Урок 17. Генетические данные и персонализированная медицина

8 класс · Урок 17 из 34

Вся программа 8 класса

Урок для 8 класса о генетике и искусственном интеллекте: как оценивают риск, учитывают особенности пациента и проверяют текст о персонализированном лечении.

Содержание урока

- Цель урока
- Ход урока
- Этап 1: Риск и событие
- Этап 2. От ДНК к оценке
- Этап 3. На ком проверяли
- Этап 4. Редакция памятки
- Этап 5. Итоги урока
- Главное за урок
- Источники

Цель урока

Объяснить, как анализ генетических данных помогает в исследованиях и выборе лечения для конкретного пациента, и проверить объяснение ИИ о цифровом профиле пациента.

Ход урока

Этап	Мин	Учитель	Ученики
1. Риск и событие	4	Спрашивает, что значит «риск выше обычного»	Предлагают, как объяснить разницу между вероятностью и уверенностью
2. От ДНК к оценке	10	Объясняет, что такое генетический вариант, как модель оценивает риск и как врач подбирает лечение	Разбирают схему и объясняют, чем риск отличается от диагноза
3. На ком проверяли	7	Разбирает исследование NIH	Объясняют, зачем проверять оценку на разных группах
4. Редакция памятки	18	Организует демонстрацию с отечественной языковой моделью	Проверяют ответ модели и редактируют памятку
5. Итоги урока	6	Разбирает разницу между связью, прогнозом и решением	Объясняют риск и роль проверки модели

Этап	Мин	Учитель	Ученики
Итого	45		

Этап 1: Риск и событие

ГОВОРИМ УЧЕНИКАМ

На уроке биологии вы читаете заметку о генетическом исследовании. В ней сказано: «В этой группе риск заболевания выше». Один ученик решил, что все люди из группы обязательно заболеют. Другой хочет узнать, как часто заболевание встречалось в этой группе и с кем её сравнивали. Какой информации вам не хватает, чтобы понять, насколько выше риск?

Сегодня разберёмся, что может показать генетический анализ и как искусственный интеллект помогает исследователям работать с такими данными. Затем проверим, сможет ли языковая модель понятно и точно объяснить результат анализа.

Этап 2. От ДНК к оценке

ГОВОРИМ УЧЕНИКАМ

ДНК хранит наследственную информацию. Различие в последовательности ДНК называют генетическим вариантом. Одни варианты почти не влияют на признак, который изучают учёные. Чтобы заметить влияние других вариантов, исследователи учитывают и остальные варианты ДНК, и условия жизни людей. При изучении некоторых заболеваний и других состояний учёные сравнивают генетические данные и проверенные сведения о здоровье больших групп. Модель может искать связи, которые повторяются в данных, подсказывать, какие варианты стоит изучить в первую очередь, или помогать оценивать риск.

Повышенный риск означает, что событие считают более вероятным, чем в группе сравнения. Чтобы понять оценку риска, выясните, на каких группах её проверяли и с какой частотой сравнивали. Допустим, в одной группе событие произошло у двух человек из ста, а в другой — у четырёх из ста. Частота удвоилась, но в обеих группах у большинства людей событие не произошло. Это условные числа для разбора примера.

Персонализированное лечение учитывает особенности конкретного пациента. По одному из генетических вариантов врач может предположить, как организм перерабатывает определённое лекарство. При выборе лечения врач также смотрит на результаты обследований и другие сведения о пациенте. Нужные данные можно собрать в цифровом профиле пациента. В профиле указывают, откуда и когда получили каждую запись. Генетические данные требуют особого внимания: тот же вариант ДНК может быть у родственников, даже если они сами не сдавали анализ. Поэтому доступ к профилю дают только тем, кому данные нужны для работы. Генетические сведения и медицинские записи не вводят в общедоступный чат.



Чтобы проверить связь между признаком и результатом, нужны данные группы людей. Одного профиля для этого мало.

Этап 3. На ком проверяли

ГОВОРИМ УЧЕНИКАМ

Представьте, что модель обучали по данным одной группы. Если в этой группе одни варианты ДНК встречались намного чаще других, модель могла лучше научиться работать именно с ними. Поэтому оценку нужно проверить отдельно для другой группы. Связь, которую нашли в первых данных, в новой группе может быть иной.

Что изменится, если добавить новые данные? Исследователи могут пересчитать оценки и сравнить, как часто модель ошибалась до и после. Важно проверить каждую группу, по которой раньше не хватало данных.

Реальный случай. Данные разных групп

19 февраля 2024 года Национальный институт исследования генома человека США рассказал о работе с данными программы All of Us. Исследователи взяли более разнообразные генетические данные и медицинские записи и пересчитали оценки риска для десяти состояний. Этот случай показывает, почему при оценке риска важно знать, чьи данные использовали в расчёте.

ГОВОРИМ УЧЕНИКАМ

Данные разных групп нужны, чтобы проверить точность оценки для каждой из них. Для этого оценки сопоставляют с тем, что действительно наблюдали в этих группах.

Этап 4. Редакция памятки

ГОВОРИМ УЧЕНИКАМ

Представьте, что вы готовите памятку для человека, который впервые услышал о цифровом профиле пациента. Попросите ГигаЧат, русскоязычного текстового помощника, объяснить, зачем врачу такой профиль и что можно узнать из оценки риска. Затем проверьте ответ по материалам урока. Для запроса хватит учебной ситуации без личных данных.

Задание 1. Четыре предложения для памятки

Составьте памятку из четырёх предложений. В запросе опишите учебную ситуацию: врач изучает профиль, где могут быть результаты обследования и генетические данные. Имена, истории болезней и результаты анализов в запрос не включайте.

1. Сформулируйте запрос для ГигаЧата. Укажите, для кого нужна памятка, ограничьте ответ четырьмя предложениями и попросите объяснить, как проверяют оценку риска.
2. Прочитайте ответ. Найдите одну точную фразу и одну, которую стоит уточнить или проверить. Объясните напарнику, что вы исправили бы и почему.
3. Напишите свою версию памятки и передайте её соседней паре. Попросите ребят объяснить по памятке, какие данные нужны врачу и почему одной оценки риска для диагноза недостаточно.

Критерии. Памятка объясняет, чем риск отличается от диагноза, зачем врачу генетические и другие сведения и кому можно передавать данные. Для каждой правки объясните, какую ошибку или неточность вы исправили.

Для учителя

Используйте школьный или учительский доступ. Резервный текст для обсуждения, составленный для урока: «Высокая оценка риска означает, что заболевание обязательно появится. Для персонализированного лечения врачу могут пригодиться результаты обследований и сведения о генетическом варианте. Чтобы получить совет, поместите в любой чат полный профиль пациента». Рабочая правка: «Повышенная оценка риска означает большую вероятность в условиях, где модель проверена. Врач сопоставляет результаты обследований и другие нужные сведения, в том числе генетические, если они уместны. Доступ к записям ограничивают задачей и ролью специалиста. Если модель обучалась на другой группе, её оценку проверяют отдельно». При реальной демонстрации оценивайте фактический ответ, который получили в классе.

Этап 5. Итоги урока

ГОВОРИМ УЧЕНИКАМ

По генетическим данным можно оценить риск. Чтобы узнать, подходит ли оценка конкретной группе людей, её проверяют на данных этой группы. Цифровой профиль помогает собрать сведения, которые нужны врачу. Если языковая модель объясняет, как их используют, проверьте её ответ. Даже в понятно написанном тексте модель может перепутать риск с диагнозом или предложить передать данные тому, кому они не нужны.

Задание 2. Итоговые вопросы

1. Лаборатория оценивает риск заболевания. Врач хочет узнать, как организм может отреагировать на конкретное лекарство. Подойдёт ли ему та же оценка? Какие данные нужны для второго вопроса?
2. Какие сведения можно включить в учебный запрос о цифровом профиле, чтобы не раскрыть чужие данные?

Для учителя

1. Это разные вопросы. Для второго нужны данные о конкретном лекарстве и о том, как на него реагировали люди с разными вариантами ДНК. Врач сопоставляет эти сведения с остальными

данными пациента.
2. Общее описание задачи и условные признаки без настоящих медицинских или генетических сведений людей.

Главное за урок

- Генетические варианты могут быть связаны с вероятностью заболевания или с тем, как организм отреагирует на лекарство.
- Оценку риска проверяют на группах, для которых её хотят применять.
- При выборе лечения врач учитывает сведения из нескольких источников. Объяснение ИИ проверяют перед тем, как им воспользоваться.

Источники

1. NHGRI. Researchers optimize genetic tests for diverse populations to tackle health disparities. 19.02.2024. Подтверждение: «researchers recalibrated these genetic tests using ancestrally diverse genomic data».
2. MedlinePlus Genetics. What is pharmacogenomics?. 22.03.2022. Подтверждение: «how genes affect a person’s response to drugs». Материал старше 2024 года.
3. NHGRI. Protecting Human Research Subjects. Сведения о приватности генетических данных участников исследований и их родственников. Просмотр 05.11.2026.

← Урок 16 | Все уроки 8 класса | Урок 18 →