

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

Кафедра биологии

**МЕТОДИЧЕСКИЕ УКАЗАНИЯ ДЛЯ ОБУЧАЮЩИХСЯ  
к практическим занятиям по дисциплине**

**ГЕНОМ ЧЕЛОВЕКА**

Дисциплина Генетика человека

Специальность (код, название) 06.05.01 Биотехнология и биоинформатика

Курс 2

Семестр 3

**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  
Сахабутлинова 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

## ПРАКТИЧЕСКОЕ ЗАНЯТИЕ № 1

### 1. Тема и ее актуальность:

Структурно-функциональная организация наследственного материала человека.

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.

### 2. Учебные цели:

- получение знаний о геноме человека;
- формирование умений работы со световым микроскопом при анализе цитогенетических препаратов;
- овладение навыками проведения микроскопического анализа кариотипа в норме и при хромосомной патологии человека;
- овладение навыками решения типовых и ситуационных задач по генетике человека.

Для формирования профессиональных компетенций 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.

Для формирования профессиональных компетенций обучающийся должен владеть и уметь:

- 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.
- овладеть следующими компетенциями: ОПК-2, ПК-1.

### 3. Материалы для самоподготовки к освоению данной темы:

Конспекты лекций, список основной и дополнительной литературы, интернет-ресурсы.

Вопросы для самоподготовки:

1. Строение нуклеиновых кислот.
2. Химический состав и строение ДНК (I, II и III структура).  
Пространственная модель ДНК Уотсона-Крика.

3. Отличия ДНК от РНК.
4. Генетический код - способ хранения наследственной информации.
5. Свойства генетического кода.
6. Структура и функции разных видов РНК (рибосомная - рРНК, транспортная - тРНК, информационная - иРНК).
7. Строение генов прокариот.
8. Строение генов эукариот. Экзон-интронная организация генов эукариот.
9. Классификация генов: структурные и функциональные (регуляторы и модификаторы: индукторы, супрессоры).

**4. Вид занятия:** практическое занятие.

**5. Продолжительность занятия** – 3 часа.

**6. Оснащение:**

6.1. Дидактический материал (тестовые задания, ситуационные задачи).

6.2. ТСО (моноблок с выходом в Интернет, мультимедийный проектор, обучающая компьютерная программа ROSH).

**7. Содержание занятия:**

**7.1. Контроль исходного уровня знаний и умений.**

Задания для самоконтроля: решение обучающимися индивидуальных наборов тестовых заданий по теме:

**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

**7.2. Разбор с преподавателем узловых вопросов, необходимых для освоения**

**темы занятия.**

- 1) Устное собеседование в форме диалога.
- 2) Оценка и разбор ошибок тестовых заданий.
- 3) Работа с обучающей компьютерной программой ROCH.
- 4) Решение типовых и ситуационных задач (см. учебное пособие «Сборник задач по биологии и медицинской генетике»).

**7.3. Демонстрация преподавателем методики практических приемов по данной теме.**

Преподаватель знакомит обучающихся с планом и методикой проведения практической работы.

**7.4. Самостоятельная работа обучающихся под контролем преподавателя.**

- 1) Составление конспектов,
- 2) Заполнение таблиц,
- 3) Схематические зарисовки в тетрадях.
- 4) Самостоятельная работа с обучающей компьютерной программой ROCH.
- 5) Решение типовых и ситуационных задач.  
(см. учебное пособие «Сборник задач по биологии и медицинской генетике»).

**7.5. Контроль конечного уровня усвоения темы:**

- 1) проверка конспектов лекций и практических занятий,
- 2) проверка качества оформления таблиц и рисунков
- 3) проверка ответов типовых и ситуационных задач.

Место проведения самоподготовки: компьютерный класс.

Учебно-исследовательская работа обучающихся по данной теме:

1. Работа с основной и дополнительной литературой.
2. Составление ситуационных задач.

Литература (см. Приложение)

## ПРАКТИЧЕСКОЕ ЗАНЯТИЕ №2

### 1. Тема и ее актуальность:

Классификация генов. Молекулярные основы регуляции экспрессии генов у человека.

### 2. Учебные цели:

- понимание особенностей организации и регуляции экспрессии генов у человека.
- получение знаний о геноме человека;
- формирование умений работы со световым микроскопом при анализе цитогенетических препаратов;
- овладение навыками проведения микроскопического анализа кариотипа в норме и при хромосомной патологии человека;
- овладение навыками решения типовых и ситуационных задач по генетике человека.

Для формирования профессиональных компетенций обучающийся должен знать:

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

Для формирования профессиональных компетенций обучающийся должен владеть и 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.

Для формирования профессиональных компетенций обучающийся должен владеть:

- овладеть следующими компетенциями: ОПК-2, ПК-1.

### 3. Материалы для самоподготовки к освоению данной темы:

Конспекты лекций, список основной и дополнительной литературы, интернет-ресурсы.

Вопросы для самоподготовки:

- 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?

**4. Вид занятия:** практическое занятие.

**5. Продолжительность занятия** – 3 часа.

**6. Оснащение:**

6.1. Дидактический материал (тестовые задания, ситуационные задачи).

6.2. ТСО (моноблок с выходом в Интернет, мультимедийный проектор, обучающая компьютерная программа ROSH).

**7. Содержание занятия:**

**7.1. Контроль исходного уровня знаний и умений.**

Задания для самоконтроля: решение обучающимися индивидуальных наборов тестовых заданий по теме.

## **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.

## **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.

## **КАК НАЗЫВАЮТСЯ РЕГУЛЯТОРНЫЕ ПОСЛЕДОВАТЕЛЬНОСТИ, КОТОРЫЕ БЛОКИРУЮТ ВЗАИМОДЕЙСТВИЕ МЕЖДУ**

## **ЭНХАНСЕРОМ И ПРОМОТОРОМ?**

- 1) промоторы;
- 2) терминаторы;
- 3) инсуляторы
- 4) энхансеры
- 5) сайленсеры.

### ***7.2. Разбор с преподавателем узловых вопросов, необходимых для освоения темы занятия.***

- 1) Устное собеседование в форме диалога.
- 2) Оценка и разбор ошибок тестовых заданий.
- 3) Работа с обучающей компьютерной программой ROCH.
- 4) Решение типовых и ситуационных задач (см. учебное пособие «Сборник задач по биологии и медицинской генетике»).

### ***7.3. Демонстрация преподавателем методики практических приемов по данной теме.***

Преподаватель знакомит обучающихся с планом и методикой проведения практической работы.

### ***7.4. Самостоятельная работа обучающихся под контролем преподавателя.***

- 1) Составление конспектов,
- 2) Заполнение таблиц,
- 3) Схематические зарисовки в тетрадях.
- 4) Самостоятельная работа с обучающей компьютерной программой ROCH.
- 5) Решение типовых и ситуационных задач.  
(см. учебное пособие «Сборник задач по биологии и медицинской генетике»).

### ***7.5. Контроль конечного уровня усвоения темы:***

- 1) проверка конспектов лекций и практических занятий,
- 2) проверка качества оформления таблиц
- 3) оценка тестовых заданий
- 4) проверка ответов типовых и ситуационных задач.

Место проведения самоподготовки: компьютерный класс.

### **Учебно-исследовательская работа обучающихся по данной теме:**

1. Работа с основной и дополнительной литературой.
2. Заполнение таблиц
3. Составление граф-логических структур.
4. Составление ситуационных задач.

Литература (см. Приложение)

## **ПРАКТИЧЕСКОЕ ЗАНЯТИЕ №3**

### **1. Тема и ее актуальность:**

Программа «Геном человека»: общая характеристика.

### **2. Учебные цели:**

- изучить историю развития программы «Геном человека».
- получение знания об организации генома человека.
- формирование умений работы со световым микроскопом при анализе цитогенетических препаратов;
- овладение навыками проведения микроскопического анализа кариотипа в норме и при хромосомной патологии человека;
- овладение навыками решения типовых и ситуационных задач по генетике человека.

Для формирования профессиональных компетенций обучающийся должен **знать:**

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

Для формирования профессиональных компетенций обучающийся должен **владеть и уметь:**

- применять базовые представления об основных закономерностях и современных достижениях программы «Геном человека»:
- пользоваться специальной терминологией,
- пользоваться учебной, научной, научно-популярной литературой, сетью Интернет
- овладеть следующими компетенциями: ОПК-2, ПК-1.

### **3. Материалы для самоподготовки к освоению данной темы:**

Конспекты лекций, список основной и дополнительной литературы, интернет-ресурсы.

#### **Вопросы для самоподготовки:**

- 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.

. **Вид занятия:** практическое занятие.

**5. Продолжительность занятия** – 3 часа.

**6. Оснащение:**

6.1. Дидактический материал (тестовые задания, ситуационные задачи).

6.2. ТСО (моноблок с выходом в Интернет, мультимедийный проектор, обучающая компьютерная программа ROSH).

**7. Содержание занятия:**

**7.1. Контроль исходного уровня знаний и умений.**

Задания для самоконтроля: решение обучающимися индивидуальных наборов тестовых заданий по теме.

## **ОКОНЧАТЕЛЬНАЯ РАСШИФРОВКА ГЕНОМА ЧЕЛОВЕКА ОСУЩЕСТВЛЕНА В ... ГОДУ.**

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

## **ГЕНОМ ЧЕЛОВЕКА ЭТО ... .**

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

## **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

**7.2. Разбор с преподавателем узловых вопросов, необходимых для освоения темы занятия.**

- 1) Устное собеседование в форме диалога.
- 2) Оценка и разбор ошибок тестовых заданий.

- 3) Работа с обучающей компьютерной программой ROCH.
- 4) Решение типовых и ситуационных задач (см. учебное пособие «Сборник задач по биологии и медицинской генетике»).

### ***7.3. Демонстрация преподавателем методики практических приемов по данной теме.***

Преподаватель знакомит обучающихся с планом и методикой проведения практической работы.

### ***7.4. Самостоятельная работа обучающихся под контролем преподавателя.***

- 1) Составление конспектов,
- 2) Заполнение таблиц,
- 3) Схематические зарисовки в тетрадях.
- 4) Самостоятельная работа с обучающей компьютерной программой ROCH.
- 5) Решение типовых и ситуационных задач.  
(см. учебное пособие «Сборник задач по биологии и медицинской генетике»).

### ***7.5. Контроль конечного уровня усвоения темы:***

- 1) проверка конспектов лекций и практических занятий,
- 2) проверка качества оформления таблиц
- 3) оценка тестовых заданий
- 4) проверка ответов типовых и ситуационных задач.

Место проведения самоподготовки: компьютерный класс.

### **Учебно-исследовательская работа обучающихся по данной теме:**

3. Работа с основной и дополнительной литературой.
4. Составление ситуационных задач.

Литература (см. Приложение)

## ПРАКТИЧЕСКОЕ ЗАНЯТИЕ №4

### 1. Тема и ее актуальность:

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

До недавнего времени диагностика хромосомной патологии проводилась с помощью методов классической цитогенетики. Однако достаточно большое количество хромосомных аномалий требует более детального исследования на молекулярном уровне. Молекулярно-цитогенетические методы, в основе которых лежит использование различных ДНК-зондов и методологии гибридизации *in situ* являются довольно перспективными для диагностики большинства хромосомных нарушений, таких как сбалансированные и несбалансированные транслокации, дополнительные маркерные хромосомы неизвестной природы, дицентрические хромосомы, некоторые варианты микродупликаций, микроделеций и инсерций. Кроме того, методы молекулярной цитогенетики могут использоваться для уточнения степени мозаицизма или установления небольшого аномального клона клеток, не улавливаемого обычным цитогенетическим исследованием.

### 2. Учебные цели:

- получение знаний об организации генома человека;
- формирование умений работы со световым микроскопом при анализе цитогенетических препаратов;
- овладение навыками проведения микроскопического анализа кариотипа в норме и при хромосомной патологии человека;
- овладение навыками решения типовых и ситуационных задач по генетике человека.

Для формирования профессиональных компетенций 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).

Для формирования профессиональных компетенций обучающийся должен **владеть и 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

Для формирования профессиональных компетенций обучающийся должен **владеть:**

- овладеть следующими компетенциями: ОПК-2, ПК-1.

### **3. Материалы для самоподготовки к освоению данной темы:**

Конспекты лекций, список основной и дополнительной литературы, интернет-ресурсы.

#### Вопросы для самоподготовки:

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.

**4. Вид занятия:** практическое занятие.

**5. Продолжительность занятия** – 3 часа.

**6. Оснащение:**

6.1. Дидактический материал (тестовые задания, ситуационные задачи).

6.2. ТСО (моноблок с выходом в Интернет, мультимедийный проектор, обучающая компьютерная программа ROSH).

**7. Содержание занятия:**

**7.1. Контроль исходного уровня знаний и умений.**

Задания для самоконтроля: решение обучающимися индивидуальных наборов тестовых заданий по теме.

### **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.

**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.

**Расположите в правильной последовательности основные этапы FISH-анализа:**

- 1) денатурация - 1;
- 2) детекция - 4;
- 3) отмывка неспецифически связанного ДНК-зонда - 3;
- 4) гибридизация с ДНК-зондом - 2.

***7.2. Разбор с преподавателем узловых вопросов, необходимых для освоения темы занятия.***

- 1) Устное собеседование в форме диалога.
- 2) Оценка и разбор ошибок тестовых заданий.
- 3) Работа с обучающей компьютерной программой ROCH.
- 4) Решение типовых и ситуационных задач (см. учебное пособие «Сборник задач по биологии и медицинской генетике»).

***7.3. Демонстрация преподавателем методики практических приемов по данной теме.***

Преподаватель знакомит обучающихся с планом и методикой проведения практической работы.

***7.4. Самостоятельная работа обучающихся под контролем преподавателя.***

- 1) Составление конспектов,

- 2) Заполнение таблиц,
- 3) Схематические зарисовки в тетрадях.
- 4) Самостоятельная работа с обучающей компьютерной программой ROCH.
- 5) Решение типовых и ситуационных задач.  
(см. учебное пособие «Сборник задач по биологии и медицинской генетике»).

**7.5. Контроль конечного уровня усвоения темы:**

- 1) проверка конспектов лекций и практических занятий,
- 2) проверка качества оформления таблиц
- 3) оценка тестовых заданий
- 4) проверка ответов типовых и ситуационных задач.

Место проведения самоподготовки: компьютерный класс.

Учебно-исследовательская работа обучающихся по данной теме:

1. Работа с основной и дополнительной литературой.
2. Составление ситуационных задач.

Литература (см. Приложение)

## ПРАКТИЧЕСКОЕ ЗАНЯТИЕ №5

### 1. Тема и ее актуальность:

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

### 2. Учебные цели:

- получение знаний об организации генома человека;
- формирование умений работы со световым микроскопом при анализе цитогенетических препаратов;
- овладение навыками проведения микроскопического анализа кариотипа в норме и при хромосомной патологии человека;
- овладение навыками решения типовых и ситуационных задач по генетике человека.
- изучить современные методы анализа структуры ДНК, изучить классификацию методов ДНК-диагностики наследственных и хромосомных заболеваний.

Для формирования профессиональных компетенций обучающийся должен **знать:**

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

Для формирования профессиональных компетенций обучающийся должен **владеть и 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

Для формирования профессиональных компетенций обучающийся должен **владеть:**

- овладеть следующими компетенциями: ОПК-2, ПК-1.

### 3. Материалы для самоподготовки к освоению данной темы:

Конспекты лекций, список основной и дополнительной литературы, интернет-ресурсы.

Вопросы для самоподготовки:

- 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, обратнo-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).

**4. Вид занятия:** практическое занятие.

**5. Продолжительность занятия** – 3 часа.

**6. Оснащение:**

6.1. Дидактический материал (тестовые задания, ситуационные задачи).

6.2. ТСО (моноблок с выходом в Интернет, мультимедийный проектор, обучающая компьютерная программа ROSH).

**7. Содержание занятия:**

**7.1. Контроль исходного уровня знаний и умений.**

Задания для самоконтроля: решение обучающимися индивидуальных наборов тестовых заданий по теме.

**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

**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

## **СЕКВЕНИРОВАНИЕ ДНК – ЭТО ... .**

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

### ***7.2. Разбор с преподавателем узловых вопросов, необходимых для освоения темы занятия.***

- 1) Устное собеседование в форме диалога.
- 2) Оценка и разбор ошибок тестовых заданий.
- 3) Работа с обучающей компьютерной программой ROCH.
- 4) Решение типовых и ситуационных задач (см. учебное пособие «Сборник задач по биологии и медицинской генетике»).

### ***7.3. Демонстрация преподавателем методики практических приемов по данной теме.***

Преподаватель знакомит обучающихся с планом и методикой проведения практической работы.

### ***7.4. Самостоятельная работа обучающихся под контролем преподавателя.***

- 6) Составление конспектов,
- 7) Заполнение таблиц,
- 8) Схематические зарисовки в тетрадях.
- 9) Самостоятельная работа с обучающей компьютерной программой ROCH.
- 10) Решение типовых и ситуационных задач.  
(см. учебное пособие «Сборник задач по биологии и медицинской генетике»).

## **ПРАКТИЧЕСКАЯ РАБОТА**

### **Работа № 1**

#### **Разработка аллель-специфического ДНК-зонда.**

Пациент с генетической болезнью имеет мутацию (замену цитозина на тимин) в 18 экзоне гена.

Нормальная последовательность:

CTG TGC CGT ATG AAA AGA CCA ATC CGA GAA GTT CCT GTT ACC AAA  
CTC ATA GAC

Последовательность у пациента:

CTG TGC CGT ATG AAA AGA CCA ATC TGA GAA GTT CCT GTT ACC AAA  
CTC ATA GAC

- 1) Каково воздействие этой мутации на функции гена и белка? (Первые три нуклеотида в каждой последовательности представляют первый кодон экзона).
- 2) Вам необходимо разработать аллель специфичный олигонуклеотидный (АСО) зонд для поиска мутации в геномной ДНК. Какой из приведенных ниже олигонуклеотидов окажется полезным для АСО-зонда на нормальную последовательность? Для мутантной последовательности? Дайте обоснование вашего выбора для каждого олигонуклеотида.
  1. 5' GCC GTA TGA AAA GAC CAA TCT C 3'
  2. 5' GAC CAA TCC GAG AAG TTC C 3'
  3. 5' GAC CAA TCT GAG AAG TTC C 3'
  4. 5' GGA ACT TCT CAG ATT GGT C 3'
  5. 5' ATC TGA G 3'

## Работа № 2

### Моделирование ПЦР-анализа делеции F508 гена CFTR при диагностике муковисцидоза

1. Конструирование праймеров размером 10 нуклеотидов для правого и левого участков интересующего фрагмента ДНК размером 30 пн:

смысловая цепь ДНК - 5' act gcg agc tta **egg** ttt cat ggg cga gat 3'  
 антисмысловая цепь ДНК - 3' tga cgc tcg aat gcc aaa gta ccc gct cta 5'

Праймеры:

Прямой

**5' act gcg agc t 3'**

антисмысл. ДНК - 3' tga cgc tcg aat gcc aaa gta ccc gct cta 5'

Обратный

смысловая ДНК - 5' act gcg agc tta **egg** ttt cat ggg cga gat 3'

**3'a ccc gct cta 5'**

2. Проведение ПЦР и интерпретация результатов.

1) В норме у здорового человека размер искомого фрагмента ДНК равен 30 пн. Это нормальный аллель, обозначаемый как А.

2) При делеции 3-х пар нуклеотидов в 13-м, 14-м и 15-м положениях смысловой цепи ДНК триплет **egg**) будет амплифицироваться фрагмент размером 27 пн. Это мутантный аллель, обозначаемый как а.

3) Идентификация результатов амплификации путем разделения фрагментов

ДНК на электрофорезе (см. рис. 1):

Объясните полученные результаты. Проверьте свой ответ

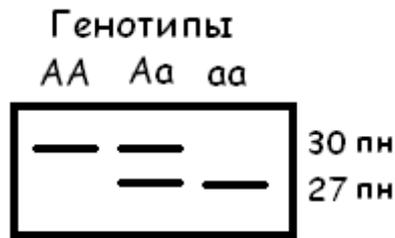


Рис 1. Электрофореграмма и интерпретация результатов амплификации образцов ДНК индивидов с генотипами AA, Aa, aa.

Проверьте свой ответ.

Интерпретация полученных результатов:

*Генотип «AA» – норма* – поскольку оба аллеля имеют одинаковый размер, на электрофореграмме будет выявляться одна полоса размером 30 пн – аллели А (см. рис. 1).

*Генотип «Aa» – гетерозиготный носитель* - на электрофореграмме будут выявляться две полосы, соответствующие размерам фрагментов 27 и 30 п.н. (аллели А и а).

*Генотип «aa» – гомозигота по мутантным аллелям* - поскольку оба фрагмента ДНК имеют одинаковый размер, на электрофореграмме будет выявляться одна полоса размером 27 п.н.

#### **7.5. Контроль конечного уровня усвоения темы:**

- 1) проверка конспектов лекций и практических занятий,
- 2) проверка качества оформления таблиц
- 3) оценка тестовых заданий
- 4) проверка ответов типовых и ситуационных задач.

Место проведения самоподготовки: компьютерный класс.

#### Учебно-исследовательская работа обучающихся по данной теме:

1. Работа с основной и дополнительной литературой.
2. Составление ситуационных задач.

Литература (см. Приложение)

## ПРАКТИЧЕСКОЕ ЗАНЯТИЕ №6

### 1. Тема и ее актуальность:

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

### 2. Учебные цели:

- получение знаний об организации генома человека;
- формирование умений работы со световым микроскопом при анализе цитогенетических препаратов;
- овладение навыками проведения микроскопического анализа кариотипа в норме и при хромосомной патологии человека;
- овладение навыками решения типовых и ситуационных задач по генетике человека.
- изучить возможности использования достижений программы «Геном человека» в различных областях медицины.

Для формирования профессиональных компетенций 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.

Для формирования профессиональных компетенций обучающийся должен **владеть и уметь:**

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

Для формирования профессиональных компетенций обучающийся должен **владеть:**

- овладеть следующими компетенциями: ОПК-2, ПК-1.

### 3. Материалы для самоподготовки к освоению данной темы:

Конспекты лекций, список основной и дополнительной литературы, интернет-ресурсы.

Вопросы для самоподготовки:

- 1) 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.

**4. Вид занятия:** практическое занятие.

**5. Продолжительность занятия** – 3 часа.

**6. Оснащение:**

6.1. Дидактический материал (тестовые задания, ситуационные задачи).

6.2. ТСО (моноблок с выходом в Интернет, мультимедийный проектор, обучающая компьютерная программа ROSH).

**7. Содержание занятия:**

**7.1. Контроль исходного уровня знаний и умений.**

Задания для самоконтроля: решение обучающимися индивидуальных наборов тестовых заданий по теме.

**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

**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.

**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

**7.2. Разбор с преподавателем узловых вопросов, необходимых для освоения**

**темы занятия.**

- 1) Устное собеседование в форме диалога.
- 2) Оценка и разбор ошибок тестовых заданий.
- 3) Работа с обучающей компьютерной программой ROCH.
- 4) Решение типовых и ситуационных задач (см. учебное пособие «Сборник задач по биологии и медицинской генетике»).

**7.3. Демонстрация преподавателем методики практических приемов по данной теме.**

Преподаватель знакомит обучающихся с планом и методикой проведения практической работы.

**7.4. Самостоятельная работа обучающихся под контролем преподавателя.**

- 1) Составление конспектов,
- 2) Заполнение таблиц,
- 3) Схематические зарисовки в тетрадях.
- 4) Самостоятельная работа с обучающей компьютерной программой ROCH.
- 5) Решение типовых и ситуационных задач.  
(см. учебное пособие «Сборник задач по биологии и медицинской генетике»).

**7.5. Контроль конечного уровня усвоения темы:**

- 1) проверка конспектов лекций и практических занятий,
- 2) проверка качества оформления таблиц
- 3) оценка тестовых заданий
- 4) проверка ответов типовых и ситуационных задач.

Место проведения самоподготовки: компьютерный класс.

**Учебно-исследовательская работа обучающихся по данной теме:**

1. Работа с основной и дополнительной литературой.
2. Составление ситуационных задач.

Литература (см. Приложение)

## ПРАКТИЧЕСКОЕ ЗАНЯТИЕ №7

### 1. Тема и ее актуальность:

Способы преимплантационной диагностики наследственной патологии человека. Неинвазивное пренатальное тестирование.

### 2. Учебные цели:

- получение знаний об организации генома человека;
- формирование умений работы со световым микроскопом при анализе цитогенетических препаратов;
- овладение навыками проведения микроскопического анализа кариотипа в норме и при хромосомной патологии человека;
- овладение навыками решения типовых и ситуационных задач по генетике человека.
- изучить возможности использования достижений программы «Геном человека» для выявления патологии эмбриона при преимплантационной диагностике.

Для формирования профессиональных компетенций обучающийся должен **знать:**

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

Для формирования профессиональных компетенций обучающийся должен **владеть и уметь:**

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

Для формирования профессиональных компетенций обучающийся должен **владеть:**

- овладеть следующими компетенциями: ОПК-2, ПК-1.

### 3. Материалы для самоподготовки к освоению данной темы:

Конспекты лекций, список основной и дополнительной литературы, интернет-ресурсы.

#### Вопросы для самоподготовки:

- 1) Методы преимплантационной генетической диагностики «высокого риска».
- 2) Методы преимплантационной генетического скрининга «низкого риска».
- 3) Биопсия эмбрионов.

4) Аномалии эмбриона, выявляемые молекулярными методами.

**4. Вид занятия:** практическое занятие.

**5. Продолжительность занятия** – 3 часа.

**6. Оснащение:**

6.1. Дидактический материал (тестовые задания, ситуационные задачи).

6.2. ТСО (моноблок с выходом в Интернет, мультимедийный проектор, обучающая компьютерная программа ROSH).

**7. Содержание занятия:**

**7.1. Контроль исходного уровня знаний и умений.**

Задания для самоконтроля: решение обучающимися индивидуальных наборов тестовых заданий по теме.

## **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

## **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

## **МЕТОДЫ, ИСПОЛЬЗУЕМЫЕ ДЛЯ ПГД - ... .**

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

**7.2. Разбор с преподавателем узловых вопросов, необходимых для освоения**

**темы занятия.**

- 1) Устное собеседование в форме диалога.
- 2) Оценка и разбор ошибок тестовых заданий.
- 3) Работа с обучающей компьютерной программой ROCH.
- 4) Решение типовых и ситуационных задач (см. учебное пособие «Сборник задач по биологии и медицинской генетике»).

**7.3. Демонстрация преподавателем методики практических приемов по данной теме.**

Преподаватель знакомит обучающихся с планом и методикой проведения практической работы.

**7.4. Самостоятельная работа обучающихся под контролем преподавателя.**

- 1) Составление конспектов,
- 2) Заполнение таблиц,
- 3) Схематические зарисовки в тетрадях.
- 4) Самостоятельная работа с обучающей компьютерной программой ROCH.
- 5) Решение типовых и ситуационных задач.  
(см. учебное пособие «Сборник задач по биологии и медицинской генетике»).

**7.5. Контроль конечного уровня усвоения темы:**

- 1) проверка конспектов лекций и практических занятий,
- 2) проверка качества оформления таблиц
- 3) оценка тестовых заданий
- 4) проверка ответов типовых и ситуационных задач.

Место проведения самоподготовки: компьютерный класс.

**Учебно-исследовательская работа обучающихся по данной теме:**

1. Работа с основной и дополнительной литературой.
2. Составление ситуационных задач.

Литература (см. Приложение)

## ПРАКТИЧЕСКОЕ ЗАНЯТИЕ №8

### 1. Тема и ее актуальность:

Генетика многофакторных заболеваний человека Генетические основы канцерогенеза.

### 2. Учебные цели:

- получение знаний об организации генома человека;
- формирование умений работы со световым микроскопом при анализе цитогенетических препаратов;
- овладение навыками проведения микроскопического анализа кариотипа в норме и при хромосомной патологии человека;
- овладение навыками решения типовых и ситуационных задач по генетике человека.
- изучить молекулярные основы формирования многофакторных заболеваний человека.

Для формирования профессиональных компетенций 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.

Для формирования профессиональных компетенций обучающийся должен **владеть и уметь:**

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

Для формирования профессиональных компетенций обучающийся должен **владеть:**

- овладеть следующими компетенциями: ОПК-2, ПК-1.

### 3. Материалы для самоподготовки к освоению данной темы:

Конспекты лекций, список основной и дополнительной литературы, интернет-ресурсы.

Вопросы для самоподготовки:

- 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.

**4. Вид занятия:** практическое занятие.

**5. Продолжительность занятия** – 3 часа.

**6. Оснащение:**

6.1. Дидактический материал (тестовые задания, ситуационные задачи).

6.2. ТСО (моноблок с выходом в Интернет, мультимедийный проектор, обучающая компьютерная программа ROSH).

**7. Содержание занятия:**

**7.1. Контроль исходного уровня знаний и умений.**

Задания для самоконтроля: решение обучающимися индивидуальных наборов тестовых заданий по теме.

**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

**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.

### **ПРЕДИКТИВНАЯ МЕДИЦИНА РАКА ПОДРАЗУМЕВАЕТ... .**

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

### **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

### **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

#### ***7.2. Разбор с преподавателем узловых вопросов, необходимых для освоения темы занятия.***

- 1) Устное собеседование в форме диалога.
- 2) Оценка и разбор ошибок тестовых заданий.
- 3) Работа с обучающей компьютерной программой ROCH.
- 4) Решение типовых и ситуационных задач (см. учебное пособие «Сборник задач по биологии и медицинской генетике»).

#### ***7.3. Демонстрация преподавателем методики практических приемов по данной теме.***

Преподаватель знакомит обучающихся с планом и методикой проведения практической работы.

#### ***7.4. Самостоятельная работа обучающихся под контролем преподавателя.***

- 1) Составление конспектов,
- 2) Заполнение таблиц,

- 3) Схематические зарисовки в тетрадях.
- 4) Самостоятельная работа с обучающей компьютерной программой ROCH.
- 5) Решение типовых и ситуационных задач.  
(см. учебное пособие «Сборник задач по биологии и медицинской генетике»).

**Практическая работа №1. С помощью сети интернет проведите сравнительный анализ:**

Сравнение методов анализа сцепления и ассоциации

Характеристика	Анализ сцепления	Анализ ассоциаций

**Практическая работа № 2. Оценка генетической предрасположенности по результатам молекулярно-генетического анализа.**

Характеристики предрасположенности к бронхиальной астме

ген	полиморфизм	влияние на признак

Характеристики предрасположенности к туберкулезу

ген	полиморфизм	влияние на признак

Характеристики предрасположенности к ишемической болезни сердца и атеросклерозу

ген	полиморфизм	влияние на признак

Характеристики предрасположенности к язвенной болезни желудка и двенадцатиперстной кишки

ген	полиморфизм	влияние на признак

## Характеристики предрасположенности к раку молочной железы

ген	полиморфизм	влияние на признак

## Характеристики предрасположенности к сахарному диабету I типа

ген	полиморфизм	влияние на признак

**7.5. Контроль конечного уровня усвоения темы:**

- 1) проверка конспектов лекций и практических занятий,
- 2) проверка качества оформления таблиц
- 3) оценка тестовых заданий
- 4) проверка ответов типовых и ситуационных задач.

Место проведения самоподготовки: компьютерный класс.

Учебно-исследовательская работа обучающихся по данной теме:

1. Работа с основной и дополнительной литературой.
2. Составление ситуационных задач.

Литература (см. Приложение)

## ПРАКТИЧЕСКОЕ ЗАНЯТИЕ №9

### 1. Тема и ее актуальность:

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

### 2. Учебные цели:

- получение знаний об организации генома человека;
- формирование умений работы со световым микроскопом при анализе цитогенетических препаратов;
- овладение навыками проведения микроскопического анализа кариотипа в норме и при хромосомной патологии человека;
- овладение навыками решения типовых и ситуационных задач по генетике человека.
- изучить молекулярные основы формирования наследственной и наследственно обусловленной патологии человека.

Для формирования профессиональных компетенций 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.

Для формирования профессиональных компетенций обучающийся должен **владеть и уметь:**

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

Для формирования профессиональных компетенций обучающийся должен **владеть:**

- овладеть следующими компетенциями: ОПК-2, ПК-1.

### 3. Материалы для самоподготовки к освоению данной темы:

Конспекты лекций, список основной и дополнительной литературы, интернет-ресурсы.

**Вопросы для самоподготовки:**

- 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.

**4. Вид занятия:** практическое занятие.

**5. Продолжительность занятия** – 3 часа.

**6. Оснащение:**

6.1. Дидактический материал (тестовые задания, ситуационные задачи).

6.2. ТСО (моноблок с выходом в Интернет, мультимедийный проектор, обучающая компьютерная программа ROSH).

**7. Содержание занятия:**

**7.1. Контроль исходного уровня знаний и умений.**

Задания для самоконтроля: решение обучающимися индивидуальных наборов тестовых заданий по теме.

## **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.

## **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

## **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)

## **К ГЕНАМ РЕПАРАЦИИ ДНК 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

### ***7.2. Разбор с преподавателем узловых вопросов, необходимых для освоения темы занятия.***

- 1) Устное собеседование в форме диалога.
- 2) Оценка и разбор ошибок тестовых заданий.
- 3) Работа с обучающей компьютерной программой ROCH.
- 4) Решение типовых и ситуационных задач (см. учебное пособие «Сборник задач по биологии и медицинской генетике»).

### ***7.3. Демонстрация преподавателем методики практических приемов по данной теме.***

Преподаватель знакомит обучающихся с планом и методикой проведения практической работы.

### ***7.4. Самостоятельная работа обучающихся под контролем преподавателя.***

- 1) Составление конспектов,
- 2) Заполнение таблиц,
- 3) Схематические зарисовки в тетрадах.
- 4) Самостоятельная работа с обучающей компьютерной программой ROCH.
- 5) Решение типовых и ситуационных задач.  
(см. учебное пособие «Сборник задач по биологии и медицинской генетике»).

### ***7.5. Контроль конечного уровня усвоения темы:***

- 1) проверка конспектов лекций и практических занятий,
- 2) проверка качества оформления таблиц
- 3) оценка тестовых заданий
- 4) проверка ответов типовых и ситуационных задач.

Место проведения самоподготовки: компьютерный класс.

Учебно-исследовательская работа обучающихся по данной теме:

1. Работа с основной и дополнительной литературой.
2. Составление ситуационных задач.

Литература (см. Приложение)

## ПРАКТИЧЕСКОЕ ЗАНЯТИЕ №10

### 1. Тема и ее актуальность:

Биоинформатика.

### 2. Учебные цели:

- получение знаний об организации генома человека;
- формирование умений работы со световым микроскопом при анализе цитогенетических препаратов;
- овладение навыками проведения микроскопического анализа кариотипа в норме и при хромосомной патологии человека;
- овладение навыками решения типовых и ситуационных задач по генетике человека.
- получить знания о биоинформатике и ее использовании в практической медицине.

Для формирования профессиональных компетенций обучающийся должен **знать:**

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

Для формирования профессиональных компетенций обучающийся должен **владеть и уметь:**

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

Для формирования профессиональных компетенций обучающийся должен **владеть:**

- овладеть следующими компетенциями: ОПК-2, ПК-1.

### 3. Материалы для самоподготовки к освоению данной темы:

Конспекты лекций, список основной и дополнительной литературы, интернет-ресурсы.

Вопросы для самоподготовки:

- 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.

**4. Вид занятия:** практическое занятие.

**5. Продолжительность занятия** – 3 часа.

**6. Оснащение:**

6.1. Дидактический материал (тестовые задания, ситуационные задачи).

6.2. ТСО (моноблок с выходом в Интернет, мультимедийный проектор, обучающая компьютерная программа ROSH).

**7. Содержание занятия:**

**7.1. Контроль исходного уровня знаний и умений.**

Задания для самоконтроля: решение обучающимися индивидуальных наборов тестовых заданий по теме.

## **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

## **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

**7.2. Разбор с преподавателем узловых вопросов, необходимых для освоения темы занятия.**

- 1) Устное собеседование в форме диалога.
- 2) Оценка и разбор ошибок тестовых заданий.
- 3) Работа с обучающей компьютерной программой ROCH.
- 4) Решение типовых и ситуационных задач (см. учебное пособие «Сборник задач по биологии и медицинской генетике»).

**7.3. Демонстрация преподавателем методики практических приемов по данной теме.**

Преподаватель знакомит обучающихся с планом и методикой проведения практической работы.

**7.4. Самостоятельная работа обучающихся под контролем преподавателя.**

- 1) Составление конспектов,
- 2) Заполнение таблиц,
- 3) Схематические зарисовки в тетрадях.
- 4) Самостоятельная работа с обучающей компьютерной программой ROCH.
- 5) Решение типовых и ситуационных задач.  
(см. учебное пособие «Сборник задач по биологии и медицинской генетике»).

**7.5. Контроль конечного уровня усвоения темы:**

- 1) проверка конспектов лекций и практических занятий,
- 2) проверка качества оформления таблиц
- 3) оценка тестовых заданий
- 4) проверка ответов типовых и ситуационных задач.

Место проведения самоподготовки: компьютерный класс.

**Учебно-исследовательская работа обучающихся по данной теме:**

1. Работа с основной и дополнительной литературой.
2. Составление ситуационных задач.

Литература (см. Приложение)

## ПРАКТИЧЕСКОЕ ЗАНЯТИЕ №11

### 1. Тема и ее актуальность:

Геном человека и персонализированная медицина.

### 2. Учебные цели:

- получение знаний об организации генома человека;
- формирование умений работы со световым микроскопом при анализе цитогенетических препаратов;
- овладение навыками проведения микроскопического анализа кариотипа в норме и при хромосомной патологии человека;
- овладение навыками решения типовых и ситуационных задач по генетике человека.
- получить знания о медицине будущего - персонализированной медицине и медицине 4Р.

Для формирования профессиональных компетенций обучающийся должен **знать:**

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

Для формирования профессиональных компетенций обучающийся должен **владеть и уметь:**

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

Для формирования профессиональных компетенций обучающийся должен **владеть:**

- овладеть следующими компетенциями: ОПК-2, ПК-1.

### 3. Материалы для самоподготовки к освоению данной темы:

Конспекты лекций, список основной и дополнительной литературы, интернет-ресурсы.

Вопросы для самоподготовки:

- 1) Персонализированная медицина – общее представление.
- 2) Роль программы «Геном человека» в реализации проекта «Медицина будущего».
- 3) Характеристика медицины 4Р.

### 4. Вид занятия: практическое занятие.

**5. Продолжительность занятия – 3 часа.**

**6. Оснащение:**

6.1. Дидактический материал (тестовые задания, ситуационные задачи).

6.2. ТСО (моноблок с выходом в Интернет, мультимедийный проектор, обучающая компьютерная программа ROSH).

**7. Содержание занятия:**

**7.1. Контроль исходного уровня знаний и умений.**

Задания для самоконтроля: решение обучающимися индивидуальных наборов тестовых заданий по теме.

**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.

**ИЗМЕНЯТЬ ФАРМАКОКИНЕТИКУ ЛЕКАРСТВ У БОЛЬНОГО МОГУТ ПОЛИМОРФИЗМЫ ГЕНОВ:**

- 1) Кодирующих рецепторы.
- 2) Кодирующих гормоны.
- 3) Кодирующих ферменты I фазы биотрансформации лекарств.
- 4) Транспортеры ЛС.

**ФЕРМЕНТЫ ЦИТОХРОМА P-450:**

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

**НАИБОЛЬШЕЕ ЗНАЧЕНИЕ ДЛЯ ИНДИВИДУАЛИЗАЦИИ ФАРМАКОТЕРАПИИ ИМЕЮТ ИССЛЕДОВАНИЯ ГЕНЕТИЧЕСКОГО ПОЛИМОРФИЗМА:**

- 1) CYP1D2.
- 2) CYP3A4.
- 3) CYP1A1.
- 4) CYP2C1.

**7.2. Разбор с преподавателем узловых вопросов, необходимых для освоения темы занятия.**

- 1) Устное собеседование в форме диалога.
- 2) Оценка и разбор ошибок тестовых заданий.
- 3) Работа с обучающей компьютерной программой ROCH.
- 4) Решение типовых и ситуационных задач (см. учебное пособие «Сборник задач по биологии и медицинской генетике»).

**7.3. Демонстрация преподавателем методики практических приемов по данной теме.**

Преподаватель знакомит обучающихся с планом и методикой проведения практической работы.

**7.4. Самостоятельная работа обучающихся под контролем преподавателя.**

- 1) Составление конспектов,
- 2) Заполнение таблиц,
- 3) Схематические зарисовки в тетрадях.
- 4) Самостоятельная работа с обучающей компьютерной программой ROCH.
- 5) Решение типовых и ситуационных задач.  
(см. учебное пособие «Сборник задач по биологии и медицинской генетике»).

**7.5. Контроль конечного уровня усвоения темы:**

- 1) проверка конспектов лекций и практических занятий,
- 2) проверка качества оформления таблиц
- 3) оценка тестовых заданий
- 4) проверка ответов типовых и ситуационных задач.

Место проведения самоподготовки: компьютерный класс.

**Учебно-исследовательская работа обучающихся по данной теме:**

1. Работа с основной и дополнительной литературой.
2. Составление ситуационных задач.

Литература (см. Приложение)

## ПРАКТИЧЕСКОЕ ЗАНЯТИЕ №12

### 1. Тема и ее актуальность:

Генетический контроль активности и функционирования системы биотрансформации ксенобиотиков.

### 2. Учебные цели:

- получение знаний об организации генома человека;
- формирование умений работы со световым микроскопом при анализе цитогенетических препаратов;
- овладение навыками проведения микроскопического анализа кариотипа в норме и при хромосомной патологии человека;
- овладение навыками решения типовых и ситуационных задач по генетике человека.
- изучить роль генов биотрансформации ксенобиотиков в развитии патологии человека.

Для формирования профессиональных компетенций 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.

Для формирования профессиональных компетенций обучающийся должен **владеть и уметь:**

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

Для формирования профессиональных компетенций обучающийся должен **владеть:**

- овладеть следующими компетенциями: ОПК-2, ПК-1.

### 3. Материалы для самоподготовки к освоению данной темы:

Конспекты лекций, список основной и дополнительной литературы, интернет-ресурсы.

Вопросы для самоподготовки:

- 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.

**4. Вид занятия:** практическое занятие.

**5. Продолжительность занятия – 3 часа.**

**6. Оснащение:**

6.1. Дидактический материал (тестовые задания, ситуационные задачи).

6.2. ТСО (моноблок с выходом в Интернет, мультимедийный проектор, обучающая компьютерная программа ROSH).

**7. Содержание занятия:**

**7.1. Контроль исходного уровня знаний и умений.**

Задания для самоконтроля: решение обучающимися индивидуальных наборов тестовых заданий по теме.

## **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

## **К РЕАКЦИЯМ ПЕРВОЙ ФАЗЫ МЕТАБОЛИЗМА ОТНОСЯТ:**

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

## **ПОЛИМОРФИЗМ ГЕНОВ СИСТЕМЫ БИОТРАНСФОРМАЦИИ МОЖНО ОПРЕДЕЛИТЬ МЕТОДОМ:**

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

## **ФЕРМЕНТЫ ЦИТОХРОМА P-450:**

- 1) Участвуют в 1 фазе биотрансформации лекарств.

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

**7.2. Разбор с преподавателем узловых вопросов, необходимых для освоения темы занятия.**

- 1) Устное собеседование в форме диалога.
- 2) Оценка и разбор ошибок тестовых заданий.
- 3) Работа с обучающей компьютерной программой ROCH.
- 4) Решение типовых и ситуационных задач (см. учебное пособие «Сборник задач по биологии и медицинской генетике»).

**7.3. Демонстрация преподавателем методики практических приемов по данной теме.**

Преподаватель знакомит обучающихся с планом и методикой проведения практической работы.

**7.4. Самостоятельная работа обучающихся под контролем преподавателя.**

- 1) Составление конспектов,
- 2) Заполнение таблиц,
- 3) Схематические зарисовки в тетрадях.
- 4) Самостоятельная работа с обучающей компьютерной программой ROCH.
- 5) Решение типовых и ситуационных задач.  
(см. учебное пособие «Сборник задач по биологии и медицинской генетике»).

**7.5. Контроль конечного уровня усвоения темы:**

- 1) проверка конспектов лекций и практических занятий,
- 2) проверка качества оформления таблиц
- 3) оценка тестовых заданий
- 4) проверка ответов типовых и ситуационных задач.

Место проведения самоподготовки: компьютерный класс.

**Учебно-исследовательская работа обучающихся по данной теме:**

1. Работа с основной и дополнительной литературой.
2. Составление ситуационных задач.

Литература (см. Приложение)

## ПРАКТИЧЕСКОЕ ЗАНЯТИЕ №13

### 1. Тема и ее актуальность:

Оценка индивидуальной чувствительности и прогнозирование эффективности терапии наследственной патологии.

### 2. Учебные цели:

- получение знаний об организации генома человека;
- формирование умений работы со световым микроскопом при анализе цитогенетических препаратов;
- овладение навыками проведения микроскопического анализа кариотипа в норме и при хромосомной патологии человека;
- овладение навыками решения типовых и ситуационных задач по генетике человека.
- изучить роль фармакогенетики в оценке индивидуальной чувствительности к препаратам и эффективности терапии.

Для формирования профессиональных компетенций 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.

Для формирования профессиональных компетенций обучающийся должен **владеть и уметь:**

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

Для формирования профессиональных компетенций обучающийся должен **владеть:**

- овладеть следующими компетенциями: ОПК-2, ПК-1.

### 3. Материалы для самоподготовки к освоению данной темы:

Конспекты лекций, список основной и дополнительной литературы, интернет-ресурсы.

**Вопросы для самоподготовки:**

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.

**4. Вид занятия:** практическое занятие.

**5. Продолжительность занятия – 3 часа.**

**6. Оснащение:**

6.1. Дидактический материал (тестовые задания, ситуационные задачи).

6.2. ТСО (моноблок с выходом в Интернет, мультимедийный проектор, обучающая компьютерная программа ROSH).

**7. Содержание занятия:**

***7.1. Контроль исходного уровня знаний и умений.***

Задания для самоконтроля: решение обучающимися индивидуальных наборов тестовых заданий по теме.

**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.

**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.

## **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.

### ***7.2. Разбор с преподавателем узловых вопросов, необходимых для освоения темы занятия.***

- 1) Устное собеседование в форме диалога.
- 2) Оценка и разбор ошибок тестовых заданий.
- 3) Работа с обучающей компьютерной программой ROCH.
- 4) Решение типовых и ситуационных задач (см. учебное пособие «Сборник задач по биологии и медицинской генетике»).

### ***7.3. Демонстрация преподавателем методики практических приемов по данной теме.***

Преподаватель знакомит обучающихся с планом и методикой проведения практической работы.

### ***7.4. Самостоятельная работа обучающихся под контролем преподавателя.***

- 1) Составление конспектов,
- 2) Заполнение таблиц,
- 3) Схематические зарисовки в тетрадях.
- 4) Самостоятельная работа с обучающей компьютерной программой ROCH.
- 5) Решение типовых и ситуационных задач.  
(см. учебное пособие «Сборник задач по биологии и медицинской генетике»).

### ***7.5. Контроль конечного уровня усвоения темы:***

- 1) проверка конспектов лекций и практических занятий,
- 2) проверка качества оформления таблиц
- 3) оценка тестовых заданий
- 4) проверка ответов типовых и ситуационных задач.

Место проведения самоподготовки: компьютерный класс.

### **Учебно-исследовательская работа обучающихся по данной теме:**

1. Работа с основной и дополнительной литературой.
2. Составление ситуационных задач.

Литература (см. Приложение)

## **ПРАКТИЧЕСКОЕ ЗАНЯТИЕ №14**

### **1. Тема и ее актуальность:**

Генная инженерия и генная терапия на службе здравоохранения.

### **2. Учебные цели:**

- получение знаний об организации генома человека;
- формирование умений работы со световым микроскопом при анализе цитогенетических препаратов;
- овладение навыками проведения микроскопического анализа кариотипа в норме и при хромосомной патологии человека;
- овладение навыками решения типовых и ситуационных задач по генетике человека.
- изучить современные возможности и перспективы использования методов генной инженерии и генной терапии в практическом здравоохранении.

Для формирования профессиональных компетенций обучающийся должен **знать:**

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

Для формирования профессиональных компетенций обучающийся должен **владеть и уметь:**

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

Для формирования профессиональных компетенций обучающийся должен **владеть:**

- овладеть следующими компетенциями: ОПК-2, ПК-1.

### **3. Материалы для самоподготовки к освоению данной темы:**

Конспекты лекций, список основной и дополнительной литературы, интернет-ресурсы.

**Вопросы для самоподготовки:**

- 1) Сущность генной инженерии.
- 2) Этапы генно-инженерных работ.

- 3) Использование методов геной инженерии для практического здравоохранения.
- 4) Генная терапия.
- 5) Эксперименты по генотерапии.
- 6) Перспективы развития методов геной терапии и их внедрение в клиническую практику.
- 7) Современные технологии редактирования генома.

**4. Вид занятия:** практическое занятие.

**5. Продолжительность занятия** – 3 часа.

**6. Оснащение:**

6.1. Дидактический материал (тестовые задания, ситуационные задачи).

6.2. ТСО (моноблок с выходом в Интернет, мультимедийный проектор, обучающая компьютерная программа ROSH).

**7. Содержание занятия:**

**7.1. Контроль исходного уровня знаний и умений.**

Задания для самоконтроля: решение обучающимися индивидуальных наборов тестовых заданий по теме.

**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

**КАКОЕ НАПРАВЛЕНИЕ БИОТЕХНОЛОГИИ 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

**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

## **ВЫБЕРИТЕ НАИБОЛЕЕ ПОЛНОЕ ОПРЕДЕЛЕНИЕ БИОТЕХНОЛОГИИ:**

- 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;

### ***7.2. Разбор с преподавателем узловых вопросов, необходимых для освоения темы занятия.***

- 1) Устное собеседование в форме диалога.
- 2) Оценка и разбор ошибок тестовых заданий.
- 3) Работа с обучающей компьютерной программой ROCH.
- 4) Решение типовых и ситуационных задач (см. учебное пособие «Сборник задач по биологии и медицинской генетике»).

### ***7.3. Демонстрация преподавателем методики практических приемов по данной теме.***

Преподаватель знакомит обучающихся с планом и методикой проведения практической работы.

### ***7.4. Самостоятельная работа обучающихся под контролем преподавателя.***

- 1) Составление конспектов,
- 2) Заполнение таблиц,
- 3) Схематические зарисовки в тетрадях.
- 4) Самостоятельная работа с обучающей компьютерной программой ROCH.
- 5) Решение типовых и ситуационных задач.  
(см. учебное пособие «Сборник задач по биологии и медицинской генетике»).

### ***7.5. Контроль конечного уровня усвоения темы:***

- 1) проверка конспектов лекций и практических занятий,
- 2) проверка качества оформления таблиц
- 3) оценка тестовых заданий
- 4) проверка ответов типовых и ситуационных задач.

Место проведения самоподготовки: компьютерный класс.

Учебно-исследовательская работа обучающихся по данной теме:

1. Работа с основной и дополнительной литературой.
2. Составление ситуационных задач.

Литература (см. Приложение)

## ПРАКТИЧЕСКОЕ ЗАНЯТИЕ №15

### 1. Тема и ее актуальность:

Перспективы развития программы «Геном человека» и будущее медицины.

### 2. Учебные цели:

- получение знаний об организации генома человека;
- формирование умений работы со световым микроскопом при анализе цитогенетических препаратов;
- овладение навыками проведения микроскопического анализа кариотипа в норме и при хромосомной патологии человека;
- овладение навыками решения типовых и ситуационных задач по генетике человека.
- получить знания о новых направлениях и перспективах развития программы «Геном человека», возможном использовании достижений программы в медицине будущего.

Для формирования профессиональных компетенций обучающийся должен **знать:**

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

Для формирования профессиональных компетенций обучающийся должен **владеть и уметь:**

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

Для формирования профессиональных компетенций обучающийся должен **владеть:**

- овладеть следующими компетенциями: ОПК-2, ПК-1.

### 3. Материалы для самоподготовки к освоению данной темы:

Конспекты лекций, список основной и дополнительной литературы, интернет-ресурсы.

Вопросы для самоподготовки:

- 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.

**4. Вид занятия:** практическое занятие.

**55. Продолжительность занятия** – 3 часа.

**6. Оснащение:**

6.1. Дидактический материал (тестовые задания, ситуационные задачи).

6.2. ТСО (моноблок с выходом в Интернет, мультимедийный проектор, обучающая компьютерная программа ROSH).

**7. Содержание занятия:**

**7.1. Контроль исходного уровня знаний и умений.**

Задания для самоконтроля: решение обучающимися индивидуальных наборов тестовых заданий по теме.

### **ПРЕДИКТИВНАЯ МЕДИЦИНА ПОДРАЗУМЕВАЕТ...**

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

### **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

### **ДОСТИЖЕНИЯ ПРОГРАММЫ «ГЕНОМ ЧЕЛОВЕКА» НАПРАВЛЕННЫ НА РАЗВИТИЕ ...**

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

### **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.

**7.2. Разбор с преподавателем узловых вопросов, необходимых для освоения темы занятия.**

- 1) Устное собеседование в форме диалога.
- 2) Оценка и разбор ошибок тестовых заданий.
- 3) Работа с обучающей компьютерной программой ROCH.
- 4) Решение типовых и ситуационных задач (см. учебное пособие «Сборник задач по биологии и медицинской генетике»).

**7.3. Демонстрация преподавателем методики практических приемов по данной теме.**

Преподаватель знакомит обучающихся с планом и методикой проведения практической работы.

**7.4. Самостоятельная работа обучающихся под контролем преподавателя.**

- 1) Составление конспектов,
- 2) Заполнение таблиц,
- 3) Схематические зарисовки в тетрадях.
- 4) Самостоятельная работа с обучающей компьютерной программой ROCH.
- 5) Решение типовых и ситуационных задач.  
(см. учебное пособие «Сборник задач по биологии и медицинской генетике»).

**7.5. Контроль конечного уровня усвоения темы:**

- 1) проверка конспектов лекций и практических занятий,
- 2) проверка качества оформления таблиц
- 3) оценка тестовых заданий
- 4) проверка ответов типовых и ситуационных задач.

Место проведения самоподготовки: компьютерный класс.

Учебно-исследовательская работа обучающихся по данной теме:

1. Работа с основной и дополнительной литературой.
2. Составление ситуационных задач.

Литература (см. Приложение)

## ПРАКТИЧЕСКОЕ ЗАНЯТИЕ №16

### 1. Тема и ее актуальность:

**Итоговое занятие по дисциплине «Геном человека».**

### 2. Учебные цели:

- получение знаний об организации генома человека;
- формирование умений работы со световым микроскопом при анализе цитогенетических препаратов;
- овладение навыками проведения микроскопического анализа кариотипа в норме и при хромосомной патологии человека;
- овладение навыками решения типовых и ситуационных задач по генетике человека.
- Систематизировать знания, полученные при изучении дисциплины «Геном человека».

Для формирования профессиональных компетенций 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.

Для формирования профессиональных компетенций обучающийся должен **владеть и уметь:**

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

Для формирования профессиональных компетенций обучающийся должен **владеть:**

- овладеть следующими компетенциями: ОПК-2, ПК-1.

### 3. Материалы для самоподготовки к освоению данной темы:

Конспекты лекций, список основной и дополнительной литературы, интернет-ресурсы.

Вопросы для самоподготовки:

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 4Р.

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.

**4. Вид занятия:** практическое занятие.

**5. Продолжительность занятия** – 3 часа.

**6. Оснащение:**

6.1. Дидактический материал (тестовые задания, ситуационные задачи).

6.2. ТСО (моноблок с выходом в Интернет, мультимедийный проектор, обучающая компьютерная программа ROSH).

**7. Содержание занятия:**

**7.1. Контроль исходного уровня знаний и умений.**

Задания для самоконтроля:

- 1) Решение обучающимися индивидуальных наборов тестовых заданий по теме.
- 2) Письменный ответ на вопросы по билетам.
- 3) Решение типовых и ситуационных задач.

**7.2. Разбор с преподавателем узловых вопросов, необходимых для освоения темы занятия.**

**7.3. Демонстрация преподавателем методики практических приемов по данной теме.**

**7.4. Самостоятельная работа обучающихся под контролем преподавателя.**

**7.5. Контроль конечного уровня усвоения темы:**

- 1) Проверка конспектов лекций и практических занятий,
- 2) Оценка тестовых заданий
- 3) Проверка письменных ответов на вопросы.

## 4) Проверка типовых и ситуационных задач.

Место проведения самоподготовки: компьютерный класс.

Учебно-исследовательская работа обучающихся по данной теме:

Работа с основной и дополнительной литературой.

Литература (см. Приложение)

## Приложение

**Перечень основной и дополнительной литературы, необходимой для освоения учебной дисциплины «Геном человека»**

### 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:	<u>Неограниченный доступ</u>	

	<a href="http://library.bashgmu.ru/elibdoc/elib733.pdf">http://library.bashgmu.ru/elibdoc/elib733.pdf</a>		
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: <a href="http://library.bashgmu.ru/elibdoc/elib735.pdf">http://library.bashgmu.ru/elibdoc/elib735.pdf</a>	<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.	<u>30</u>	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: <a href="http://library.bashgmu.ru/elibdoc/elib422.pdf">http://library.bashgmu.ru/elibdoc/elib422.pdf</a>	<u>Неограниченный доступ</u>	
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.	<u>995</u>	
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: <a href="http://library.bashgmu.ru/elibdoc/elib594.pdf">http://library.bashgmu.ru/elibdoc/elib594.pdf</a>	<u>Неограниченный доступ</u>	
10	Электронно-библиотечная система «Консультант студента» для ВПО	<a href="http://www.studmedlib.ru">www.studmedlib.ru</a>	
11	Электронно-библиотечная система «Лань»	<a href="http://e.lanbook.com">http://e.lanbook.com</a>	

**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)

