНКЦИОНАЛЬНОЙ ГЕНОМИКИ, ИЗУЧАЮЩИЙ

- 1) условия трансляции, функции всех белков, которые присутствуют в разных клетках и тканях человека в определенный момент времени
- 2) условия транскрипции, совокупность всех молекул РНК, которые синтезируются в клетке, в каком-то органе или ткани
- 3) функции небольших молекул-метаболитов организма человека и животных
- 4) функции случайно обнаруженных последовательностей нуклеотидов в геноме человека

3.ОНКОГЕНЫ ЭТО ...

- 1) гены запускающие патологический процесс при сочетании неблагоприятных факторов внешней среды
- 2) деспирализованные участки хромосом, содержащие активно экспрессирующиеся гены
- 3) гены ускоряющие процессы пролиферации и подавляющие процесс гибели клеток
- 4) гены необходимые для поддержания важнейших жизненных функций организма экспрессирующиеся во всех тканях и клетках

4. ПРОТООНКОГЕНЫ ЭТО ...

- 1) гены запускающие патологический процесс при сочетании неблагоприятных факторов внешней среды
- 2) гены, способные трансформироваться в онкогены
- 3) гены ускоряющие процессы пролиферации и подавляющие процесс гибели клеток
- 4) гены необходимые для поддержания важнейших жизненных функций организма экспрессирующиеся во всех тканях и клетках

5. ГЕНЫ ДОМАШНЕГО ХОЗЯЙСТВА - ЭТО ...

- 1) гены запускающие патологический процесс при сочетании неблагоприятных факторов внешней среды
- 2) гены нормального генома, контролирующие клеточный рост, дифференцировку и пролиферацию клеток. ...

- 3) гены ускоряющие процессы пролиферации и стимулирующие канцерогенез
- 4) гены необходимые для поддержания важнейших жизненных функций организма экспрессирующиеся во всех тканях и клетках
- 5) все ответы верны

6. К ГЕНАМ БИОТРАНСФОРМАЦИИ КСЕНОБИОТИКОВ ОТНОСЯТСЯ ...

- 1) Гены цитохромов (CYP) и глутатион S-трансфераз (GSTP)
- 2) Гены рецепторов эстрогенов (ER)
- 3) Гены супрессоров опухолей P53 и BRCA1
- 4) Гены факторов роста эндотелия сосудов (VEGF)
- 5) Гены факторов некроза опухолей (TNF, LTA)
- 6) Все ответы верны

7. К ПРОТООНКОГЕНАМ ОТНОСЯТСЯ ...

- 1) Гены цитохромов (CYP) и глутатион S-трансфераз (GSTP)
- 2) Гены рецепторов эстрогенов (ER)
- 3) Гены супрессоров опухолей P53 и BRCA1
- 4) Гены факторов роста эндотелия сосудов (VEGF)
- 5) Гены факторов некроза опухолей (TNF, L
- 6) Все ответы верны

8. К ГЕНАМ АНГИОГЕНЕЗА ОТНОСЯТСЯ ...

- 1) Гены цитохромов (CYP) и глутатион S-трансфераз (GSTP)
- 2) Гены рецепторов эстрогенов (ER)
- 3) Гены супрессоров опухолей P53 и BRCA1
- 4) Гены факторов роста эндотелия сосудов (VEGF)
- 5) Гены факторов некроза опухолей (TNF, LTA)
- 6) Все ответы верны

9. К ГЕНАМ РЕПАРАЦИИ ДНК ОТНОСЯТСЯ ...

- 1) Гены цитохромов (CYP) и глутатион S-трансфераз (GSTP)
- 2) Гены рецепторов эстрогенов (ER)
- 3) Гены супрессоров опухолей P53 и BRCA1
- 4) Гены факторов роста эндотелия сосудов (VEGF)
- 5) Гены факторов некроза опухолей (TNF, LTA)
- 6) Все ответы верны

10. К ГЛАВНЫМ ПРОВОСПАЛИТЕЛЬНЫМ ЦИТОКИНАМ ОТНОСЯТСЯ ...

- 1) Гены цитохромов (CYP) и глутатион S-трансфераз (GSTP)
- 2) Гены рецепторов эстрогенов (ER)
- 3) Гены супрессоров опухолей P53 и BRCA1
- 4) Гены факторов роста эндотелия сосудов (VEGF)

5) Гены факторов некроза опухолей (TNF, LTA)

6) Все ответы верны

ЭТАЛОНЫ ОТВЕТОВ К ТЕСТОВЫМ ЗАДАНИЯМ:

№ №	ПРАВИЛЬНЫЙ ОТВЕТ
1	1
2	3
3	3
4	2
5	4
6	1
7	2
8	4
9	3
10	5

4) *Выполнить другие задания:*

Решить задачи по генетике.

Формы контроля освоения заданий по данной теме:

- Выполнение тестовых заданий.
- Оформление конспектов лекций и практических занятий.
- Ответы на контрольные вопросы.
- Решение ситуационных задач.

Рекомендуемая литература (см. приложение).

САМОСТОЯТЕЛЬНАЯ ВНЕАУДИТОРНАЯ РАБОТА №11

1. Тема:

Геном человека и персонализированная медицина.

Цель изучения темы:

Формирование знаний о медицине будущего - персонализированной медицине и медицине 4Р.

Задачи:

Получить знания о медицине будущего - персонализированной медицине и медицине 4Р.

Обучающийся должен знать:

- перспективы развития персонализированной медицины.
- Роль программы «Геном человека» в реализации проекта «Медицина будущего»
- Что такое медицина 4Р.

Обучающийся должен уметь:

- пользоваться специальной терминологией,
- пользоваться учебной, научной, научно-популярной литературой, сетью Интернет

должен владеть:

- навыками решения типовых и ситуационных задач по биосинтезу белка в норме и при мутациях.

Должен сформировать компетенции: ОПК-2.

Задания для самостоятельной внеаудиторной работы студентов:

- 1) *Ознакомиться с теоретическим материалом по теме занятия с использованием конспектов лекций и рекомендуемой учебной литературы.*
- 2) *Ответить на вопросы для самоконтроля:*
 - 1) Персонализированная медицина – общее представление.
 - 2) Роль программы «Геном человека» в реализации проекта «Медицина будущего».
 - 3) Характеристика медицины 4Р.
- 3) *Проверить свои знания с использованием тестового контроля:*

1. ПРЕДИКТИВНАЯ МЕДИЦИНА – ЭТО ...

1. совокупность генноинженерных (биотехнологических) и медицинских методов, направленных на внесение изменений в генетический аппарат соматических клеток человека в целях лечения заболеваний.
2. совокупность приёмов, методов и технологий получения рекомбинантных РНК и ДНК, выделения генов из организма (клеток), осуществления манипуляций с генами и введения их в другие организмы.
3. новая область медицины, использующая молекулярно-генетические методы для выявления предрасположенности к болезни, ранней диагностики, выбора профилактики, медикаментозного лечения и индивидуального подхода к больному.

2. ГЕННАЯ ТЕРАПИЯ – ЭТО ...

1. совокупность генноинженерных (биотехнологических) и медицинских методов, направленных на внесение изменений в генетический аппарат соматических клеток человека в целях лечения заболеваний.
2. совокупность приёмов, методов и технологий получения рекомбинантных РНК и ДНК, выделения генов из организма (клеток), осуществления манипуляций с генами и введения их в другие организмы.
3. новая область медицины, использующая молекулярно-генетические методы для выявления предрасположенности к болезни, ранней диагностики, выбора профилактики, медикаментозного лечения и индивидуального подхода к больному.

3. ОЦЕНКА ГЕНЕТИЧЕСКОЙ ПРЕДРАСПОЛОЖЕННОСТИ К МУКОВИСЦИДОЗУ ВКЛЮЧАЕТ...

- 1) факторов роста
- 2) рецепторов клеточных мембран
- 3) митохондриальной ДНК
- 4) трансмембранных регуляторов

4. МУЛЬТИФАКТОРИАЛЬНЫЕ ЗАБОЛЕВАНИЯ ЭТО

- 1) болезни, вызванные наличием мутаций в структурном гене
- 2) болезни, в патогенезе которых задействованы генетические факторы и факторы внешней среды
- 3) болезни, в патогенезе которых задействованы факторы внешней среды
- 4) болезни, в патогенезе которых задействованы онкогены

5. ФОРМИРОВАНИЕ НАСЛЕДСТВЕННОЙ ПРЕДРАСПОЛОЖЕННОСТИ К МФЗ СВЯЗАНО С МУТАЦИЯМИ ...

- 1) Нескольких экзонов одного гена
- 2) Разных генов, взаимосвязанных патогенетически
- 3) Случайных генов
- 4) Генов «домашнего хозяйства»

5) Все ответы верны

ЭТАЛОНЫ ОТВЕТОВ К ТЕСТОВЫМ ЗАДАНИЯМ:

№ №	ПРАВИЛЬНЫЙ ОТВЕТ
1	3
2	1
3	4
4	2
5	2

4) Выполнить другие задания:

Решить задачи по генетике.

Формы контроля освоения заданий по данной теме:

- Выполнение тестовых заданий.
- Оформление конспектов лекций и практических занятий.
- Ответы на контрольные вопросы.
- Решение ситуационных задач.

Рекомендуемая литература (см. приложение).

САМОСТОЯТЕЛЬНАЯ ВНЕАУДИТОРНАЯ РАБОТА №12

1. Тема:

Генетический контроль активности и функционирования системы биотрансформации ксенобиотиков.

Цель изучения темы:

Формирование системных фундаментальных знаний о роли генов биотрансформации ксенобиотиков в развитии патологии человека и оценке эффективности терапии.

Задачи:

Изучить роль генов биотрансформации ксенобиотиков в развитии патологии человека.

Обучающийся должен знать:

- Гены биотрансформации ксенобиотиков.
- Генетический полиморфизм генов ферментов биотрансформации ксенобиотиков (ФБК).
- Значение анализа полиморфных вариантов генов ФБК в оценке генетической предрасположенности к МФЗ.

Обучающийся должен уметь:

- пользоваться специальной терминологией,
- пользоваться учебной, научной, научно-популярной литературой, сетью Интернет

должен владеть:

- навыками решения типовых и ситуационных задач по биосинтезу белка в норме и при мутациях.

Должен сформировать компетенции: ОПК-2.

Задания для самостоятельной внеаудиторной работы студентов:

1) Ознакомиться с теоретическим материалом по теме занятия с использованием конспектов лекций и рекомендуемой учебной литературы.

2) Ответить на вопросы для самоконтроля:

- 1) Схема детоксикации ксенобиотиков в организме человека.
- 2) Роль ФБК на разных этапах детоксикации.
- 3) Генетический полиморфизм ФБК.
- 4) Методы молекулярно-генетического анализа полиморфизма генов ФБК.
- 5) Генные сети ФБК.
- 6) Оценка значимости отдельных полиморфных вариантов генов ФБК в формировании заболеваний человека.
- 7) Расчет генетического риска и выявление генетической предрасположенности к заболеваниям на основе анализа генов ФБК.

3) Проверить свои знания с использованием тестового контроля:

1.К ГЕНАМ БИОТРАНСФОРМАЦИИ КСЕНОБИОТИКОВ ОТНОСЯТСЯ

...

- 1) Гены цитохромов (СYP) и глутатион S-трансфераз (GSTP)
- 2) Гены рецепторов эстрогенов (ER)
- 3) Гены супрессоров опухолей P53 и BRCA1
- 4) Гены факторов роста эндотелия сосудов (VEGF)
- 5) Гены факторов некроза опухолей (TNF, LTA)
- 6) Все ответы верны

2.К РЕАКЦИЯМ ПЕРВОЙ ФАЗЫ МЕТАБОЛИЗМА ОТНОСЯТ:

- 1) все верны
- 2) гидроксилирование
- 3) ацетилирование
- 4) конъюгирование с глутатионом

3.ГЕНЕТИЧЕСКИЙ ПОЛИМОРФИЗМ ЭТО ...

- 1) вариация наследственного материала в пределах одного гена
- 2) фрагменты ДНК, способные перемещаться внутри генома
- 3) случайно обнаруженные последовательности нуклеотидов в геноме человека
- 4) общая совокупность генов, определяющая наследственную информацию организма

**4.ПОЛИМОРФИЗМ ГЕНОВ СИСТЕМЫ БИОТРАНСФОРМАЦИИ
МОЖНО ОПРЕДЕЛИТЬ МЕТОДОМ:**

- 1) Иммуноферментного анализа.
- 2) Иммунофлюоресцентного анализа.
- 3) Полимеразной цепной реакцией.
- 4) Высокоэффективной жидкостной хроматографии.

5.ФЕРМЕНТЫ ЦИТОХРОМА Р-450:

- 1) Участвуют в 1 фазе биотрансформации лекарств.
- 2) Метаболизируют только определенные лекарства.
- 3) Генетически полиморфны.
- 4) Участвуют во 2 фазе метаболизме эндогенных соединений.

ЭТАЛОНЫ ОТВЕТОВ К ТЕСТОВЫМ ЗАДАНИЯМ:

№ №	ПРАВИЛЬНЫЙ ОТВЕТ
1	1
2	2
3	1
4	3
5	1

4) Выполнить другие задания:

Решить задачи по генетике.

Формы контроля освоения заданий по данной теме:

- Выполнение тестовых заданий.
- Оформление конспектов лекций и практических занятий.
- Ответы на контрольные вопросы.
- Решение ситуационных задач.

Рекомендуемая литература (см. приложение).

САМОСТОЯТЕЛЬНАЯ ВНЕАУДИТОРНАЯ РАБОТА №13

1. Тема:

Оценка индивидуальной чувствительности и прогнозирование эффективности терапии наследственной патологии.

Цель изучения темы:

Формирование системных фундаментальных знаний о роли фармакогенетики в оценке индивидуальной чувствительности к препаратам и эффективности терапии.

Задачи:

Изучить роль фармакогенетики в оценке индивидуальной чувствительности к препаратам и эффективности терапии.

Обучающийся должен знать:

- Фармакокинетика и фармакодинамика лекарств
- Этапы биотрансформации ксенобиотиков.
- Ферменты и гены биотрансформации ксенобиотиков.
- Полиморфизм генов ферментов биотрансформации ксенобиотиков
- Строение и функции клеточных мембран.
- Транспортёры лекарств.
- Клеточные рецепторы.
- Роль фармакогенетики в оценке эффективности терапии и безопасности назначения лекарственных препаратов.

Обучающийся должен уметь:

- пользоваться специальной терминологией,
- пользоваться учебной, научной, научно-популярной литературой, сетью Интернет

Обучающийся должен владеть:

- навыками решения типовых и ситуационных задач по биосинтезу белка в норме и при мутациях.

Обучающийся должен сформировать компетенции: ОПК-2.

Задания для самостоятельной внеаудиторной работы студентов:

1) Ознакомиться с теоретическим материалом по теме занятия с использованием конспектов лекций и рекомендуемой учебной литературы.

2) Ответить на вопросы для самоконтроля:

1. Цель и задачи фармакогенетики и фармакогеномики.
2. Значение полиморфизма генов цитохромов в 1 фазе метаболизма лекарственных препаратов.
3. Полиморфизм генов ферментов 2 фазы метаболизма лекарственных препаратов.
4. Роль мембранных транспортеров метаболитов и конъюгантов лекарств.
5. Клеточные рецепторы.
6. Протоколы фармакогенетического тестирования лекарственных препаратов.
7. Генетический контроль и необходимость генотипирования при назначении варфарина.
8. Роль фармакогенетических тестов в оценке эффективности терапии и безопасности назначения лекарственных препаратов.
9. Современные возможности и перспективы развития фармакогенетики.

3) Проверить свои знания с использованием тестового контроля:

1. ФАРМАКОГЕНОМИКА ОТЛИЧАЕТСЯ ОТ ФАРМАКОГЕНЕТИКИ ТЕМ, ЧТО:

- 1) Изучает влияние носительства отдельных аллелей на фармакологический ответ у больного.
- 2) Изучает влияние всего генома больного на фармакологический ответ.
- 3) Для внедрения в практику требует применения ДНК-чипов.
- 4) Не требует изучения генотипа больного.

2. В ОСНОВЕ ГЕНЕТИЧЕСКИХ ОСОБЕННОСТЕЙ ПАЦИЕНТОВ, ВЛИЯЮЩИХ НА ФАРМАКОЛОГИЧЕСКИЙ ОТВЕТ, ЧАЩЕ ВСЕГО ЛЕЖАТ:

- 1) Однонуклеотидные полиморфизмы генов, кодирующих ферменты биотрансформации и транспортеры.
- 2) Однонуклеотидные полиморфизмы генов, кодирующих молекулы-мишени лекарственных средств.
- 3) Хромосомные aberrации.
- 4) Хромосомные транслокации.

3. ИЗМЕНЯТЬ ФАРМАКОКИНЕТИКУ ЛЕКАРСТВ У БОЛЬНОГО МОГУТ ПОЛИМОРФИЗМЫ ГЕНОВ:

- 1) Кодированных рецепторы.
- 2) Кодированных гормоны.
- 3) Кодированных ферменты I фазы биотрансформации лекарств.
- 4) Транспортеры лекарственных средств (ЛС).

4. ПРИ ВЫЯВЛЕНИИ У БОЛЬНОГО НОСИТЕЛЬСТВА МЕДЛЕННОГО АЛЛЕЛЬНОГО ВАРИАНТА ГЕНА CYP2C9 НЕОБХОДИМО:

- 1) Воздержаться от применения лекарств.
- 2) Воздержаться от применения варфарина.
- 3) Провести повторное тестирование.
- 4) Назначить варфарин в минимальной дозе.

5. У ПАЦИЕНТА С БОЛЕВЫМ СИНДРОМОМ, У КОТОРОГО ВЫЯВЛЯЕТСЯ НОСИТЕЛЬСТВО МЕДЛЕННОГО АЛЛЕЛЬНОГО ВАРИАНТА ГЕНА CYP2D6, ОБЕЗБОЛИВАЮЩИЙ ЭФФЕКТ ПРИ ПРИМЕНЕНИИ ТРАМАДОЛА БУДЕТ:

- 1) Слабым.
- 2) Выраженным.
- 3) Средним.

6. ФАРМАКОГЕНЕТИЧЕСКИЙ ТЕСТ МОЖЕТ БЫТЬ ИСПОЛЬЗОВАН В КЛИНИЧЕСКОЙ ПРАКТИКЕ, ЕСЛИ:

- 1) Доказано, что при его использовании повышается эффективность и безопасность лекарств.
- 2) Доказано, что при его использовании снижаются затраты на лечение.
- 3) Частота аллельного варианта, который определяет фармакогенетический тест в популяции, превышает 1%.
- 4) Все перечисленное верно.

7. ФАРМАКОГЕНЕТИЧЕСКОЕ ТЕСТИРОВАНИЕ ДЛЯ ИНДИВИДУАЛИЗАЦИИ ФАРМАКОТЕРАПИИ ПОКАЗАНО:

- 1) Больным с высоким риском развития нежелательных побочных реакций.
- 2) При назначении лекарственных средств с узким терапевтическим диапазоном.
- 3) При применении большого числа лекарственных средств у одного больного.
- 4) Больным, работающим с ионизирующим излучением.

8. ПРИ ВЫЯВЛЕНИИ У БОЛЬНОГО НОСИТЕЛЬСТВА МЕДЛЕННОГО АЛЛЕЛЬНОГО ВАРИАНТА ГЕНА CYP2C9 НЕОБХОДИМО:

- 1) Воздержаться от применения лекарств.
- 2) Воздержаться от применения варфарина.

- 3) Провести повторное тестирование.
- 4) Назначить варфарин в минимальной дозе.

9. У ПАЦИЕНТА С БОЛЕВЫМ СИНДРОМОМ, У КОТОРОГО ВЫЯВЛЯЕТСЯ НОСИТЕЛЬСТВО МЕДЛЕННОГО АЛЛЕЛЬНОГО ВАРИАНТА ГЕНА CYP2D6, ОБЕЗБОЛИВАЮЩИЙ ЭФФЕКТ ПРИ ПРИМЕНЕНИИ ТРАМАДОЛА БУДЕТ:

- 1) Слабым.
- 2) Выраженным.
- 3) Средним.

10. ПОЛИМОРФИЗМ ГЕНОВ СИСТЕМЫ БИОТРАНСФОРМАЦИИ И ТРАНСПОРТЕРОВ У БОЛЬНОГО МОЖНО ОПРЕДЕЛИТЬ МЕТОДОМ:

- 1) Иммуноферментного анализа.
- 2) Иммунофлюоресцентного анализа.
- 3) Полимеразной цепной реакцией.
- 4) Высокоэффективной жидкостной хроматографии.

ЭТАЛОНЫ ОТВЕТОВ К ТЕСТОВЫМ ЗАДАНИЯМ:

1.

№ №	ПРАВИЛЬНЫЙ ОТВЕТ
1	2
2	1
3	4
4	4
5	2
6	4
7	1
8	4
9	2
10	3

4) Выполнить другие задания:

Решить задачи по генетике.

Формы контроля освоения заданий по данной теме:

- Выполнение тестовых заданий.
- Оформление конспектов лекций и практических занятий.
- Ответы на контрольные вопросы.
- Решение ситуационных задач.

Рекомендуемая литература (см. приложение).

САМОСТОЯТЕЛЬНАЯ ВНЕАУДИТОРНАЯ РАБОТА №14

1. Тема:

Генная инженерия и генная терапия на службе здравоохранения.

Цель изучения темы:

Формирование системных фундаментальных знаний о современных возможностях и перспективах использования методов генной инженерии и генной терапии в практическом здравоохранении. Овладение навыками оформления конспектов занятий, ответов на тестовые задания, решения типовых и ситуационных задач.

Задачи:

Изучить современные возможности и перспективы использования методов генной инженерии и генной терапии в практическом здравоохранении.

Обучающийся должен знать:

- Принципы генной инженерии.
- Особенности генной терапии.
- Применение методов генной инженерии и генной терапии в клинической практике и экспериментальных исследованиях.

Обучающийся должен уметь:

- пользоваться специальной терминологией,
- пользоваться учебной, научной, научно-популярной литературой, сетью Интернет

Обучающийся должен владеть:

- навыками решения типовых и ситуационных задач по биосинтезу белка в норме и при мутациях.

Обучающийся должен сформировать компетенции: ОПК-2.

Задания для самостоятельной внеаудиторной работы студентов:

- 1) Ознакомиться с теоретическим материалом по теме занятия с использованием конспектов лекций и рекомендуемой учебной литературы.*
- 2) Ответить на вопросы для самоконтроля:*

- 1) Сущность генной инженерии.
- 2) Этапы генно-инженерных работ.
- 3) Использование методов генной инженерии для практического здравоохранения.
- 4) Генная терапия.
- 5) Эксперименты по генотерапии.
- 6) Перспективы развития методов генной терапии и их внедрение в клиническую практику.
- 7) Современные технологии редактирования генома.

3) Проверить свои знания с использованием тестового контроля:

1.ВЫБЕРИТЕ ОПРЕДЕЛЕНИЕ ГЕНЕТИЧЕСКОЙ ИНЖЕНЕРИИ (ГИ):

- 1) ГИ – использование ферментов для конструирования клеток;
- 2) ГИ – получение трансгенных организмов;
- 3) ГИ – совокупность методов для создания организмов *in vitro*;
- 4) ГИ – совокупность методов работы *in vitro*.
- 5) все ответы верны

2.КАКОЕ НАПРАВЛЕНИЕ BIOTEХНОЛОГИИ ПОЗВОЛИЛО ВВЕСТИ В БАКТЕРИЮ ГЕН ГОРМОНА РОСТА ЧЕЛОВЕКА ДЛЯ ЕГО СИНТЕЗА НА ПРОМЫШЛЕННОЙ ОСНОВЕ

- 1) генная инженерия
- 2) клеточная инженерия
- 3) гибридизация клеток
- 4) клонирование клеток

3.ГЕННАЯ ИНЖЕНЕРИЯ, В ОТЛИЧИЕ ОТ КЛЕТОЧНОЙ, ВКЛЮЧАЕТ ИССЛЕДОВАНИЯ, СВЯЗАННЫЕ С

- 1) культивированием клеток высших организмов
- 2) гибридизацией соматических клеток
- 3) пересадкой генов
- 4) пересадкой ядра из одной клетки в другую

4.ВЫБЕРИТЕ НАИБОЛЕЕ ПОЛНОЕ ОПРЕДЕЛЕНИЕ BIOTEХНОЛОГИИ:

- 1) наука о промышленном получении биологически активных веществ;
- 2) наука об использовании биологических объектов в промышленности;
- 3) наука об использовании биологических объектов для получения биологически активных веществ и об охране окружающей среды;
- 4) наука, использующая достижения генетической, клеточной инженерии и других биологических и смежных наук для создания штаммов-продуцентов биологически активных веществ;

5. ТРАНСГЕННЫЕ ОРГАНИЗМЫ ПОЛУЧАЮТ ПУТЕМ ВВОДА ЧУЖЕРОДНОГО ГЕНА В

1. соматическую клетку
2. яйцеклетку
3. сперматозоид
4. митохондрии

6. ГОД, КОГДА ВПЕРВЫЕ ПОКАЗАНА РОЛЬ НУКЛЕИНОВЫХ КИСЛОТ В ПЕРЕДАЧЕ НАСЛЕДСТВЕННОЙ ИНФОРМАЦИИ

1. 1934
2. 1944
3. 1953
4. 1957

7. ПЕРВЫМ ОБЪЕКТОМ ГЕННОЙ ИНЖЕНЕРИИ СТАЛА

1. E.coli
2. S.cerevisae
3. B.subtilis
4. E. histolitica

8. ПЕРВЫМИ ОБЪЕКТАМИ ГЕННОЙ ИНЖЕНЕРИИ СТАЛИ ПЛАЗМИДЫ

1. S.cerevisae
2. B.subtilis
3. E.coli
4. E. histolitica

9. В КАЧЕСТВЕ ВЕКТОРА ДЛЯ ВВЕДЕНИЯ ЧУЖОГО ГЕНА В ЖИВОТНУЮ КЛЕТКУ ИСПОЛЬЗУЮТ

1. плазмиды бактерий
2. аденовирусы
3. вирус SV-40
4. все верны

10. В СОСТАВ ВЕКТОРА НА ОСНОВЕ ВИРУСА ВХОДЯТ ПОСЛЕДОВАТЕЛЬНОСТИ, ОТВЕЧАЮЩИЕ ЗА ..

1. способность к трансформации
2. способность к амплификации
3. маркерный признак
4. все перечисленные последовательности

ЭТАЛОНЫ ОТВЕТОВ К ТЕСТОВЫМ ЗАДАНИЯМ:

№ №	ПРАВИЛЬНЫЙ ОТВЕТ
1	5
2	1
3	3
4	4
5	2
6	2
7	1
8	3
9	4
10	1

4) Выполнить другие задания:

Решить задачи по генетике.

Формы контроля освоения заданий по данной теме:

- Выполнение тестовых заданий.
- Оформление конспектов лекций и практических занятий.
- Ответы на контрольные вопросы.
- Решение ситуационных задач.

Рекомендуемая литература (см. приложение).

САМОСТОЯТЕЛЬНАЯ ВНЕАУДИТОРНАЯ РАБОТА №15

1. Тема и ее актуальность:

Перспективы развития программы «Геном человека» и будущее медицины.

Цель изучения темы:

Формирование системных фундаментальных знаний о новых направлениях и перспективах развития программы «Геном человека», возможном использовании достижений программы в медицине будущего. Овладение навыками оформления конспектов занятий, ответов на тестовые задания, решения типовых и ситуационных задач.

Задачи:

Получить знания о новых направлениях и перспективах развития программы «Геном человека», возможном использовании достижений программы в

медицине будущего.

Обучающийся должен знать:

- Перспективы развития программы «Геном человека».
- Роль достижений программы «Геном человека» в развитие медицины будущего.

Обучающийся должен уметь:

- пользоваться специальной терминологией,
- пользоваться учебной, научной, научно-популярной литературой, сетью Интернет

Обучающийся должен владеть:

- навыками решения типовых и ситуационных задач по биосинтезу белка в норме и при мутациях.

Обучающийся должен сформировать компетенции: ОПК-2.

Задания для самостоятельной внеаудиторной работы студентов:

1) Ознакомиться с теоретическим материалом по теме занятия с использованием конспектов лекций и рекомендуемой учебной литературы.

2) Ответить на вопросы для самоконтроля:

- 1) Новые разделы программы «Геном человека».
- 2) Внедрение новых достижений программы «Геном человека» в практическую медицину и развитие на основе этого инновационного направления – медицины будущего.

3) Проверить свои знания с использованием тестового контроля:

1.ПРЕДИКТИВНАЯ МЕДИЦИНА ПОДРАЗУМЕВАЕТ...

- 1) анализ факторов окружающей среды
- 2) выявление наследственной предрасположенности МФЗ
- 3) секвенирование всего генома
- 4) проведение пренатальной диагностики

2.К ГЛАВНЫМ ПРОВОСПАЛИТЕЛЬНЫМ ЦИТОКИНАМ ОТНОСЯТСЯ

...

- 1) Гены цитохромов (СYP) и глутатион S-трансфераз (GSTP)
- 2) Гены рецепторов эстрогенов (ER)

- 3) Гены супрессоров опухолей P53 и BRCA1
- 4) Гены факторов роста эндотелия сосудов (VEGF)
- 5) Гены факторов некроза опухолей (TNF, LTA)
- 6) Все ответы верны

3.ДОСТИЖЕНИЯ ПРОГРАММЫ «ГЕНОМ ЧЕЛОВЕКА» НАПРАВЛЕННЫ НА РАЗВИТИЕ ...

- 1) технологий генодиагностики
- 2) предиктивной медицины
- 3) генотерапии
- 4) генной инженерии
- 5) все ответы верны

4.ПРЕДИКТИВНАЯ МЕДИЦИНА – ЭТО ...

- 1) совокупность генноинженерных (биотехнологических) и медицинских методов, направленных на внесение изменений в генетический аппарат соматических клеток человека в целях лечения заболеваний.
- 2) совокупность приёмов, методов и технологий получения рекомбинантных РНК и ДНК, выделения генов из организма (клеток), осуществления манипуляций с генами и введения их в другие организмы.
- 3) новая область медицины, использующая молекулярно-генетические методы для выявления предрасположенности к болезни, ранней диагностики, выбора профилактики, медикаментозного лечения и индивидуального подхода к больному.

5. ПРИ ГЕНЕТИЧЕСКИ ДЕТЕРМИНИРОВАННОМ ИЗМЕНЕНИИ ФАРМАКОЛОГИЧЕСКОГО ОТВЕТА, ПРИВОДЯЩЕМУ К НЕДОСТАТОЧНОЙ ЭФФЕКТИВНОСТИ, ВРАЧУ СЛЕДУЕТ:

- 1) назначать данное лекарственное средство в минимальной дозе;
- 2) назначать данное лекарственное средство в среднетерапевтической дозе;
- 3) назначать данное лекарственное средство в максимальной дозе;
- 4) не назначать данное лекарственное средство.

ЭТАЛОНЫ ОТВЕТОВ К ТЕСТОВЫМ ЗАДАНИЯМ:

№ №	ПРАВИЛЬНЫЙ ОТВЕТ
1	2
2	5
3	5
4	3
5	4

4) Выполнить другие задания:

Решить задачи по генетике.

Формы контроля освоения заданий по данной теме:

- Выполнение тестовых заданий.
- Оформление конспектов лекций и практических занятий.
- Ответы на контрольные вопросы.
- Решение ситуационных задач.

Рекомендуемая литература (см. приложение).

САМОСТОЯТЕЛЬНАЯ ВНЕАУДИТОРНАЯ РАБОТА №16

1. Тема и ее актуальность:

Итоговое занятие по дисциплине «Геном человека».

Цель и задачи изучения темы:

Систематизировать знания, полученные при изучении дисциплины «Геном человека».

Обучающийся должен знать:

- Программа «Геном человека» - общая характеристика.
- Использование достижений программы «Геном человека» в разных областях медицины.
- Роль программы «Геном человека» в развитии инновационного направления медицины будущего.

Обучающийся должен уметь:

- пользоваться специальной терминологией,
- пользоваться учебной, научной, научно-популярной литературой, сетью Интернет

Обучающийся должен владеть:

- навыками решения типовых и ситуационных задач по биосинтезу белка в норме и при мутациях.

Обучающийся должен сформировать компетенции: ОПК-2.

Задания для самостоятельной внеаудиторной работы студентов:

- 1) *Ознакомиться с теоретическим материалом по теме занятия с использованием конспектов лекций и рекомендуемой учебной литературы.*
- 2) *Ответить на вопросы для самоконтроля:*
 1. Строение нуклеиновых кислот.
 2. На каких принципах основана точность передачи генетической информации от материнской клетки к дочерней?
 3. Предпосылки развития программы «Геном человека».
 4. Исторические этапы реализации программы «Геном человека».
 5. Значение данной программы «Геном человека» для медицины.
 6. Структурно-функциональная организация наследственного материала человека.
 7. Строение и функции нетранскрибируемых участков.

8. Строение и функции транскрибируемых участков генома человека (генов).
9. Классификация генов.
10. Принципы получения образцов геномной ДНК или РНК.
11. Общий принцип классической ПЦР. Оборудование, применяемое для амплификации. Состав PCR реакции. Параметры PCR реакции.
12. Рестрикция ДНК на фрагменты. Рестриктазы, принцип их работы.
13. Сущность метода электрофореза фрагментов ДНК.
14. Сущность метода блот-гибридизации по Саузерну.
15. Принципы прямой ДНК-диагностики. Преимущества и недостатки.
16. Принципы косвенной ДНК-диагностики. Преимущества и недостатки.
17. Косвенные методы ДНК-диагностики: анализ сцепления, использование мини- и микросателлитов (VNTR, STR).
18. Области практической медицины, в которых используются знания по организации генома человека.
19. Перспективы использования достижений программы «Геном человека» в различных областях медицины.
20. Преимплантационная диагностика.
21. Пренатальная диагностика.
22. Современные методы неинвазивной пренатальной диагностики на ранних сроках беременности. Анализ внеклеточной ДНК плода по крови матери.
23. Определение многофакторного заболевания.
24. Понятия ассоциации гена с заболеванием и сцепления генов. Генные сети.
25. Метод полногеномного скрининга ассоциаций (Genome-Wide Association Studies, GWAS) для поиска генов-кандидатов многофакторных заболеваний.
26. Примеры многофакторных заболеваний и генов предрасположенности к ним.
27. Генетические основы канцерогенеза.
28. Общая характеристика наследственной и наследственно обусловленной патологии человека.
29. Возможности применения биоинформатики в современной медицине.
30. Построение генных сетей на основе методов биоинформатики.
31. Анализ молекулярно-генетических и клинических данных по принципу «случай-контроль». Показатели относительного риска и отношения шансов.
32. Персонализированная медицина – общее представление. Роль программы «Геном человека» в реализации проекта «Медицина будущего». Характеристика медицины 4P.
33. Схема детоксикации ксенобиотиков в организме человека. Генетический полиморфизм ФБК.
34. Методы молекулярно-генетического анализа полиморфизма генов ФБК. Генные сети ФБК. Оценка значимости отдельных полиморфных вариантов генов ФБК в формировании заболеваний человека.

35. Фармакогенетика и фармакокинетика.
36. Значение полиморфизма генов цитохромов на метаболизм лекарственных препаратов на примере варфарина.
37. Использование методов генной инженерии для практического здравоохранения.
38. Генная терапия. Современные технологии редактирования генома.
39. Новые разделы программы «Геном человека».
40. Внедрение новых достижений программы «Геном человека» в практическую медицину и развитие на основе этого инновационного направления – медицины будущего.

3) Проверить свои знания с использованием тестового контроля:

Тесты для промежуточной аттестации по дисциплине «Геном человека».

4) Выполнить другие задания:

Решить ситуационные задачи для итогового контроля по генетике.

Формы контроля освоения заданий по данной теме:

- Выполнение тестовых заданий.
- Оформление конспектов лекций и практических занятий.
- Ответы на контрольные вопросы.
- Решение ситуационных задач.

Рекомендуемая литература

Основная литература

п/ №	Наименование, авторы, выходные данные	Кол-во экземпляров	
		в библиотеке	на кафедре
1	2	3	4
1	Биология [Текст] Учебник для студентов высших учебных заведений / Н.В.Чебышев [и др.] ; под ред. Н.В.Чебышева. - М.: ООО «Изд-во Медицинское информационное агентство», 2020. – 640 с.	<u>600</u>	10
2	Биология [Текст] Учебник для студентов высших учебных заведений / Т.В. Викторова, А.Ю.Асанов. - М.: Изд. «Академия», 2013 (переиздание 2019). – 289 с.	<u>820</u>	15

Дополнительная литература

п/ №	Наименование, авторы, выходные данные	Кол-во экземпляров	
		в библиотеке	на кафедре
1	2	3	4
1	Генетика [Текст] : учебник / В. И. Иванов [и др.] ; под ред. В. И. Иванова. - М. : Академкнига, 2007. - 638 с.	<u>35</u>	1
2	Методы антропогенетики [Текст] : учеб. пособие / ФГБОУ ВО «Баш. гос. мед. ун-т» МЗ РФ ; сост. Г. И. Лукманова [и др.]. - Уфа : ФГБОУ ВО БГМУ Минздрава России, 2016. - 73 с.	<u>200</u>	10
3	Методы антропогенетики [Электронный ресурс] : учеб. пособие / ФГБОУ ВО «Баш. гос. мед. ун-т» МЗ РФ ; сост. Г. И. Лукманова [и др.]. - Электрон. текстовые дан. - Уфа, 2016. - on-line. - Режим доступа: http://library.bashgmu.ru/elibdoc/elib733.pdf	<u>Неограниченный доступ</u>	
4	Современные методы пренатальной диагностики и неонатального скрининга на наследственные болезни [Текст] : учеб. пособие / ФГБОУ ВО «Баш. гос. мед. ун-т» МЗ РФ ; сост. Г. М. Исхакова [и др.]. - Уфа, 2016. - 74 с.	<u>200</u>	10
5	Современные методы пренатальной диагностики и неонатального скрининга на наследственные болезни [Электронный ресурс] : учеб. пособие / ФГБОУ ВО «Башкирский гос. мед. ун-т» МЗ РФ ; сост. Г. М. Исхакова [и др.]. - Электрон. текстовые дан. - Уфа, 2016. - on-line. - Режим доступа: http://library.bashgmu.ru/elibdoc/elib735.pdf	<u>Неограниченный доступ</u>	

6	Целоусова, О. С. Механизмы и методы оценки цитотоксичности [Текст] : учеб. пособие / О. С. Целоусова, Ю. В. Вахитова, В. А. Вахитов ; ГБОУ ВПО "Баш. гос. мед. ун-т МЗ и соц. развития РФ", ФГБУ науки институт биохимии и генетики УНЦ РАН. - Уфа, 2012. - 112 с.	30	10
7	Целоусова, О. С. Механизмы и методы оценки цитотоксичности [Электронный ресурс] : учеб. пособие / О. С. Целоусова, Ю. В. Вахитова, В. А. Вахитов ; ГБОУ ВПО "Баш. гос. мед. ун-т МЗ и соц. развития РФ", ФГБУ науки институт биохимии и генетики УНЦ РАН. - Электрон. текстовые дан. - Уфа, 2012. - on-line. - Режим доступа: http://library.bashgmu.ru/elibdoc/elib422.pdf	Неограниченный доступ	
8	Сборник задач по медицинской генетике и биологии [Текст] : учеб. пособие / ГБОУ ВПО «Баш. гос. мед. ун-т» МЗ РФ; сост. Т. В. Викторова [и др.]. - 2-е изд., перераб. и доп. - Уфа, 2015. - 102 с.	995	
9	Сборник задач по медицинской генетике и биологии [Электронный ресурс] : учеб пособие / ГБОУ ВПО «Баш. гос. мед. ун-т» МЗ РФ; сост.: Т. В. Викторова, С. М. Измайлова, Д. Н. Куватова. - 2-е изд., перераб. и доп. - Электрон. текстовые дан. - Уфа, 2015. - on-line. - Режим доступа: http://library.bashgmu.ru/elibdoc/elib594.pdf	Неограниченный доступ	
10	Электронно-библиотечная система «Консультант студента» для ВПО	www.studentlib.ru	
11	Электронно-библиотечная система «Лань»	http://e.lanbook.com	

Перечень ресурсов информационно-телекоммуникационной сети «Интернет», необходимых для освоения учебной дисциплины (модуля)

1. <https://www.medicinform.net/> (Медицинская информационная сеть)
2. <https://www.studentlibrary.ru/> (Консультант студента)