

Задача 1: Болезнь Гоше

Ситуация: Лаборатория разрабатывает модель болезни Гоше, вызванной мутациями в гене GBA, для изучения накопления глюкоцереброзида в макрофагах и тестирования новых терапевтических соединений.

1. Какой модельный организм наиболее подходит для изучения патогенеза болезни Гоше, и почему?
2. Какой биоинформатический инструмент можно использовать для предсказания патогенности мутаций в гене GBA?
3. Как CRISPR/Cas9 может быть использован для создания модели болезни Гоше, и какие мутации следует ввести?
4. Как интерпретировать результаты моделирования, если у модельного организма наблюдаются гепатоспленомегалия и анемия?

Задача 2: Миотоническая дистрофия 1 типа

Ситуация: Ученые планируют создать модель миотонической дистрофии 1 типа, вызванной экспансией CTG-повторов в гене DMPK, чтобы изучить молекулярные механизмы мышечной дисфункции и разработать генетическую терапию.

1. Какой модельный организм наиболее подходит для изучения патогенеза миотонической дистрофии 1 типа, и почему?
2. Какой биоинформатический инструмент можно использовать для анализа экспансии CTG-повторов и их влияния на экспрессию гена DMPK?
3. Как CRISPR/Cas9 может быть использован для создания модели миотонической дистрофии 1 типа, и какие изменения следует ввести?
4. Как интерпретировать результаты моделирования, если у модельного организма наблюдаются мышечная слабость и миотония?

Задача 3: Синдром ломкой X-хромосомы

Ситуация: Исследовательская группа изучает синдром ломкой X-хромосомы, вызванный экспансией CGG-повторов в гене FMR1. Они хотят создать модель для изучения нейрональных нарушений и тестирования потенциальных препаратов.

1. Какой модельный организм наиболее подходит для изучения патогенеза синдрома ломкой X-хромосомы, и почему?
2. Какой биоинформатический инструмент можно использовать для анализа CGG-повторов и их влияния на метилирование гена FMR1?
3. Как CRISPR/Cas9 может быть использован для создания модели синдрома ломкой X-хромосомы, и какие изменения следует ввести?
4. Как интерпретировать результаты моделирования, если у модельного организма наблюдаются когнитивные нарушения и аутистические черты?

Задача 4: Спинальная мышечная атрофия

Ситуация: Лаборатория разрабатывает модель спинальной мышечной атрофии (СМА), вызванной делецией в гене SMN1, для изучения патогенеза дегенерации моторных нейронов и тестирования генной терапии.

1. Какой модельный организм наиболее подходит для изучения патогенеза СМА, и почему?
2. Какой биоинформатический инструмент можно использовать для анализа делеций в гене SMN1 и их влияния на экспрессию белка?
3. Как CRISPR/Cas9 может быть использован для создания модели СМА, и какие мутации следует ввести?
4. Как интерпретировать результаты моделирования, если у модельного организма наблюдаются мышечная слабость и нарушения дыхания?