

Электронная цифровая подпись



Утверждено 30 мая 2024 г.
протокол № 5

председатель Ученого Совета Прохоренко И.О.

ученый секретарь Ученого Совета Бунькова Е.Б.

**МЕТОДИЧЕСКАЯ РАЗРАБОТКА К САМОСТОЯТЕЛЬНОЙ РАБОТЕ
ПО ДИСЦИПЛИНЕ**

«Генетические технологии в медицине»

Специальность 31.05.01 Лечебное дело

(уровень специалитета)

Направленность: Лечебное дело

Квалификация (степень) выпускника: Врач –лечебник

Форма обучения: очная

Срок обучения: 6 лет

Год поступления 2024

МЕТОДИЧЕСКАЯ РАЗРАБОТКА ДЛЯ ПРЕПОДАВАТЕЛЯ

1. Самостоятельная работа как важнейшая форма учебного процесса по дисциплине «Генетические технологии в медицине»

Самостоятельная работа - планируемая учебная, учебно-исследовательская, научно-исследовательская работа студентов, выполняемая во внеаудиторное (аудиторное) время по заданию и при методическом руководстве преподавателя, но без его непосредственного участия (при частичном непосредственном участии преподавателя, оставляющем ведущую роль за работой студентов).

Самостоятельная работа студентов в ВУЗе является важным видом учебной и научной деятельности студента. Самостоятельная работа студентов играет значительную роль в рейтинговой технологии обучения. В связи с этим, обучение в ВУЗе включает в себя две, практически одинаковые по объему и взаимовлиянию части – процесса обучения и процесса самообучения. Поэтому СРС должна стать эффективной и целенаправленной работой студента.

Концепцией модернизации российского образования определены основные задачи высшего образования - "подготовка квалифицированного работника соответствующего уровня и профиля, конкурентоспособного на рынке труда, компетентного, ответственного, свободно владеющего своей профессией и ориентированного в смежных областях деятельности, способного к эффективной работе по специальности на уровне мировых стандартов, готового к постоянному профессиональному росту, социальной и профессиональной мобильности".

Решение этих задач невозможно без повышения роли самостоятельной работы студентов над учебным материалом, усиления ответственности преподавателей за развитие навыков самостоятельной работы, за стимулирование профессионального роста студентов, воспитание творческой активности и инициативы.

К современному специалисту в области медицины общество предъявляет достаточно широкий перечень требований, среди которых немаловажное значение имеет наличие у выпускников определенных

Навыков (компетенций) и умения самостоятельно добывать знания из различных источников, систематизировать полученную информацию, давать оценку конкретной профессиональной ситуации. Формирование такого умения происходит в течение всего периода обучения через участие студентов в практических занятиях, выполнение контрольных заданий и тестов, написание курсовых и выпускных квалификационных работ. При этом самостоятельная работа студентов играет решающую роль в ходе всего учебного процесса.

2. Компетенции, вырабатываемые в ходе самостоятельной работы обучающихся по дисциплине «Генетические технологии в медицине»

| Код компетенции | Содержание компетенции |
|-----------------|--|
| ПК-2 | Проведение обследования пациента с целью установления диагноза |
| иПК-2.1. | Сбор жалоб, анамнеза жизни и заболевания пациента |
| ПК-2.2. | Проведение полного физикального обследования пациента (осмотр, пальпация, перкуссия, аускультация) |
| иПК-2.3. | Формулирование предварительного диагноза и составление плана лабораторных и инструментальных обследований пациента |
| иПК-2.4. | Направление пациента на лабораторное обследование при наличии медицинских показаний в соответствии с действующими порядками оказания медицинской помощи, клиническими рекомендациями (протоколами лечения) по вопросам оказания медицинской помощи с учетом стандартов медицинской помощи |
| иПК-2.6. | Направление пациента на консультацию к врачам-специалистам при наличии медицинских показаний в соответствии с действующими порядками оказания медицинской помощи, клиническими рекомендациями (протоколами лечения) по вопросам оказания медицинской помощи с учетом стандартов медицинской помощи |

3. Цели и основные задачи СРС

Ведущая цель организации и осуществления СРС должна совпадать с целью обучения студента – подготовкой специалиста (или бакалавра) с высшим образованием. При организации СРС важным и необходимым условием становятся формирование умения самостоятельной работы для приобретения знаний, навыков и возможности организации учебной и научной деятельности.

Целью самостоятельной работы студентов является овладение фундаментальными знаниями, профессиональными умениями и навыками деятельности по профилю (компетенциями), опытом творческой, исследовательской деятельности. Самостоятельная работа студентов способствует

развитию самостоятельности, ответственности и организованности, творческого подхода к решению проблем учебного и профессионального уровня.

Задачами СРС в плане формирования вышеуказанных компетенций являются:

- систематизация и закрепление полученных теоретических знаний и практических умений студентов;
- углубление и расширение теоретических знаний;
- формирование умений использовать нормативную, правовую, справочную документацию и специальную литературу;
- развитие познавательных способностей и активности студентов: творческой инициативы, самостоятельности, ответственности и организованности;
- формирование самостоятельности мышления, способностей к саморазвитию, самосовершенствованию и самореализации;
- развитие исследовательских умений;
- использование материала, собранного и полученного в ходе самостоятельных занятий на семинарах, на практических и лабораторных занятиях, при написании контрольных (и выпускной квалификационной работ), для эффективной подготовки к итоговым зачетам, экзаменам, государственной итоговой аттестации и первичной аккредитации специалиста

4. Виды самостоятельной работы

В образовательном процессе по дисциплине «**Генетические технологии в медицине**» выделяется два (один) вид(а) самостоятельной работы – аудиторная, под руководством преподавателя, и внеаудиторная.

Внеаудиторная самостоятельная работа выполняется студентом по заданию преподавателя, но без его непосредственного участия:

4.1. Подготовка докладов/устных реферативных сообщений по темам:

Тема 1. Методы генетики человека

1. Правила составления родословных
2. Цели и задачи анализа родословных
3. Оценка риска развития наследственного заболевания при анализе родословной
4. Основные понятия клинико-генеалогического метода (родословная, сибсы, полусибсы, пробанд, брак)
5. Наследование гемофилии в царских домах Европы на примере анализа родословной потомков королевы Виктории

Тема 2. Основы популяционной генетики

1. Цели и задачи полногеномного поиска ассоциаций
2. Генотипирование однонуклеотидных полиморфизмов с помощью ДНК-микрочипов
3. Принципы построения Манхэттенского графика, биоинформатические программы SNPTEST и PLINK
4. Значение закона Харди-Вайнберга для медицинской генетики
5. Генетическая структура панмиктической популяции, характер наследования признаков в этой популяции

Тема 3. Методы оценки генетического риска при заболеваниях с различным типом наследования и при кровно родственном браке

1. Априорная, условная, совместная и апостериорная вероятности генетического риска
2. Цели и задачи медико-генетического консультирования
3. Показания для направления на медико-генетическое консультирование
4. Принципы расчёта генетического риска

5. Этапы медико-генетического консультирования

Тема 4. Методы исследования хромосомного набора человека

1. Принципы проведения анализа кариограммы метафазных хромосом человека
2. Показания к карiotипированию
3. Правила записи формулы кариотипа согласно международной цитогеномной номенклатуры (ISCN)
4. Технология выполнения стандартного цитогенетического исследования
5. Расшифровка результата цитогенетического исследования

Тема 5. Молекулярно-цитогенетические методы диагностики наследственной патологии человека

1. Показания к проведению флуоресцентной гибридизации in situ (FISH)
2. Показания к проведению хромосомного микроматричного анализа (ХМА)
3. Показания к проведению сравнительной геномной гибридизации (CGH)
4. Расшифровка и правила записи результата флуоресцентной гибридизации in situ (FISH)
5. Расшифровка и правила записи результата геномной гибридизации (CGH)

Тема 6. Биохимические методы изучения и диагностики наследственных болезней

1. Цели и задачи биохимического метода
2. Биохимические маркёры в диагностике олигосахаридов
3. Биохимические маркёры в диагностике наследственных болезней обмена органических кислот
4. Биохимические маркёры в диагностике нарушения обмена аминокислот
5. Биохимические маркёры в диагностике гликозаминогликанов

Тема 7. Молекулярно-генетические методы идентификации известных частых мутаций в генах наследственных заболеваний человека: ПЦР, ПЦР-ПДРФ, MLPA, RT-ПЦР

1. Показания к проведению и клиническая интерпретация результатов ПЦР с обратной транскрипцией (RT-ПЦР)
2. Показания к проведению и клиническая интерпретация результатов ПЦР в реальном времени (RT-ПЦР)
3. Показания к проведению и клиническая интерпретация результатов ПЦР при помощи полиморфизма длин рестрикционных фрагментов (ПЦР-ПДРФ)
4. Показания к проведению и клиническая интерпретация результатов мультиплексного генетического анализа
5. Правила записи результатов исследований ПЦР

Тема 8. Сканирующие молекулярно-генетические методы

1. Принципы и возможности секвенирования по Сенгеру
2. Интерпретации результатов, полученных методом секвенирования по Сенгеру
3. Принципы и возможности пиросеквенирования
4. Интерпретации результатов, полученных методом пиросеквенирования
5. Цели и задачи метода секвенирования de novo

Тема 9. Особенности интерпретации результатов, полученных методом высокопроизводительного

параллельного секвенирования (NGS)

1. Общие принципы обработки данных, полученных методом высокопроизводительного параллельного секвенирования (NGS)
2. Принципы оценки патогенности мутаций, выявленных методом высокопроизводительного параллельного секвенирования (NGS)
3. Открытые базы данных мутаций, выявленных методом высокопроизводительного параллельного секвенирования (NGS)
4. Открытие полиморфизмов генов человека, выявленных методом высокопроизводительного параллельного секвенирования (NGS)
5. Отличия секвенирования нового поколения (NGS) от секвенирования по Сенгеру

Тема 10. Программы и методы неонатального скрининга в мире и России

1. Цели и задачи неонатального скрининга
2. Процедура проведения неонатального скрининга
3. Методы неонатального скрининга в мире
4. Методы неонатального скрининга в России
5. Программа расширенного неонатального скрининга в России

Тема 11. Программы и методы пренатального скрининга беременных на наличие хромосомной патологии и врождённых пороков развития у плода

1. Цели и задачи пренатального скрининга
2. Процедура проведения пренатального скрининга
3. Виды пренатального скрининга по срокам проведения исследований
4. Биохимические (гормональные) показатели пренатального скрининга
5. Расчет рисков при проведении пренатального скрининга

Тема 12. Основные направления патогенетического лечения на конкретных примерах

1. Патогенетическое лечение при гемофилии
2. Патогенетическое лечение при врожденном гипотиреозе
3. Патогенетическое лечение при фенилкетонурии
4. Патогенетическое лечение при муковисцидозе
5. Патогенетическое лечение при галактоземии

Тема 13. Генотерапия и генно-клеточная терапия моногенных болезней и онкологических заболеваний

1. Перспективы применения генной терапии при лечении рака почек
2. Перспективы применения генной терапии при лечении рака легких
3. Перспективы применения генной терапии при лечении рака кожи
4. Перспективы применения генной терапии при лечении лейкоза
5. Перспективы применения генной терапии при лечении рака простаты

Темы докладов/устных реферативных сообщений могут быть предложены преподавателем из вышеперечисленного списка, а также обучающимся в порядке личной инициативы по

согласованию с преподавателем.

4.2 Решение ситуационных задач по темам:

Тема 1. Методы генетики человека

Задача 1. Пробанд страдает ночной слепотой. Его два брата также больны. По линии отца пробанда страдающих ночной слепотой не было. Мать пробанда больна. Две сестры и два брата матери пробанда здоровы. Они имеют только здоровых детей. По материнской линии дальше известно, что бабушка больна, дедушка здоров, сестра бабушки больна, а брат здоров, прадедушка (отец бабушки) страдал ночной слепотой, сестра и брат прадедушки были больны, прапрадедушка болен, его брат, имеющий больную дочь и двух больных сыновей, также болен. Жена пробанда, ее родители и родственники здоровы. Определите вероятность рождения больных детей в семье пробанда.

Ответ: если пробанд страдает ночной слепотой и он гетерозиготен, а его супруга здорова, то вероятность рождения больных детей в этой семье составит 50% безотносительно к полу.

Задача 2. Согласно легенде составить родословную и определить тип наследования. Молодожены нормально владеют правой рукой. В семье женщины было две сестры, нормально владеющие правой рукой, и три брата - левши. Мать женщины - правша, отец - левша. У отца есть сестра и брат левши, сестра и два брата правши. Дед по линии отца правша, бабушка - левша. У матери женщины есть два брата и сестра - все правши. Мать мужа - правша, отец - левша. Бабушки и дедушки со стороны матери и отца мужа нормально владеют правой рукой. Определите вероятность рождения в этой семье детей, владеющих левой рукой.

Ответ: Праворукость наследуется по аутосомно-доминантному типу. Вероятность рождения в этой семье детей, владеющих левой рукой, составит 25%.

Задача 3. Согласно легенде составить родословную и определить тип наследования. Пробанд страдает синдромом Марфана. Его сестра также больна, а два брата здоровы. Отец пробанда болен, а его сестра здорова. Мать пробанда здорова и имеет больную сестру и здорового брата. Бабушка и дедушка со стороны матери пробанда больны. Прабабушка (мать дедушки со стороны отца пробанда) здорова, а прадедушка болен и имеет двух здоровых братьев и больную сестру. Прапрадедушка и прапрабабушка страдают синдромом Марфана. Бабушка со стороны отца пробанда больна, а дедушка здоров и имеет больную сестру и трех здоровых братьев. Определите вероятность рождения здорового ребенка, если пробанд женится на здоровой женщине.

Ответ: Признак наследуется как аутосомно-доминантный. Вероятность рождения здорового ребенка, если пробанд женится на здоровой женщине, равна 50%.

Тема 2. Основы популяционной генетики

Задача 1. Альбинизм общий наследуется как рецессивный аутосомный признак. Заболевание встречается с частотой 1:20000. Вычислите количество гетерозигот в популяции.

Решение:

Закон Харди-Вайнберга

$$p + q = 1$$

$$p^2 + 2pq + q^2 = 1$$

1) Определяем частоту встречаемости рецессивного гена:

$$q = \sqrt{q^2} = \sqrt{1/20000} = 1/141$$

2) Определяем частоту встречаемости доминантного гена:

$$p + q = 1$$

$$p = 1 - q$$

$$p = 1 - 1/141 = 140/141$$

3) Определяем частоту встречаемости гетерозигот в популяции:

$$2pq = 2 \times 140 / 141 \times 1 / 141 = 1/70$$

Ответ: частота встречаемости гетерозигот в популяции 1:70

Задача 2. В одной популяции человека на 52 000 новорожденных было зарегистрирован 21 больной тяжелой формой талассемии (доминантный аутосомный признак с неполным доминированием). Определите частоту встречаемости в популяции гена талассемии и предположите, сколько человек в этой популяции будет болеть легкой формой талассемии?

Решение:

1) Определяем частоту встречаемости генотипа AA (то есть p^2):

$$21 / 52\,000 \approx 0,0004$$

2) Определяем частоту встречаемости гена талассемии A:

$$p = \sqrt{0,0004} = 0,02$$

3) Определяем частоту встречаемости рецессивного аллеля a:

$$q = 1 - p = 1 - 0,02 = 0,98$$

4) Определяем частоту встречаемости гетерозигот Aa:

$$2pq = 2 \times 0,02 \times 0,98 = 0,0392 = 3,92\%$$

5) Находим 3,92% от общего количества жителей (52 000 человек):

$$52\,000 - 100$$

$$x - 3,92$$

$$x \approx 2038 \text{ человек}$$

Ответ: частота встречаемости гена талассемии в этой популяции равно 2%; приблизительно 2038 человек будут страдать легкой формой талассемии.

Задача 3. Подагра определяется доминантным аутосомным геном, но у женщин его пенетрантность составляет 0%, а у мужчин – 20%. Определите генетическую структуру популяции, если среди 10 000 жителей подагру имеют примерно 190 человек.

Решение:

1) Находим процент проявления подагры в данной популяции:

$$190 / 10\,000 = 0,019 \text{ или } 1,9\%$$

2) Поскольку пенетрантность этого признака у мужчин составляет 20%, то

$$1,9\% \times 5 = 9,5\%$$

3) Поскольку мужской и женский пол наследуются по 50%, то количество людей, имеющих генотипы AA и Aa, составит:

$$9,5\% \times 2 = 19\%$$

4) Определяем количество людей с генотипом aa:

$$100\% - 19\% = 81\% \text{ или } 0,81 \text{ (это соответствует величине } q^2)$$

5) Находим q и p:

$$q = \sqrt{0,81} = 0,9$$

$$p = 1 - q = 1 - 0,9 = 0,1$$

6) Подсчитываем частоты встречаемости доминантных фенотипов AA и Aa:

$$AA (p^2) = 0,1^2 = 0,01 = 1\%$$

$$Aa (2pq) = 2 \times 0,1 \times 0,9 = 0,18 = 18\%$$

Ответ: в данной популяции генотипы встречаются следующим образом: AA – 1%; Aa – 18%; aa – 81%.

Тема 3. Методы оценки генетического риска при заболеваниях с различным типом наследования и при кровно родственном браке

Задача 1. В родильном доме случайно перепутали двух мальчиков. Родители одного из них имеют II и I группы крови, родители другого II и IV, мальчики имеют II и I группы крови. Определите, кто чей сын и генотипы родителей и детей.

Ответ: Родители с II (JA J 0) и I (J 0 J 0) группой крови имеют сына с I (J 0 J 0) группой крови; родители с II (JA J A) и IV (JA J B) сына с II (JA J A) группой крови.

Задача 2. Женщина с III группой крови имеет ребенка с I группой крови. Каковы их генотипы, и каким не может быть генотип отца?

Ответ: Генотип женщины – J B J 0 , ребенка – J 0 J 0 . Генотип отца не может быть: J A J B , J B J B , J A J A .

Задача 3. У женщины IV группа крови, у ее отца та же группа крови. Муж женщины имеет I группу крови, его мать II группу. Определите генотипы всех указанных лиц. Какие группы крови могут быть у детей мужчины и женщины?

Ответ: Генотип женщины и отца – J A J B ; генотип мужа – J 0 J 0 , у его матери – J A J 0 . У детей может быть II и III группы крови.

Тема 4. Методы исследования хромосомного набора человека

Задача 1. Какие гаметы и в каком соотношении образуются из овоцита I порядка с набором PPKKXX при нерасхождении всех аутосом в анафазу первого, а половых хромосом – в анафазу второго деления мейоза? Указать число хромосом в клетках.

Ответ: Образуются 4 типа гамет: PPKKXX (26 хромосом) с вероятностью 25%, PPKK (24 хромосомы) с вероятностью 25%, XX (22 хромосомы) с вероятностью 25% и 0 (20 хромосома) с вероятностью 25%.

Задача 2. Какие гаметы и в каком соотношении образуются из сперматоцита I порядка с набором BBCCDDXY при нерасхождении второй пары аутосом в первом, а первой пары аутосом – во втором делении мейоза? Указать число хромосом в клетках.

Ответ: Образуются 4 типа гамет: BBCCDX (25 хромосом) с вероятностью 25%, CCDX (23

хромосомы) с вероятностью 25%, BBDY (23 хромосомы) с вероятностью 25% и DY(21 хромосома) с вероятностью 25%.

Задача 3. Какие гаметы и в каком соотношении образуются из овоцита I порядка с набором 2A+XX при нерасхождении полного набора хромосом в первом делении мейоза? Указать число хромосом в клетках.

Ответ: Образуются 2 типа гамет: 2AXX (46 хромосом) с вероятностью 50% и второй сорт с отсутствием хромосом и вероятностью 50%.

Тема 5. Молекулярно-цитогенетические методы диагностики наследственной патологии человека

Задача 1. Какие гаметы и в каком соотношении образуются из овоцита I порядка с набором BBXX при нерасхождении аутосом в анафазу первого, а половых хромосом в анафазу второго деления мейоза? Указать число хромосом в клетках.

Ответ: Образуются 4 типа гамет: BBXX (25 хромосом) с вероятностью 25%, BB (23 хромосомы) с вероятностью 25%, XX (23 хромосомы) с вероятностью 25% и 0 (21 хромосома) с вероятностью 25%.

Задача 2. Какие гаметы и в каком соотношении образуются из овоцита I порядка с набором CCEEDDX при нерасхождении половых хромосом в анафазу первого, а третьей пары аутосом – в анафазу второго деления мейоза? Указать число хромосом в клетках.

Ответ: Образуются 4 типа гамет: CEDDX (25 хромосом) с вероятностью 25%, CEXX (23 хромосомы) с вероятностью 25%, CEDD (23 хромосомы) с вероятностью 25% и CE (21 хромосома) с вероятностью 25%.

Задача 3. Какие гаметы и в каком соотношении образуются из овоцита I порядка с набором PPKKXX при нерасхождении всех аутосом в анафазу первого, а половых хромосом – в анафазу второго деления мейоза? Указать число хромосом в клетках.

Ответ: Образуются 4 типа гамет: PPKKXX (26 хромосом) с вероятностью 25%, PPKK (24 хромосомы) с вероятностью 25%, XX (22 хромосомы) с вероятностью 25% и 0 (20 хромосома) с вероятностью 25%.

Тема 6. Биохимические методы изучения и диагностики наследственных болезней

Задача 1. Арахнодактилия наследуется как доминантный аутосомный признак с пенетрантностью 30%. Ангиоматоз сетчатой оболочки наследуется как доминантный аутосомный признак с пенетрантностью 50%. Определите вероятность рождения здоровых детей в семье, где отец болен ангиоматозом, а мать арахнодактилией. В отношении других признаков оба здоровы

Ответ: вероятность рождения здоровых детей в семье = 3/80

Задача 2. Некоторые формы шизофрении наследуются как доминантные аутосомные признаки. У гомозигот пенетрантность = 100%, у гетерозигот = 20%. Определите вероятность заболевания детей в семье, где один из супругов гетерозиготен, а другой нормален в отношении анализируемого признака.

Ответ: вероятность заболевания детей в семье = 10 %.

Задача 3. Наследование слуха у человека определяется двумя доминантными генами из разных аллельных пар, один из которых детерминирует развитие слухового нерва, а другой – развитие улитки. Определите вероятность рождения глухих детей, если оба родителя глухие, но по разным генетическим причинам (у первого родителя отсутствует слуховой нерв, у другого – улитка). По генотипу оба родителя являются дигомозиготными.

Ответ: вероятность рождения глухих детей в этой семье равна 0. Все потомки будут здоровы.

Тема 7. Молекулярно-генетические методы идентификации известных частых мутаций в генах наследственных заболеваний человека: ПЦР, ПЦР-ПДРФ, MLPA, RT-ПЦР

Задача 1. Фрагмент ДНК имеет следующий нуклеотидный состав: АЦГТЦГАГГ

Напишите дочерние молекулы ДНК, образовавшиеся в процессе репликации данного фрагмента ДНК.

Решение:

Репликация (самокопирование) молекулы ДНК происходит полуконсервативным способом, то есть к каждой исходной полинуклеотидной цепи ДНК по принципу комплементарности достраивается новая полинуклеотидная цепь. В итоге образовавшиеся дочерние ДНК являются копиями исходной молекулы ДНК.

Ответ: исходная ДНК: АЦГТЦГАГГ

дочерняя ДНК: ТГЦАГЦТЦЦ

Задача 2. Одна из исходных цепей ДНК имеет следующий состав нуклеотидов: АТТГГЦТАГ.

Напишите нуклеотидный состав молекулы мРНК, синтезированной (переписанной) с данного участка ДНК.

Решение:

Процесс синтеза мРНК на ДНК-матрице называется транскрипцией. Нуклеотиды мРНК присоединяются к цепи ДНК по принципу комплементарности: аденину (А) ДНК соответствует урацил (У) мРНК, гуанину (Г) ДНК соответствует цитозин (Ц) мРНК, тимину (Т) ДНК соответствует аденин (А) мРНК.

Ответ: исходная ДНК: АТТГГЦТААГ

мРНК: ТААЦАГТТЦ

Задача 3. Дан участок полипептида, состоящий из трех аминокислот: МЕТ-АСП-ВАЛ. Пользуясь таблицей генетического кода, закодируйте в кодонах ДНК этот участок. Сколько нуклеотидов содержится в кодирующем участке молекулы ДНК?

Решение:

Пользуясь таблицей генетического кода, найдем, каким кодонам (триплетам) мРНК будет соответствовать данная последовательность аминокислот в полипептиде. Затем, по принципу комплементарности построим цепь ДНК. Обратите внимание, что по свойству вырожденности генетического кода: большинство аминокислот кодируется более, чем одним кодоном. Поэтому можно записать несколько альтернативных вариантов последовательности нуклеотидов в мРНК.

полипептид: МЕТ-АСП-ВАЛ

мРНК: АУГ-ГАУ-ГУУ

ДНК: ТАЦ-ЦТА-ЦАА

Ответ: В данном кодирующем участке молекулы ДНК содержится 9 нуклеотидов (по свойству триплетности генетического кода – каждый триплет состоит из трех нуклеотидов; в данном случае имеется три кодона, поэтому нуклеотидов будет 9).

Тема 8. Сканирующие молекулярно-генетические методы

Задача 1. Кодирующий участок ДНК состоит из следующих нуклеотидов:

ГЦА ТТТ АГА ТГА ААТ ЦАА?

- 1) Напишите состав кодонов мРНК, транскрибируемой с этой цепи;
- 2) Определите состав соответствующих антикодонов тРНК, участвующих в трансляции;
- 3) Какие аминокислоты переносят соответствующие тРНК?

Решение:

Составляем цепь мРНК по принципу комплементарности, затем определяем соответствующие антикодоны тРНК (по принципу комплементарности). Аминокислоты, переносящие найденные тРНК, находим по таблице генетического кода, используя триплеты мРНК (но не тРНК).

исходная ДНК: ГЦА ТТТ АГА ТГА ААТ ЦАА

мРНК: ЦГУ ААА УЦУ АЦУ УУА ГУУ

тРНК: ГЦА УУУ АГА УГА ААУ ЦАА

полипептид: АЛА-ГЛИ-ЦИС-ФЕН-ТРИ-АСП

Ответ: если участок ДНК представлен следующей последовательностью нуклеотидов ГЦАТТТГАГАТГГААТЦАА, то полипептид будет состоять из аминокислот: аланина, глицина, цистеина, фенилаланина, триптофана и аспарагина.

Задача 2. Нуклеотиды в одном из генов располагаются в следующей последовательности: АААГААЦАЦ. Как изменится последовательность аминокислот в полипептидной цепочке, кодируемой данным участком гена, если в всех кодонах заменить первые нуклеотиды: в первом кодоне А на Г, во втором – Г на А, в третьем – Ц на Т?

Решение:

Пользуясь таблицей генетического кода, определим последовательность аминокислот в полипептиде, которая кодируется исходными кодонами:

исходные кодоны: ААА ГАА ЦАЦ

исходные аминокислоты: ФЕН-ЛЕЙ-ВАЛ

Затем запишем последовательность новых кодонов и новых аминокислот:

новые кодоны: ГАА ААА ТАЦ

исходные аминокислоты: ЛЕЙ-ФЕН-МЕТ

Ответ: Следовательно, замена первого нуклеотида в каждом кодоне изменяет их смысловую функцию – образуется другой белок, что ведет к новым признакам у организма.

Задача 3. Полипептид состоит из следующих аминокислот: валин – аланин – глицин – лизин – триптофан – валин – серин – глутаминовая кислота – указанный полипептид.

Решение:

полипептид: вал – ала – гли – лиз – три – вал – сер – глу

м-РНК: AAA - ГУУ- УГГ- УУУ-ГУУ-АЦГ-ЦГУ-АГЦ

ДНК: ТТТ- ЦАА- АЦЦ- ААА-ЦАА-ТГЦ-ГЦА-ТЦГ

AAA- ГТТ- ТГГ- ТТТ- ГТТ-АЦГ-ЦГТ-АГЦ

Ответ: если полипептид представлен следующей последовательностью аминокислот валин – аланин – глицин – лизин – триптофан – валин – серин – глутаминовая кислота, то структура участка ДНК, кодирующего данный полипептид, следующая:

ТТТ- ЦАА- АЦЦ-ААА-ЦАА-ТГЦ-ГЦА-ТЦГ

ААА- ГТТ- ТГГ- ТТТ- ГТТ-АЦГ-ЦГТ-АГЦ

Тема 9. Особенности интерпретации результатов, полученных методом высокопроизводительного параллельного секвенирования (NGS)

Задача 1. Ген состоит из 3 одинаковых смысловых (экзоны) и 4 одинаковых несмысловых (интроны) участков, причем интроны состоят из 120 нуклеотидов каждый, а весь ген имеет 1470 нуклеотидов. Сколько кодонов будет иметь про-мРНК, каждый экзон, мРНК и белок, закодированный в этом гене?

Решение:

Находим количество кодонов в про-мРНК. Один кодон состоит из трех нуклеотидов. Всего нуклеотидов 1470, значит в про-мРНК: $(1470 / 3) = 490$ кодонов.

мРНК состоит только из экзонов, общая длина которых будет: $(1470 - 120 \times 4) = 990$ нуклеотидов.

Следовательно, мРНК состоит из: $(990 / 3) = 330$ кодонов. Столько же будет аминокислот в белке.

Каждый экзон состоит из: $(330 / 3) = 110$ кодонов.

Ответ: про-мРНК содержит 490 кодонов, мРНК – 330 кодонов, экзон – 110 кодонов, белок – 330 аминокислот.

Задача 2. Известно, что определенный ген эукариотической клетки содержит 4 интрона (два по 24 нуклеотида и два по 36 нуклеотидов) и 3 экзона (два по 120 нуклеотидов и один 96 нуклеотидов).

Определите: количество нуклеотидов в мРНК; количество кодонов в мРНК; количество аминокислот в полипептидной цепи; количество тРНК, участвующих в трансляции.

Решение:

Данная задача на этапы реализации генетической информации. Первым этапом является транскрипция, в результате проведения которой мы получаем про-мРНК. Вторым этапом реализации является процессинг – вырезание несмысловой части про-мРНК и получение цепи матричной РНК. Третьим этапом является трансляция в рибосомах и получение полипептидной цепи. Для определения количества аминокислот в цепи используем такие свойства генетического кода, как коллинеарность и триплетность.

Определим количество нуклеотидов в про-мРНК, так как она является слепком с гена, который ген

состоит из суммы экзонной и интронной частей

$$2 \times 120 + 1 \times 96 + 2 \times 24 + 2 \times 36 = 456$$

определим количество нуклеотидов в зрелой мРНК, удалив интроны

$$456 - (2 \times 24 + 2 \times 36) = 336$$

определим количество кодонов в зрелой мРНК, используя свойство триплетности генетического кода

$$336 / 3 = 112$$

определим количество аминокислот в полипептидной цепи, используя принцип коллинеарности

$$112 \text{ кодонов} = 112 \text{ аминокислот}$$

определим количество тРНК, участвующих в трансляции, учитывая что одна молекул тРНК доставляет в рибосому одну молекулу аминокислоты

$$112 \text{ аминокислот} = 112 \text{ т-РНК}$$

Ответ: если ген состоит из 4 интрона (2 по 24 нуклеотида и 2 по 36 нуклеотидов) и 3 экзона (2 по 120 нуклеотидов и 1 по 96 нуклеотидов), то:

- количество нуклеотидов в мРНК – 336;
- количество кодонов в мРНК – 112;
- количество аминокислот в полипептидной цепи – 112;
- количество тРНК, участвующих в трансляции – 112.

Задача 3. Исследования показали, что нуклеотидный состав мРНК следующий: 30% приходится на гуанин, 10% – на цитозин, 16% – на аденин и 44% – на урацил. Определите процентный состав по нуклеотидам той части ДНК, слепком которой является изученная мРНК.

Решение:

Для определения структуры одной цепи ДНК используем свойство обратной транскрипции.

Вторую цепь получаем по принципу комплементарности (А-Т; Г-Ц). Для вычисления процентного состава нуклеотидов в ДНК, повторяющиеся нуклеотиды суммируем.

| иРНК | 1) ДНК | 2) ДНК | 3) ДНК |
|---------|-------------------|---------|---------|
| 30% -Г | 30% - Ц - Г – 30% | Ц – 40% | Ц – 20% |
| 10% -Ц | 10% - Г - Ц – 10% | Г – 40% | Г – 20% |
| 16% - А | 16% - Т - А – 16% | А – 60% | А – 30% |
| 44% - У | 44% - А - Т – 44% | Т – 60% | Т – 30% |

Ответ: если в иРНК процентный состав нуклеотидов: Г – 30%, Ц – 10%, А – 16%, У – 44%, то в ДНК он представлен следующим образом: Г и Ц – по 20%, А и Т – по 30%.

Тема 10. Программы и методы неонатального скрининга в мире и России

Задача 1. Объясните механизм возникновения кариотипа 47,ХУ,15+ у мужчины. Определите число хромосом в гаметах. Назовите синдром и объясните механизм его возникновения.

Ответ: Синдром Патау, может возникнуть при нерасхождении хромосом D – группы в одном из делений мейоза.

Задача 2. В клетках фибробластах эмбриона человека следующий кариотип –4А+XXXУ. Каковы

последствия такой мутации? Определите форму мутационной изменчивости?

Ответ: Общее количество хромосом в кариотипе $4A+XXX\bar{Y}=92$ хромосомы. Зигота $4A+XXX\bar{Y}$ может возникнуть при слиянии аномальной яйцеклетки ($2A+XX$) с аномальным сперматозоидом ($2A+X\bar{Y}$). Произошла геномная мутация – полиплоидия. Данная мутация не совместима с жизнью.

Задача 3. Объяснить механизм нарушения кариотипа у мужчины с набором хромосом $2A+XXXXXXXX\bar{Y}$. Определить общее число хромосом.

Ответ: Общее количество хромосом в кариотипе $2A+XXXXXXXX\bar{Y}=52$ хромосомы. Зигота $2A+XXXXXXXX\bar{Y}$ может возникнуть при слиянии аномальной яйцеклетки ($A+XXXX$) с аномальным сперматозоидом ($A+XX\bar{Y}$). Нарушение кариотипа возникает при нерасхождении половых хромосом в 2-х делениях мейоза, во время овогенеза и сперматогенеза.

Тема 11. Программы и методы пренатального скрининга беременных на наличие хромосомной патологии и врождённых пороков развития у плода

Задача 1. Объясните механизм образования кариотипа $2A+XXXXX$ у женщины. Укажите число хромосом в этом кариотипе и гаметах.

Ответ: Общее количество хромосом в кариотипе $2A+XXXXX=49$ хромосом. Зигота $2A+XXXXX$ может возникнуть при слиянии аномальной яйцеклетки ($A+XXXX$) – 26 хромосом с нормальным сперматозоидом ($A+X$) – 23 хромосомы. Произошла геномная мутация – полисомия половых хромосом. Синдром трисомия-X.

Задача 2. Объяснить механизм возникновения кариотипа $2A+XXXX$ у женщины. Указать общее количество хромосом и количество хромосом в гаметах. Назовите вид мутации?

Ответ: Общее количество хромосом в кариотипе $2A+XXXX=48$ хромосом. Зигота $2A+XXXX$ может возникнуть при слиянии аномальной яйцеклетки ($A+XX$) – 24 хромосомы с аномальным сперматозоидом ($A+XX$) – 24 хромосомы. Произошла геномная мутация – полисомия половых хромосом. Синдром трисомия-X.

Задача 3. Какое максимальное количество X-половых хромосом возможно в кариотипе у женщины при нерасхождении половых хромосом в процессе гаметогенеза у обоих полов? Ответ поясните схемой.

Ответ: Максимальное количество половых хромосом в кариотипе у женщин равно 6.

Тема 12. Основные направления патогенетического лечения на конкретных примерах

Задача 1. Редкий плеiotропный рецессивный сцепленный с X-хромосомой ген обуславливает незаращение верхней губы в сочетании с полидактилией. Какое будет потомство, если мать – носитель, а отец – здоров?

Ответ: все девочки в потомстве этой семьи будут здоровы, из них 50% будут носителями гена данного заболевания, а из мальчиков – 50% будут здоровы, 50% будут иметь данное заболевание.

Задача 2. Отсутствие потовых желез у людей – рецессивный признак, сцепленный с X-хромосомой. Мужчина, у которого отсутствуют потовые железы, женился на женщине, в семье которой никогда не встречалось это заболевание. Какова вероятность рождения у них детей с этой аномалией?

Ответ: вероятность рождения детей с данной аномалией равна 0, все 100% детей будут здоровы, все девочки будут носителями гена отсутствия потовых желез.

Задача 3. Рецессивный ген дальтонизма располагается в X-хромосоме. Женщина с нормальным зрением (отец ее был дальтоником) выходит замуж за мужчину с нормальным зрением, отец которого был дальтоником. Определите возможные фенотипы потомства.

Ответ: все девочки в потомстве этой семьи будут здоровы, из них 50% будут носителями гена дальтонизма, а из мальчиков – 50% будут здоровы, 50% будут больны дальтонизмом.

Тема 13. Генотерапия и генно-клеточная терапия моногенных болезней и онкологических заболеваний

Задача 1. Гипоплазия зубной эмали наследуется как сцепленный с X-хромосомой доминантный признак, шестипалость – как аутосомно-доминантный. В семье, где мать шестипалая, а у отца гипоплазия, родился пятипалый здоровый мальчик. Напишите генотипы всех членов семьи по этим признакам. Возможно ли у них рождение ребенка с двумя аномалиями одновременно?

Ответ: у родителей возможно рождение ребенка с двумя аномалиями одновременно – шестипалая девочка с гипоплазией.

Задача 2. У человека аниридия (1 из видов слепоты) зависит от доминантного аутосомного гена, летального в гомозиготном состоянии, а оптическая атрофия (другой вид слепоты) – от рецессивного, сцепленного с полом гена, находящегося в X-хромосоме. Мужчина с оптической атрофией и аниридией женился на женщине с аниридией, гомозиготной по аллелю, отвечающему за отсутствие оптической атрофии. Определите возможные фенотипы и процент летальных генотипов в потомстве этой семьи.

Ответ: процент летальных генотипов в потомстве этой семьи составляет 25%.

Задача 3. Гипертрихоз передается через Y-хромосому. Полидактилия – доминантный аутосомный признак. В семье, где отец страдал гипертрихозом, а мать полидактилией, родилась нормальная дочь. Какова вероятность рождения в этой же семье ребенка с обеими аномалиями?

Ответ: вероятность рождения в этой семье ребенка с обеими аномалиями равна 25%.

5. Организация СРС

Методика организации самостоятельной работы студентов зависит от структуры, характера и особенностей изучаемой дисциплины, объема часов на ее изучение, вида заданий для самостоятельной работы студентов, индивидуальных качеств студентов и условий учебной деятельности.

Процесс организации самостоятельной работы студентов включает в себя следующие этапы:

- подготовительный (определение целей, составление программы, подготовка методического обеспечения, подготовка оборудования);
- основной (реализация программы, использование приемов поиска информации, усвоения, переработки, применения, передачи знаний, фиксирование результатов, самоорганизация процесса работы);
- заключительный (оценка значимости и анализ результатов, их систематизация, оценка эффективности программы и приемов работы, выводы о направлениях оптимизации труда).

Организацию самостоятельной работы студентов обеспечивают: факультет, кафедра, учебный и методический отделы, преподаватель, библиотека, электронная информационно-образовательная среда ВУЗа и сам обучающийся.

6. Самостоятельная работа студентов по дисциплине «Генетические технологии в медицине»

| № п/п | Название темы занятия | Вид СРС |
|-----------|---|---|
| 1. | СРС (по видам учебных занятий) всего-18 часов | |
| 1 | Методы генетики человека. | Подготовка докладов/устных реферативных сообщений, решение ситуационных задач |
| 2 | Основы популяционной генетики. | Подготовка докладов/устных реферативных сообщений, решение ситуационных задач |
| 3 | Методы оценки генетического риска при заболеваниях с различным типом наследования и при кровно-родственном браке | Подготовка докладов/устных реферативных сообщений, решение ситуационных задач |
| 4 | Методы исследования хромосомного набора человека. | Подготовка докладов/устных реферативных сообщений, решение ситуационных задач |
| 5 | Молекулярно-цитогенетические методы диагностики наследственной патологии человека | Подготовка докладов/устных реферативных сообщений, решение ситуационных задач |
| 6 | Биохимические методы изучения и диагностики наследственных болезней. | Подготовка докладов/устных реферативных сообщений, решение ситуационных задач |
| 7 | Молекулярно-генетические методы идентификации известных частых мутаций в генах наследственных заболеваний человека: ПЦР, ПЦР-ПДРФ, MLPA, RT-ПЦР | Подготовка докладов/устных реферативных сообщений, решение ситуационных задач |
| 8 | Сканирующие молекулярно-генетические методы. | Подготовка докладов/устных реферативных сообщений, решение ситуационных задач |
| 9 | Особенности интерпретации результатов, полученных методом высокопроизводительного параллельного секвенирования (NGS). | Подготовка докладов/устных реферативных сообщений, решение ситуационных задач |
| 10 | Программы и методы неонатального скрининга в мире и России | Подготовка докладов/устных реферативных сообщений, решение ситуационных задач |
| 11 | Программы и методы пренатального скрининга беременных на наличие хромосомной патологии и врождённых пороков развития у плода | Подготовка докладов/устных реферативных сообщений, решение ситуационных задач |
| 12 | Основные направления патогенетического лечения на конкретных примерах | Подготовка докладов/устных реферативных сообщений, решение ситуационных задач |
| 13 | Генотерапия и генно-клеточная терапия моногенных болезней и онкологических заболеваний | Подготовка докладов/устных реферативных сообщений, решение ситуационных задач |
| 2. | СРС по промежуточной аттестации - 0 | Подготовка к экзамену |

| | | |
|----|----------------------|--|
| 3. | СРС (ИТОГО)-18 часов | |
|----|----------------------|--|

7. Критерии оценивания самостоятельной работы студентов по дисциплине «Генетические технологии в медицине»

Для оценки решения ситуационной задачи:

Оценка «отлично» выставляется, если задача решена грамотно, ответы на вопросы сформулированы четко. Эталонный ответ полностью соответствует решению студента, которое хорошо обосновано теоретически.

Оценка «хорошо» выставляется, если задача решена, ответы на вопросы сформулированы не достаточно четко. Решение студента в целом соответствует эталонному ответу, но не достаточно хорошо обосновано теоретически.

Оценка «удовлетворительно» выставляется, если задача решена не полностью, ответы не содержат всех необходимых обоснований решения.

Оценка «неудовлетворительно» выставляется, если задача не решена или имеет грубые теоретические ошибки в ответе на поставленные вопросы

Для оценки доклада/устного реферативного сообщения:

Оценка «отлично» выставляется, если реферативное сообщение/доклад соответствует всем требованиям оформления, представлен широкий библиографический список. Содержание отражает собственный аргументированный взгляд студента на проблему. Тема раскрыта всесторонне, отмечается способность студента к интегрированию и обобщению данных первоисточников, присутствует логика изложения материала. Имеется иллюстративное сопровождение текста.

Оценка «хорошо» выставляется, если реферативное сообщение/доклад соответствует всем требованиям оформления, представлен достаточный библиографический список. Содержание \ отражает аргументированный взгляд студента на проблему, однако отсутствует собственное видение проблемы. Тема раскрыта всесторонне, присутствует логика изложения материала.

Оценка «удовлетворительно» выставляется, если реферативное сообщение/доклад не полностью соответствует требованиям оформления, не представлен достаточный библиографический список. Аргументация взгляда на проблему не достаточно убедительна и не охватывает полностью современное состояние проблемы. Вместе с тем присутствует логика изложения материала.

Оценка «неудовлетворительно» выставляется, если тема реферативного сообщения/доклада не раскрыта, отсутствует убедительная аргументация по теме работы, использовано не достаточное для раскрытия темы реферативного сообщения количество литературных источников.

МЕТОДИЧЕСКАЯ РАЗРАБОТКА ДЛЯ ОБУЧАЮЩЕГОСЯ

1. Деятельность студентов по формированию и развитию навыков учебной самостоятельной работы по дисциплине «Генетические технологии в медицине»

В процессе самостоятельной работы студент приобретает необходимые для будущей специальности компетенции, навыки самоорганизации, самоконтроля, самоуправления, саморефлексии и становится активным самостоятельным субъектом учебной деятельности.

Выполняя самостоятельную работу под контролем преподавателя студент должен:

- освоить минимум содержания, выносимый на самостоятельную работу студентов и предложенный преподавателем и компетенциями в соответствии с Федеральным государственным образовательным стандартом высшего образования (ФГОС ВО) по дисциплине «Генетические технологии в медицине»
- планировать самостоятельную работу в соответствии с графиком самостоятельной работы, предложенным преподавателем.
- самостоятельную работу студент должен осуществлять в организационных формах, предусмотренных учебным планом и рабочей программой преподавателя.
- выполнять самостоятельную работу и отчитываться по ее результатам в соответствии с графиком представления результатов, видами и сроками отчетности по самостоятельной работе студентов.

студент может:

сверх предложенного преподавателем (при обосновании и согласовании с ним) и минимума обязательного содержания, определяемого (ФГОС ВО) по данной дисциплине:

- самостоятельно определять уровень (глубину) проработки содержания материала;
- предлагать дополнительные темы и вопросы для самостоятельной проработки;
- в рамках общего графика выполнения самостоятельной работы предлагать обоснованный индивидуальный график выполнения и отчетности по результатам самостоятельной работы;
- предлагать свои варианты организационных форм самостоятельной работы;
- использовать для самостоятельной работы методические пособия, учебные пособия, разработки сверх предложенного преподавателем перечня;
- использовать не только контроль, но и самоконтроль результатов самостоятельной работы в соответствии с методами самоконтроля, предложенными преподавателем или выбранными самостоятельно.

Самостоятельная работа студентов должна оказывать важное влияние на формирование личности будущего специалиста, его компетентность. Каждый студент самостоятельно определяет режим своей работы и меру труда, затрачиваемого на овладение учебным содержанием по каждой дисциплине. Он выполняет внеаудиторную работу по личному индивидуальному плану, в зависимости от его подготовки, времени и других условий.

2. Методические рекомендации для студентов по отдельным формам самостоятельной работы.

С первых же сентябрьских дней на студента обрушивается громадный объем информации, которую необходимо усвоить. Нужный материал содержится не только в лекциях (запомнить его – это только малая часть задачи), но и в учебниках, книгах, статьях. Порой возникает необходимость привлекать информационные ресурсы Интернет, ЭИОС, ЭБС и др. ресурсы.

Система вузовского обучения подразумевает значительно большую самостоятельность студентов в планировании и организации своей деятельности. Вчерашнему школьнику сделать это бывает весьма непросто: если в школе ежедневный контроль со стороны учителя заставлял постоянно и систематически готовиться к занятиям, то в вузе вопрос об уровне знаний вплотную встает перед студентом только в период сессии. Такая ситуация оборачивается для некоторых соблазном весь семестр посвятить свободному времяпрепровождению («когда будет нужно – выучу!»), а когда приходит пора экзаменов, материала, подлежащего усвоению, оказывается так много, что никакая память не способна с ним справиться в оставшийся промежуток времени.

Работа с книгой.

При работе с книгой необходимо подобрать литературу, научиться правильно ее читать, вести записи. Для подбора литературы в библиотеке используются алфавитный и систематический каталоги.

Важно помнить, что рациональные навыки работы с книгой - это всегда большая экономия времени и сил.

Правильный подбор учебников рекомендуется преподавателем, читающим лекционный курс. Необходимая литература может быть также указана в методических разработках по данному курсу.

Изучая материал по учебнику, следует переходить к следующему вопросу только после правильного уяснения предыдущего, описывая на бумаге все выкладки и вычисления (в том числе те, которые в учебнике опущены или на лекции даны для самостоятельного вывода).

При изучении любой дисциплины большую и важную роль играет самостоятельная индивидуальная работа.

Особое внимание следует обратить на определение основных понятий курса. Студент должен подробно разбирать примеры, которые поясняют такие определения, и уметь строить аналогичные примеры самостоятельно. Нужно добиваться точного представления о том, что изучаешь. Полезно составлять опорные конспекты. При изучении материала по учебнику полезно в тетради (на специально отведенных полях) дополнять конспект лекций. Там же следует отмечать вопросы, выделенные студентом для консультации с преподавателем.

Выводы, полученные в результате изучения, рекомендуется в конспекте выделять, чтобы они при перечитывании записей лучше запоминались.

Опыт показывает, что многим студентам помогает составление листа опорных сигналов, содержащего важнейшие и наиболее часто употребляемые формулы и понятия. Такой лист помогает запомнить формулы, основные положения лекции, а также может служить постоянным справочником для студента.

Различают два вида чтения; первичное и вторичное. Первичное - это внимательное, неторопливое чтение, при котором можно остановиться на трудных местах. После него не должно остаться ни одного непонятого слова. Содержание не всегда может быть понятно после первичного чтения.

Задача вторичного чтения - полное усвоение смысла целого (по счету это чтение может быть и не вторым, а третьим или четвертым).

Правила самостоятельной работы с литературой.

Как уже отмечалось, самостоятельная работа с учебниками и книгами (а также самостоятельное теоретическое исследование проблем, обозначенных преподавателем на лекциях) – это важнейшее условие формирования у себя научного способа познания. Основные советы здесь можно свести к следующим:

- Составить перечень книг, с которыми Вам следует познакомиться; «не старайтесь запомнить все, что вам в ближайшее время не понадобится, – советует студенту и молодому ученому Г. Селье, – запомните только, где это можно отыскать» (Селье, 1987. С. 325).
- Сам такой перечень должен быть систематизированным (что необходимо для семинаров, что для экзаменов, что пригодится для написания курсовых и дипломных работ, а что Вас интересует за рамками официальной учебной деятельности, то есть что может расширить Вашу общую культуру...).
- Обязательно выписывать все выходные данные по каждой книге (при написании работ это позволит очень экономить время).
- Разобраться для себя, какие книги (или какие главы книг) следует прочитать более внимательно, а какие – просто просмотреть.
- При составлении перечней литературы следует посоветоваться с преподавателями и научными руководителями (или даже с более подготовленными и эрудированными сокурсниками), которые помогут Вам лучше сориентироваться, на что стоит обратить большее внимание, а на что вообще не стоит тратить время...
- Естественно, все прочитанные книги, учебники и статьи следует конспектировать, но это не означает, что надо конспектировать «все подряд»: можно выписывать кратко основные идеи автора и иногда приводить наиболее яркие и показательные цитаты (с указанием страниц).
- Если книга – Ваша собственная, то допускается делать на полях книги краткие пометки или же в конце книги, на пустых страницах просто сделать свой «предметный указатель», где отмечаются наиболее интересные для Вас мысли и обязательно указываются страницы в тексте автора (это

очень хороший совет, позволяющий экономить время и быстро находить «избранные» места в самых разных книгах).

- Если Вы раньше мало работали с научной литературой, то следует выработать в себе способность «воспринимать» сложные тексты; для этого лучший прием – научиться «читать медленно», когда Вам понятно каждое прочитанное слово (а если слово незнакомое, то либо с помощью словаря, либо с помощью преподавателя обязательно его узнать), и это может занять немалое время (у кого-то – до нескольких недель и даже месяцев); опыт показывает, что после этого студент каким-то «чудом» начинает буквально заглатывать книги и чуть ли не видеть «сквозь обложку», стоящая эта работа или нет...

- «Либо читайте, либо перелистывайте материал, но не пытайтесь читать быстро... Если текст меня интересует, то чтение, размышление и даже фантазирование по этому поводу сливаются в единый процесс, в то время как вынужденное скорочтение не только не способствует качеству чтения, но и не приносит чувства удовлетворения, которое мы получаем, размышляя о прочитанном», – советует Г. Селье (Селье, 1987. – С. 325-326).

- Есть еще один эффективный способ оптимизировать знакомство с научной литературой – следует увлечься какой-то идеей и все книги просматривать с точки зрения данной идеи. В этом случае студент (или молодой ученый) будет как бы искать аргументы «за» или «против» интересующей его идеи, и одновременно он будет как бы общаться с авторами этих книг по поводу своих идей и размышлений... Проблема лишь в том, как найти «свою» идею...

Чтение научного текста является частью познавательной деятельности. Ее цель – извлечение из текста необходимой информации. От того насколько осознанна читающим собственная внутренняя установка при обращении к печатному слову (найти нужные сведения, усвоить информацию полностью или частично, критически проанализировать материал и т.п.) во многом зависит эффективность осуществляемого действия.

Выделяют **четыре основные установки в чтении научного текста:**

1. информационно-поисковый (задача – найти, выделить искомую информацию)
2. усваивающая (усилия читателя направлены на то, чтобы как можно полнее осознать и запомнить как сами сведения излагаемые автором, так и всю логику его рассуждений)
3. аналитико-критическая (читатель стремится критически осмыслить материал, проанализировав его, определив свое отношение к нему)
4. творческая (создает у читателя готовность в том или ином виде – как отправной пункт для своих рассуждений, как образ для действия по аналогии и т.п. – использовать суждения автора, ход его мыслей, результат наблюдения, разработанную методику, дополнить их, подвергнуть новой проверке).

С наличием различных установок обращения к научному тексту связано существование и нескольких **видов чтения:**

1. библиографическое – просматривание карточек каталога, рекомендательных списков, сводных списков журналов и статей за год и т.п.;
2. просмотровое – используется для поиска материалов, содержащих нужную информацию, обычно к нему прибегают сразу после работы со списками литературы и каталогами, в результате такого просмотра читатель устанавливает, какие из источников будут использованы в дальнейшей работе;
3. ознакомительное – подразумевает сплошное, достаточно подробное прочтение отобранных статей, глав, отдельных страниц, цель – познакомиться с характером информации, узнать, какие вопросы вынесены автором на рассмотрение, провести сортировку материала;
4. изучающее – предполагает доскональное освоение материала; в ходе такого чтения проявляется доверие читателя к автору, готовность принять изложенную информацию, реализуется установка на предельно полное понимание материала;
5. аналитико-критическое и творческое чтение – два вида чтения близкие между собой тем, что участвуют в решении исследовательских задач. Первый из них предполагает направленный критический анализ, как самой информации, так и способов ее получения и подачи автором; второе – поиск тех суждений, фактов, по которым или в связи с которыми, читатель считает нужным высказать собственные мысли.

Из всех рассмотренных видов чтения основным для студентов является изучающее – именно оно позволяет в работе с учебной литературой накапливать знания в различных областях. Вот почему именно этот вид чтения в рамках учебной деятельности должен быть освоен в первую очередь.

Кроме того, при овладении данным видом чтения формируются основные приемы, повышающие эффективность работы с научным текстом.

1. утверждений автора без привлечения фактического материала;
2. Цитирование – дословное выписывание из текста выдержек, извлечений, наиболее существенно отражающих ту или иную мысль автора;
3. Конспектирование – краткое и последовательное изложение содержания прочитанного.

Конспект – сложный способ изложения содержания книги или статьи в логической последовательности. Конспект аккумулирует в себе предыдущие виды записи, позволяет всесторонне охватить содержание книги, статьи. Поэтому умение составлять план, тезисы, делать выписки и другие записи определяет и технологию составления конспекта.

Методические рекомендации по составлению конспекта:

1. Внимательно прочитайте текст. Уточните в справочной литературе непонятные слова. При записи не забудьте вынести справочные данные на поля конспекта;
2. Выделите главное, составьте план;
3. Кратко сформулируйте основные положения текста, отметьте аргументацию автора;
4. Законспектируйте материал, четко следуя пунктам плана. При конспектировании старайтесь выразить мысль своими словами. Записи следует вести четко, ясно.
5. Грамотно записывайте цитаты. Цитируя, учитывайте лаконичность, значимость мысли.

В тексте конспекта желательно приводить не только тезисные положения, но и их доказательства. При оформлении конспекта необходимо стремиться к емкости каждого предложения. Мысли автора книги следует излагать кратко, заботясь о стиле и выразительности написанного. Число дополнительных элементов конспекта должно быть логически обоснованным, записи должны распределяться в определенной последовательности, отвечающей логической структуре произведения. Для уточнения и дополнения необходимо оставлять поля.

Овладение навыками конспектирования требует от студента целеустремленности, повседневной самостоятельной работы.

Практические занятия.

Для того чтобы практические занятия приносили максимальную пользу, необходимо помнить, что упражнение и решение задач проводятся по вычитанному на лекциях материалу и связаны, как правило, с детальным разбором отдельных вопросов лекционного курса. Следует подчеркнуть, что только после усвоения лекционного материала с определенной точки зрения (а именно с той, с которой он излагается на лекциях) он будет закрепляться на практических занятиях как в результате обсуждения и анализа лекционного материала, так и с помощью решения проблемных ситуаций, задач. При этих условиях студент не только хорошо усвоит материал, но и научится применять его на практике, а также получит дополнительный стимул (и это очень важно) для активной проработки лекции.

При самостоятельном решении задач нужно обосновывать каждый этап решения, исходя из теоретических положений курса. Если студент видит несколько путей решения проблемы (задачи), то нужно сравнить их и выбрать самый рациональный. Полезно до начала вычислений составить краткий план решения проблемы (задачи). Решение проблемных задач или примеров следует излагать подробно, вычисления располагать в строгом порядке, отделяя вспомогательные вычисления от основных. Решения при необходимости нужно сопровождать комментариями, схемами, чертежами и рисунками.

Следует помнить, что решение каждой учебной задачи должно доводиться до окончательного логического ответа, которого требует условие, и по возможности с выводом. Полученный ответ следует проверить способами, вытекающими из существа данной задачи. Полезно также (если возможно) решать несколькими способами и сравнить полученные результаты. Решение задач данного типа нужно продолжать до приобретения твердых навыков в их решении.

Самопроверка.

После изучения определенной темы по записям в конспекте и учебнику, а также решения достаточного количества соответствующих задач на практических занятиях и самостоятельно студенту рекомендуется, используя лист опорных сигналов, воспроизвести по памяти определения, выводы формул, формулировки основных положений и доказательств.

В случае необходимости нужно еще раз внимательно разобраться в материале.

Иногда недостаточность усвоения того или иного вопроса выясняется только при изучении дальнейшего материала. В этом случае надо вернуться назад и повторить плохо усвоенный материал. Важный критерий усвоения теоретического материала - умение решать задачи или

пройти тестирование по пройденному материалу. Однако следует помнить, что правильное решение задачи может получиться в результате применения механически заученных формул без понимания сущности теоретических положений.

Консультации

Если в процессе самостоятельной работы над изучением теоретического материала или при решении задач у студента возникают вопросы, разрешить которые самостоятельно не удастся, необходимо обратиться к преподавателю для получения у него разъяснений или указаний. В своих вопросах студент должен четко выразить, в чем он испытывает затруднения, характер этого затруднения. За консультацией следует обращаться и в случае, если возникнут сомнения в правильности ответов на вопросы самопроверки.

Подготовка к экзаменам и зачетам.

Изучение многих общепрофессиональных и специальных дисциплин завершается экзаменом. Подготовка к экзамену способствует закреплению, углублению и обобщению знаний, получаемых, в процессе обучения, а также применению их к решению практических задач. Готовясь к экзамену, студент ликвидирует имеющиеся пробелы в знаниях, углубляет, систематизирует и упорядочивает свои знания. На экзамене студент демонстрирует то, что он приобрел в процессе обучения по конкретной учебной дисциплине.

Экзаменационная сессия - это серия экзаменов, установленных учебным планом. Между экзаменами интервал 3-4 дня. Не следует думать, что 3-4 дня достаточно для успешной подготовки к экзаменам.

В эти 3-4 дня нужно систематизировать уже имеющиеся знания. На консультации перед экзаменом студентов познакомят с основными требованиями, ответят на возникшие у них вопросы. Поэтому посещение консультаций обязательно.

Требования к организации подготовки к экзаменам те же, что и при занятиях в течение семестра, но соблюдаться они должны более строго. Во-первых, очень важно соблюдение режима дня; сон не менее 8 часов в сутки, занятия заканчиваются не позднее, чем за 2-3 часа до сна. Оптимальное время занятий, особенно по математике - утренние и дневные часы. В перерывах между занятиями рекомендуются прогулки на свежем воздухе, неустойчивые занятия спортом. Во-вторых, наличие хороших собственных конспектов лекций. Даже в том случае, если была пропущена какая-либо лекция, необходимо во время ее восстановить (переписать ее на кафедре), обдумать, снять возникшие вопросы для того, чтобы запоминание материала было осознанным. В-третьих, при подготовке к экзаменам у студента должен быть хороший учебник или конспект литературы, прочитанной по указанию преподавателя в течение семестра. Здесь можно эффективно использовать листы опорных сигналов.

Вначале следует просмотреть весь материал по сдаваемой дисциплине, отметить для себя трудные вопросы. Обязательно в них разобраться. В заключение еще раз целесообразно повторить основные положения, используя при этом листы опорных сигналов.

Систематическая подготовка к занятиям в течение семестра позволит использовать время экзаменационной сессии для систематизации знаний.

Правила подготовки к зачетам и экзаменам:

- Лучше сразу сориентироваться во всем материале и обязательно расположить весь материал согласно экзаменационным вопросам (или вопросам, обсуждаемым на семинарах), эта работа может занять много времени, но все остальное – это уже технические детали (главное – это ориентировка в материале!).
- Сама подготовка связана не только с «запоминанием». Подготовка также предполагает и переосмысление материала, и даже рассмотрение альтернативных идей.
- Готовить «шпаргалки» полезно, но пользоваться ими рискованно. Главный смысл подготовки «шпаргалок» – это систематизация и оптимизация знаний по данному предмету, что само по себе прекрасно – это очень сложная и важная для студента работа, более сложная и важная, чем простое поглощение массы учебной информации. Если студент самостоятельно подготовил такие «шпаргалки», то, скорее всего, он и экзамены сдавать будет более уверенно, так как у него уже сформирована общая ориентировка в сложном материале.
- Как это ни парадоксально, но использование «шпаргалок» часто позволяет отвечающему студенту лучше продемонстрировать свои познания (точнее – ориентировку в знаниях, что намного важнее знания «запомненного» и «тут же забытого» после сдачи экзамена).

- Сначала студент должен продемонстрировать, что он «усвоил» все, что требуется по программе обучения (или по программе данного преподавателя), и лишь после этого он вправе высказать иные, желательно аргументированные точки зрения.

3. Самостоятельная работа студентов по дисциплине «Генетические технологии в медицине»

| № п/п | Название темы занятия | Вид СРС |
|-----------|---|---|
| 1. | СРС (по видам учебных занятий) всего-18 часов | |
| 1 | Методы генетики человека. | Подготовка докладов/устных реферативных сообщений, решение ситуационных задач |
| 2 | Основы популяционной генетики. | Подготовка докладов/устных реферативных сообщений, решение ситуационных задач |
| 3 | Методы оценки генетического риска при заболеваниях с различным типом наследования и при кровно-родственном браке | Подготовка докладов/устных реферативных сообщений, решение ситуационных задач |
| 4 | Методы исследования хромосомного набора человека. | Подготовка докладов/устных реферативных сообщений, решение ситуационных задач |
| 5 | Молекулярно-цитогенетические методы диагностики наследственной патологии человека | Подготовка докладов/устных реферативных сообщений, решение ситуационных задач |
| 6 | Биохимические методы изучения и диагностики наследственных болезней. | Подготовка докладов/устных реферативных сообщений, решение ситуационных задач |
| 7 | Молекулярно-генетические методы идентификации известных частых мутаций в генах наследственных заболеваний человека: ПЦР, ПЦР-ПДРФ, MLPA, RT-ПЦР | Подготовка докладов/устных реферативных сообщений, решение ситуационных задач |
| 8 | Сканирующие молекулярно-генетические методы. | Подготовка докладов/устных реферативных сообщений, решение ситуационных задач |
| 9 | Особенности интерпретации результатов, полученных методом высокопроизводительного параллельного секвенирования (NGS). | Подготовка докладов/устных реферативных сообщений, решение ситуационных задач |
| 10 | Программы и методы неонатального скрининга в мире и России | Подготовка докладов/устных реферативных сообщений, решение ситуационных задач |
| 11 | Программы и методы пренатального скрининга беременных на наличие хромосомной патологии и врождённых пороков развития у плода | Подготовка докладов/устных реферативных сообщений, решение ситуационных задач |
| 12 | Основные направления патогенетического лечения на конкретных примерах | Подготовка докладов/устных реферативных сообщений, решение ситуационных задач |
| 13 | Генотерапия и генно-клеточная терапия моногенных | Подготовка докладов/устных реферативных сообщений, |

| | | |
|----|--|----------------------------|
| | болезней и онкологических заболеваний | решение ситуационных задач |
| 2. | СРС по промежуточной аттестации - 0 | Подготовка к экзамену |
| 3. | СРС (ИТОГО)-18 часов | |

4.Критерии оценивания самостоятельной работы студентов по дисциплине «Генетические технологии в медицине»

Критерии оценки самостоятельной работы студентов (СРС)

Самостоятельная работа студентов предусмотрена программой для всех форм обучения и организуется в соответствии с рабочей программой дисциплины. Контроль выполнения заданий на СРС осуществляется преподавателем на каждом практическом занятии.

| Оценка | Критерии оценки |
|-------------------|--|
| Зачтено | Выставляется студенту, если работа выполнена самостоятельно, содержание соответствует теме исследования, оформление соответствует предъявляемым требованиям и студент может кратко пояснить качественное содержание работы. |
| Не зачтено | Выставляется студенту, если имеются признаки одного из следующих пунктов: оформление не соответствует предъявляемым требованиям, содержание работы не соответствует теме, студент не может пояснить содержание работы, не может ответить на поставленные вопросы |