**КАЗАХСКИЙ НАЦИОНАЛЬНЫЙ УНИВЕРСИТЕТ ИМЕНИ АЛЬ-ФАРАБИ**

**Факультет медицины и здравоохранения**

**Высшая медицинская школа**

**Кафедра фундаментальной медицины**

**МЕТОДИЧЕСКИЕ УКАЗАНИЯ К ПРАКТИЧЕСКИМ ЗАНЯТИЯМ**

**по дисциплине "Молекулярные, клеточные и генетические основы медицины"**

**7 кредитов**

**Практическое занятие 1.**

**Тема: Введение в молекулярную биологию.**

**Максимальный балл: 3**

Результаты обучения:

1. Кратко обсудить роль молекулярной биологии в медицине.

2. Объясните центральную догму молекулярной биологии.

3. Опишите, идентифицируйте и нарисуйте компоненты нуклеозидов и нуклеотидов.

4. Охарактеризуйте и опишите цепи нуклеиновых кислот в ДНК и РНК.

5. Опишите три гипотезы репликации ДНК.

6. Опишите эксперимент Месельсона-Сталя и объясните его значение.

7. Объясните молекулярный механизм полуконсервативной репликации ДНК.

8. Объясните механизмы коррекции и исправления ошибок при репликации ДНК.

**Практическое занятие 2.**

**Тема: Введение: Основы строения и реакционной способности органических соединений**

**Максимальный балл: 3**

Результаты обучения:

1. Определить общие структурные характеристики органических молекул, в частности, четырехвалентную природу углерода и различные способы ее выражения;

2. Определять функциональную группу - выявлять функциональные группы в органических молекулах;

3. Распознавать структурные (конституционные) изомеры и изомеры функциональных групп;

4. Писать структуры органических молекул различными способами;

5. Классифицировать органические соединения; называть соединения в соответствии с системой номенклатуры iupac, а также выводить их строение из данных названий;

6. Составлять структурные, сокращенные и линейные формулы простых химических соединений;

7. 7. преобразовывать любую заданную структурную, конденсированную или линейную формулу в ее соответствующую альтернативу.

8. Описывать типы реакций в органической химии.

**Практическое занятие 3.**

**Тема: Экспрессия генов: Транскрипция генетической информации и процессинг мРНК**

**Максимальный балл: 3**

Результаты обучения:

1. Определить термины: транскрипция, промотор, энхансер, терминатор.

2. Описать структуру и функции прокариотических и эукариотических РНК-полимераз.

3. Описать фазы транскрипции, объясните процессы, происходящие на каждой фазе, и их значение.

4. Объяснить процесс, важность и различие Rho-независимой и Rho-зависимой терминации транскрипции.

5. Объяснить механизм полиаденилирования, его значение.

6. Описать структуру кэп-фрагмента, его синтез и функции.

7. Описать механизм сплайсинга и его значение.

8. Объяснить влияние сплайсинга на экспрессию генов.

**Практическое занятие 4.**

**Тема: Насыщенные и ненасыщенные органические соединения: алканы, циклоалканы, алкены, алкадиены, алкины**

**Максимальный балл: 3**

Результаты обучения:

1. Называть углеводороды в соответствии с системой номенклатуры ИЮПАК;

2. Распознавать и записывать структуры изомеров соединений;

3. Определять физические свойства соединений

4. Определять основные реакции соединений

5. Определите циклоалкан по его строению

6. Назовите соединение, учитывая его строение, и нарисуйте, учитывая его название

7. Назовите соединение, учитывая его конденсированную или линейную структуру

8. Определите цис-транс-изомеры алкенов

9. Напишите химические реакции присоединения, замещения и отмены насыщенных и ненасыщенных соединений

**Практическое занятие 5.**

**Тема: Экспрессия генов: Трансляция генетической информации и посттрансляционная** **модификация белков.**

**Максимальный балл: 3**

Результаты обучения:

1. Описать структуру тРНК и механизм активации тРНК.

2. Объяснить механизм трансляции и ее этапы.

3. Объясните цикл рибосомы.

4. Описать основные механизмы посттрансляционного процессинга, включая утилизацию белков (деградацию).

5. Описать синтез белков и гликопротеинов в шероховатом эндоплазматическом ретикулуме (ЭР).

6. Описать функции комплекса Гольджи в посттрансляционной модификации, процессинге и сортировке белков.

7. Объяснить вспомогательную роль шаперонов в сворачивании белков.

8. Приводить подробные примеры заболеваний человека, связанных с неправильным сворачиванием белков.

**Практическое занятие 6.**

**Тема: Ароматические соединения**

**Максимальный балл: 3**

Результаты обучения:

1. Определить структуры ароматических соединений;

2. Объяснить важность и функцию резонанса в ароматических соединениях;

3. Назовите простые монозамещенные и дизамещенные ароматические соединения;

4. Предскажите продукты, получаемые при реакции ароматических соединений с концентрированными hno3, cl2, br2 или концентрированной h2so4;

5. Дайте определение и узнайте ароматические соединения, а также значение резонанса и ароматичности;

6. Понимать и применять правило Геккеля.

**Практическое занятие 7.**

**Тема: Регуляция экспрессии генов**

**Максимальный балл: 3**

Результаты обучения:

1. Описать различные уровни регуляции генов, включая транскрипционную, посттранскрипционную, трансляционную и посттрансляционную регуляцию.

2. Объяснить функционирование и регуляцию следующих оперонов: lac, trp.

3. Объяснить положительный и негативный контроль оперонов.

4. Объяснить механизм регуляции транскрипции у эукариот, включая роль промоторов, энхансеров и факторов транскрипции в контроле экспрессии генов.

5. Описать важность регуляции генов для контроля клеточных процессов, развития и ответа на изменения окружающей среды.

**Практическое занятие 8.**

**Тема: Моно- и полигидрические спирты, фенолы, эфиры.**

**Максимальный балл: 3**

Результаты обучения:

1. Описать структурные различия между спиртами, фенолами и эфирами;

2. Напишите систематические названия простых спиртов;

3. Нарисуйте структуру спирта, учитывая его название, в формате конденсированной и линейной структуры;

4. Классифицируйте спирт как первичный, вторичный или третичный;

5. Опишите свойства спиртов;

6. Предскажите продукты, полученные при дегидратации спирта;

7. Объясните, почему спирты и фенолы являются слабыми кислотами;

8. Определите эфир

9. Отличить эфир от спирта

**Практическое занятие 9.**

**Тема: Эпигенетика**

**Содержание: Структура генов у прокариот. Бактериальные опероны: lac, ara, trp, gal. Структура генов у эукариот. Регуляция транскрипции: факторы транскрипции.**

**Максимальный балл: 3**

Результаты обучения:

1. Объяснить важность эпигенетической регуляции и ее роль в наследуемости клеточных признаков.

2. Сравнивать и сопоставлять различные эпигенетические механизмы, включая метилирование ДНК, модификации гистонов, импринтинг, Х-активацию.

3. Объяснить механизм РНК- интерференции.

4. Описать значение эпигенетических изменений в развитии, болезнях и эволюции, используя конкретные примеры для иллюстрации их влияния.

**Практическое занятие 10.**

**Тема: Альдегиды, кетоны, карбоновые кислоты**

**Максимальный балл: 3**

Результаты обучения:

1. Определять карбонильную группу, ее полярность и форму

2. Называть простые альдегиды и кетоны

3. Объясните свойства альдегидов и кетонов.

4. Определите различия между гемиацеталями, гемикеталями, ацеталями и кеталями;

5. Назовите простые карбоновые кислоты, сложные эфиры и амиды, учитывая их строение, и напишите строение, учитывая их название;

6. Опишите кислотность различных карбоновых кислот и предскажите продукты, получаемые при их реакции с сильными основаниями;

7. Опишите, как из карбоновых кислот образуются сложные эфиры и амиды.

**Практическое занятие 11.**

**Тема: Сигнализация клетки**

**Максимальный балл: 3**

Результаты обучения:

1. Дать определение внутриклеточной сигнализации (сигнальной трансдукции).

2. Классифицировать и охарактеризовать мембранные рецепторы клеток, привести конкретные примеры.

3. Описать и привести примеры вторичных посредников.

4. Охарактеризовать цитоплазматические и ядерные рецепторы.

5. Описать механизмы, с помощью которых клетки контактируют друг с другом и с окружающей средой, такие как аутокринная, паракринная, эндокринная и синаптическая сигнализация.

6. Объяснить основные принципы сигнализации TGFβ

7. Описать концепцию сигналинга JAK-STAT и его важность

8. Охарактеризовать примеры заболеваний, связанных с рецепторной серин/треониновой киназной сигнализацией

**Практическое занятие 12.**

**Тема: Гетерофункциональные соединения**

**Максимальный балл: 3**

Результаты обучения:

1. Описывать: гидроксикислоты, аминокислоты, оксокислоты, аминоспирты, аминофенолы (дофамин, норадреналин, адреналин);

2. Записать характерные реакции;

3. Назовите гетерофункциональные соединения,

4. Определить их функции в организме и применение в медицине

5. Составлять реакции комплексообразования поли- и гетерофункциональных соединений;

6. Описывать применение в медицине

**Практическое занятие 13.**

**Тема: Дифференциация клеток и развитие многоклеточного организма. Коллоквиум 1**

**Максимальный балл: 3+26**

Результаты обучения:

1. Дать определения следующим терминам: клеточная дифференцировка, морфогенез, эмбриогенез, онтогенез, стволовые клетки, тотипотентность, плюрипотентность.

2. Объяснить, как изменяется уровень экспрессии различных генов во время клеточной дифференцировки и на разных стадиях развития многоклеточного организма.

3. Описать механизмы ключевых сигнальных путей, участвующих в клеточной дифференцировке, таких как Wnt, Notch, Hedgehog и BMP.

4. Описать применение стволовых клеток в медицине и косметологии, проанализируйте преимущества и недостатки этих методов.

**Практическое занятие 14.**

**Тема: Гетероциклические соединения. Коллоквиум 1**

**Максимальный балл: 3 + 24**

**Результаты обучения:**

1. Описать общие характеристики гетероциклических соединений;

2. Написать химическую формулу и описать химические свойства основных биологических азотсодержащих соединений (пиррол, пролин, индол, серотонин, хинолин, пиридин, пиперидин, производные пиридина (никотиновые соли, nad+, nadh), производные пурина, мочевая кислота;

3. Определить химические свойства азотсодержащих гетероциклических соединений (кислотные свойства пиррола, щелочные свойства пиридина, реакция восстановления, электрофильное замещение);

4. Объяснять функции в организме и лекарственное применение.

**Практическое занятие 15.**

**Тема: Мутация**

**Максимальный балл: 3**

Результаты обучения:

1. Дать определение мутациям и объяснить их роль в генетическом разнообразии и эволюции.

2. Различать различные типы мутаций, включая точечные мутации (замены, вставки, делеции), мутации со сдвигом рамки считывания и хромосомные мутации (делеции, дупликации, инверсии, транслокации), и приводить конкретные примеры наследственных заболеваний.

3. Описать факторы, которые могут вызывать мутации, такие как химические мутагены, радиация и ошибки при репликации ДНК.

4. Объяснить, как генетические мутации в кодирующих и некодирующих областях генома влияют на экспрессию генов и могут приводить к заболеваниям.

5. Описать как аллельные вариации вносят вклад в нормальный и патогенный фенотипический спектр.

6. Описать, как митотические ошибки приводят к мозаицизму, и объясните, как это влияет на фенотипическое проявление геномных нарушений.

**Практическое занятие 16.**

**Тема: Углеводы: моносахариды**

**Максимальный балл: 3**

**Результаты обучения:**

1. Описать функции углеводов в организме;

2. Классифицировать: моно-, ди-, олиго- и полисахариды;

3. Объяснять цикло-оксо-таутамерию моносахаридов (формула Фишера, Хаворта);

4. Классифицировать моносахариды в зависимости от природы функциональных групп и числа атомов углерода;

5. Объяснять свойства моносахаридов

6. Объяснять монозы дегидратации;

**Практическое занятие 17.**

**Тема: Репарация ДНК.**

**Максимальный балл: 3**

Результаты обучения:

1. Объяснить значение репарации ДНК.

2. Объяснить механизмы эксцизии оснований, эксцизии нуклеотидов, гомологичной рекомбинации, негомологичного соединения концов.

3. Привести примеры заболеваний, связанных с дефектами в механизмах репарации ДНК, и объясните, как эти дефекты могут влиять на организм.

4. Описать современные методы исследования применяются для изучения процессов репарации ДНК

**Практическое занятие 18.**

**Тема: Углеводы: ди-, олиго- и полисахариды**

**Максимальный балл: 3**

Результаты обучения:

1. Описывать: дисахариды; олигосахариды; гомополисахариды (крахмал, амилоза, гликоген, хитин, целлюлоза); гетерополисахариды (пектин, альгиновые кислоты, агар, гиалуроновая кислота);

2. Объяснить основные функции углеводов

3. Объяснять свойства ди-, олиго- и полисахаридов

4. Объясните роль в организме и применение в медицине

**Практическое занятие 19.**

**Тема: Структура генома человека и его организация**

**Максимальный балл: 3**

Результаты обучения:

1. Объяснить цель и задачи проекта "Геном человека" (HGP) и его значение в области генетики и медицины.

2. Обсудить иерархическую организацию генома человека, включая нуклеосомы, хроматиновые волокна, петли и топологически ассоциированные домены (TADs).

3. Дать определение генам и некодирующим областям генома и обсудите их соответствующие функции.

4. Идентифицировать различные типы повторяющихся последовательностей ДНК, присутствующих в геноме человека.

**Практическое занятие 20.**

**Тема: Аминокислоты. Биологически важные свойства α-аминокислот. Пептиды. Коллоквиум 3**

**Максимальный балл: 3**

Результаты обучения:

1. Объяснить общие характеристики и функции белков в организме;

2. Описывать структурную организацию белков (первичную, вторичную, третичную);

3. Объяснить влияние различных условий (ph, температура) на структуру белков и оптимальные условия жизнедеятельности организма;

4. Назовите методы фракционирования и очистки белков;

5. Определить аминокислотный состав белков (20 α-аминокислот);

6. Опишите ароматические и гетероциклические α-аминокислоты;

7. Описать денатурацию белков и определить реагенты и условия, вызывающие денатурацию белковой молекулы.

8. Определите пептидную связь и объясните, как она образуется.

**Практическое занятие 21.**

**Тема: Методы и технологии в молекулярной биологии**

**Максимальный балл: 3**

Результаты обучения:

1. Определить ключевые понятия и термины, связанные с методами и технологиями молекулярной биологии.

2. Объяснять основные принципы выделения, очистки и количественного определения ДНК, подчеркивая важность высококачественного исходного материала.

3. Описать процесс полимеразной цепной реакции (ПЦР), включая ее применение для амплификации ДНК, клонирования и анализа мутаций.

4. Обсудить принципы гель-электрофореза и его различные применения, такие как разделение фрагментов ДНК и анализ белков.

5. Интерпретировать результаты электрофореза

**Практическое занятие 22.**

**Тема: Нуклеиновые кислоты (нуклеотиды, полинуклеотиды) и ферменты (энзимы).**

**Максимальный балл: 3**

Результаты обучения:

1. Объяснить общие характеристики и биологические функции нуклеиновых кислот;

2. Определять состав (урацил, тимин, цитозин, аденин, гуанин) и писать формулу полинуклеотидных цепей;

3. Объяснять уровни структурной организации нуклеиновых кислот (фрагмент молекулы РНК);

4. Дайте определение фермента;

5. Классифицировать ферменты (активаторы, ингибиторы).

**Практическое занятие 23.**

**Тема: Методы и технологии в молекулярной биологии.**

**Максимальный балл: 3**

Результаты обучения:

1. Объяснить основы методов секвенирования ДНК, включая секвенирование по Сэнгеру и технологии секвенирования следующего поколения.

2. Интерпретировать результаты секвенирования для выявления генетических вариаций, мутаций и последовательностей генов.

3. Получать геномные и генетические данные из таких баз данных, как GenBank, UniProt и OMIM, для сравнительной геномики и анализа вариантов.

4. Обсуждать этические аспекты исследований в области молекулярной биологии, включая вопросы, связанные с обменом данными и авторством.

**Практическое занятие 24.**

**Тема: Липиды**

**Максимальный балл: 3**

Результаты обучения:

1. Описать общие характеристики липидов;

2. Классифицировать липиды;

3. Объяснить биологическую роль в организме

4. Назовите основные жирные кислоты природных липидов, опишите их строение, цис-, транс-изомерию ненасыщенных жирных кислот.

5. Моно- и полиненасыщенные жирные кислоты (воски. фосфолипиды, гликолипиды, терпены, стероиды);

6. Назовите и объясните методы синтеза липидов;

7. Объяснить общие физические и химические свойства;

**Практическое занятие 25.**

**Тема: Генная инженерия и технология рекомбинантных ДНК**

**Максимальный балл: 3**

Результаты обучения:

1. Дать определение генной инженерии и технологии рекомбинантной ДНК и объяснить их значение в таких областях, как биотехнология, медицина и сельское хозяйство.

2. Описать основные компоненты гена и фундаментальные методы, используемые для клонирования и манипулирования генами.

3. Объяснить принципы работы ферментов рестрикции, ДНК-лигаз и векторов в контексте технологии рекомбинантной ДНК.

4. Обсудить области применения технологии рекомбинантной ДНК, включая производство генетически модифицированных организмов (ГМО), рекомбинантных белков и векторов для генной терапии.

5. Изучить принципы генной терапии и ее применение для лечения генетических заболеваний, а также проблемы, связанные с разработкой и доставкой векторов.

**Практическое занятие 26.**

**Тема: Липиды: жирные кислоты**

**Максимальный балл: 3**

Результаты обучения:

1. Дать определение липидам: Триацилглицерины, их строение, биологическая роль и номенклатура. Химические свойства триацилглицеринов: кислотный гидролиз, омыление, гидрирование, йодное число

2. Определять простые и смешанные жиры, мягкие и жидкие жиры. Влияние степени ненасыщенности жирных кислот на свойства жиров.

3. объяснить понятие перекисного окисления липидов; β-окисление насыщенных жирных кислот.

4. Описывать фосфолипиды. Классификация и биологическая роль.

5. описать аминоспирты фосфоглицеридов.

6. дать определение стероидам. Объяснить общее строение стероидов, порядок нумерации атомов углерода.

7. описать стерины: холестерин. Функции холестерина. Эстеры холестерина. Стеролы в природе.

8. Опишите витамины D2 и D3. Описать структуру, биологическое значение.

9. описать: Желчные кислоты; Объяснить структуру холевой кислоты. Описать гликохолевую, таурохолевую кислоты. Сфинглипиды. Гликолипиды.

**Практическое занятие 27.**

**Тема: Молекулярная биомедицина**

**Максимальный балл: 3**

Результаты обучения:

1. Дать определение молекулярной биомедицины и объяснить ее значение для понимания молекулярной основы заболеваний и разработки целевых методов лечения.

2. Описать принципы геномики, транскриптомики, протеомики и метаболомики в контексте изучения механизмов заболеваний и биомаркеров.

3. Объяснить роль молекулярной генетики в выявлении и характеристике генетических мутаций, связанных с наследственными и приобретенными заболеваниями.

**Практическое занятие 28.**

**Тема: Растворы макромолекулярных соединений**

**Максимальный балл: 3**

Результаты обучения:

1. описать особенности растворения высокомолекулярных соединений;

2. объяснить набухание высокомолекулярных соединений;

3. объяснить

4. роль процесса набухания в живых организмах и производстве лекарств;

5. описывать влияние различных факторов на степень набухания полимеров;

6. объяснить нарушение устойчивости растворов высокомолекулярных соединений

**Практическое занятие 29.**

**Тема: Нанотехнологии в медицине. Коллоквиум 2**

**Максимальный балл: 3+24**

Результаты обучения:

1. Дать определения нанотехнологии и бионанотехнологии.

2. Описать и привести примеры различных бионанотехнологий для адресной доставки лекарств и векторов генной терапии в клетки человеческого организма.

3. Проанализировать бионанотехнологические методы диагностики и лечения рака: квантовые точки, магнитные и радиоактивные наночастицы и др.

4. Проанализировать перспективы использования нанороботов в биомедицине.

5. Дать определения и объяснить разницу между терминами "фармакогеномика", "фармакогенетика", "персонализированная медицина".

6. Объяснить как наследственная предрасположенность может влиять на индивидуальную реакцию организма человека на лекарственные препараты и БАДы, приведите конкретные примеры.

**Практическое занятие 30.**

**Тема: Обобщающее занятие по биоорганической химии. Коллоквиум 2**

**Максимальный балл: 3+ 22**

Результаты обучения:

1. Объяснить принципы классификации и номенклатуры органических соединений.

2. Описать правила техники безопасности в лаборатории органической химии.

3. Назовите, классифицируйте и напишите строение основных углеводородов, их физические и химические свойства и реакции.

4. Опишите основные типы реакций органических веществ.

5. Назовите, классифицируйте и напишите строение спиртов, фенолов, эфиров и других гидроксисоединений, их физические и химические свойства и реакции.

6. Назовите, классифицируйте и напишите строение основных альдегидов и кетонов, их физические и химические свойства и реакции.

7. Назовите, классифицируйте и напишите строение основных карбоновых кислот и их производных, а также их физические и химические свойства и реакции.

8. Назовите, классифицируйте и напишите строение основных ароматических и гетероциклических соединений, их физические и химические свойства и реакции.

9. Объясните стереохимию и хиральность, приведите примеры.

10. Опишите, объясните и проиллюстрируйте спектральные методы органической химии.

11. Назовите, классифицируйте и напишите строение основных аминов и 20 α-аминокислот, их физико-химические свойства и реакции.

12. Опишите и объясните химическое строение и функции пептидов и белков.

13. Назовите, классифицируйте и напишите строение основных углеводов и их физические и химические свойства и реакции.