Контрольные вопросы для проведения промежуточной аттестации в форме зачета по дисциплине «Персонализированная медицина» для специальности «Биология»

1. Дайте определение персонализированной медицины. Какие основные задачи она решает?
2. Назовите ключевые биологические маркеры, используемые в персонализированной медицине.
3. Как генетический полиморфизм влияет на подбор лекарственной терапии?
4. Опишите принцип ПЦР в реальном времени. Чем он отличается от классической ПЦР?
5. Какие типы флуоресцентных меток применяются в real-time PCR? Приведите примеры.
6. Как метод ПЦР позволяет количественно оценить экспрессию генов?
7. Перечислите этапы секвенирования по Сэнгеру. В чём его ограничения?
8. Сравните NGS (новое поколение секвенирования) и классическое секвенирование.
9. Как данные секвенирования используют для выявления SNP (Single Nucleotide Polymorphism)?
10. В чём суть пиросеквенирования? Какие преимущества у этого метода?
11. Опишите, как детектируются нуклеотиды в пиросеквенировании.
12. Для каких задач в медицине особенно актуально пиросеквенирование?
13. Как формируется клональное разнообразие TCR и BCR? Роль RAG-генов.
14. Назовите основные группы генов врождённого иммунитета, подверженные полиморфизму.
15. Каково клиническое значение полиморфизма генов HLA-системы?
16. Какие заболевания ассоциированы с аллелями HLA-B27?
17. Опишите метод ПЦР-SSP для типирования HLA.

18. Как высокоразрешающее секвенирование применяется в HLA-типировании?
19. Какие гены цитокинов влияют на предрасположенность к аутоиммунным заболеваниям?
20. Как полиморфизм генов метаболизма (например, CYP450) связан с ответом на терапию?
21. Роль генов системы оксида азота (NOS) в развитии сердечно-сосудистых патологий.
22. Какие гены (например, IL4, IL13, FLG) ассоциированы с атопическим дерматитом?
23. Как полиморфизм ADAM33 влияет на риск развития бронхиальной астмы?
24. Эпигенетические факторы в патогенезе атопических заболеваний.
25. Роль аллелей HLA-DRB1 («shared epitope») в развитии ревматоидного артрита.
26. Какие генетические маркеры ассоциированы с системной красной волчанкой (например, IRF5, STAT4)?
27. Гены предрасположенности к сахарному диабету 1 типа (PTPN22, INS-VNTR).
28. Опишите генетические дефекты при Х-сцепленной агаммаглобулинемии.
29. Как мутации в генах NADPH-оксидазы приводят к хронической гранулематозной болезни?
30. Какие генетические варианты влияют на риск гемолитических анемий (например, G6PD-дефицит)?

1. Фармакогенетика и фармакогеномика. Методы фармакогенетики. Перспективы использования фармакогенетических исследований в клинике. Генная терапия.
2. Фармакогенетика транспортеров лекарственных веществ.

3. Индивидуальные особенности ферментных систем, участвующих в I фазе метаболизма лекарственных веществ. Наследственные различия изоформ цитохрома Р-450
4. Наследственные различия ферментативных систем, участвующих в метаболизме этанола. Фармакогенетика ферментных систем, участвующих во II фазе метаболизма лекарственных веществ.
5. Фармакогенетические аспекты мутагенеза и регуляции окислительного стресса.
6. Фармакогенетика эмоционально-стрессовых реакций.
7. Фармакогенетика нейрорецепторов
8. Изменение ответа клетки (органа) при мутации нейрорецепторов
9. Клиническая фармакогенетика непрямых антикоагулянтов и антитромбоцитарных средств.
10. Фармакогенетика терапии дислипидемии и гипертонической болезни
11. Фармакогенетическое обоснование выбора противоопухолевой терапии.
12. Фармакогенетические аспекты персонализированного использования холинергических средств.
13. Фармакогенетические предпосылки персонализированного использования психотропных средств