

Документ подписан простой электронной подписью
Информация о владельце:
ФИО: Наумова Наталия Александровна
Должность: Ректор
Дата подписания: 24.10.2024 14:21:41
Уникальный программный ключ:
6b5279da4e034bffa79172803da5b7b559fcd69e2

МИНИСТЕРСТВО ПРОСВЕЩЕНИЯ РОССИЙСКОЙ ФЕДЕРАЦИИ
Федеральное государственное автономное образовательное учреждение высшего образования
ГОСУДАРСТВЕННЫЙ УНИВЕРСИТЕТ ПРОСВЕЩЕНИЯ
(ГОСУДАРСТВЕННЫЙ УНИВЕРСИТЕТ ПРОСВЕЩЕНИЯ)

Кафедра теоретической и прикладной химии

УТВЕРЖДЕН
на заседании кафедры
Протокол от «29» февраля 2024 г. № 7
Заведующий кафедрой

 Васильев Н.В.

ФОНД ОЦЕНОЧНЫХ СРЕДСТВ

по дисциплине Методы молекулярной диагностики заболеваний

Направление подготовки 06.03.01 Биология

Профиль: Биомедицинские технологии

Мытищи
2024

Содержание

1. Перечень компетенций с указанием этапов их формирования в процессе освоения образовательной программы	3
2. Описание показателей и критериев оценивания компетенций на различных этапах их формирования, описание шкал оценивания	4
3. Типовые контрольные задания или иные материалы, необходимые для оценки знаний, умений, навыков и (или) опыта деятельности, характеризующих этапы формирования компетенций в процессе освоения образовательной программы	10
4. Методические материалы, определяющие процедуры оценивания знаний, умений, навыков и (или) опыта деятельности, характеризующих этапы формирования компетенций.....	22

1. Перечень компетенций с указанием этапов их формирования в процессе освоения образовательной программы

Код и наименование компетенции	Этапы формирования компетенции
ДПК 2 Способен к участию в мероприятиях по мониторингу потенциально опасных биообъектов с помощью молекулярно-биологических и биотехнологических методов.	Работа на учебных занятиях Самостоятельная работа
ДПК 3 Способен к подготовке проведения работ по контролю качества лекарственных средств, исходного сырья, промежуточной продукции и объектов производственной среды.	Работа на учебных занятиях Самостоятельная работа

2. Описание показателей и критериев оценивания компетенций на различных этапах их формирования, описание шкал оценивания

Оцениваемые компетенции	Уровень	Этап формирования	Описание показателей	Критерии оценивания	Шкала оценивания
ДПК 2	Пороговый	Работа на учебных занятиях Самостоятельная работа	<i>Знать:</i> 1. термины и определения, используемые в молекулярной диагностике заболеваний; 2. физические и химические принципы методов молекулярной диагностики заболеваний <i>Уметь:</i> 1. применять научные знания в области молекулярной диагностики решения профессиональных задач; 2. подбирать оптимальные методы анализа в зависимости от поставленных цели и задач исследования; 3. применять методические приемы проведения биологических исследований; 4. самостоятельно выбрать технологию, необходимую для выявления диагностически значимого молекулярно-генетического маркера заболевания	Текущий контроль усвоения знаний на основе оценки устных ответов на вопросы, тестирования, защиты выполненных лабораторных работ, в том числе в форме практической подготовки	41–60 баллов Шкала оценивания опроса Шкала оценивания тестирования Шкала оценивания выполнения лабораторной работы, в том числе в форме практической подготовки

Оцениваемые компетенции	Уровень	Этап формирования	Описание показателей	Критерии оценивания	Шкала оценивания
	Продвинутый	Работа на учебных занятиях Самостоятельная работа	<i>Знать:</i> 1. термины и определения, используемые в молекулярной диагностике заболеваний; 2. физические и химические принципы методов молекулярной диагностики заболеваний <i>Уметь:</i> 1. применять научные знания в области молекулярной диагностики решения профессиональных задач; 2. подбирать оптимальные методы анализа в зависимости от поставленных цели и задач исследования; 3. применять методические приемы проведения биологических исследований; 4. самостоятельно выбрать технологию, необходимую для выявления диагностически значимого молекулярно-генетического маркера заболевания <i>Владеть:</i> 1. навыками осмысленного применения методов	Текущий контроль усвоения знаний на основе оценки устных ответов на вопросы, тестирования, защиты выполненных лабораторных работ, в том числе в форме практической подготовки, выступления с докладом и презентацией по выбранной теме, подготовки реферата	61–100 баллов Шкала оценивания опроса Шкала оценивания доклада Шкала оценивания выполнения лабораторной работы, в том числе в форме практической подготовки Шкала оценивания презентации Шкала оценивания реферата Шкала оценивания тестирования

Оцениваемые компетенции	Уровень	Этап формирования	Описание показателей	Критерии оценивания	Шкала оценивания
			молекулярной диагностики, методами организации экспериментальной работы; 2. навыками самостоятельной работы с литературой, включая периодическую научную литературу, и навыками работы с электронными средствами информации; 3. принципами (или технологиями) прогнозирования и анализа ожидаемого результата в ходе молекулярно-генетического эксперимента		
ДПК 3	Пороговый	Работа на учебных занятиях Самостоятельная работа	<i>Знать:</i> 1. методологию проведения наблюдений и исследований <i>Уметь:</i> 1. работать с лабораторными приборами и материалами, соблюдая правила техники безопасности; 2. определять степень прогностической значимости нарушений структуры генов или регуляции синтеза белка в возникновении и развитии заболеваний различной этиологии	Текущий контроль усвоения знаний на основе оценки устных ответов на вопросы, тестирования, защиты выполненных лабораторных работ, в том числе в форме практической подготовки	41–60 баллов Шкала оценивания опроса Шкала оценивания тестирования Шкала оценивания выполнения лабораторной работы, в том числе в форме практической

Оцениваемые компетенции	Уровень	Этап формирования	Описание показателей	Критерии оценивания	Шкала оценивания
					подготовки
	Продвинутый	Работа на учебных занятиях Самостоятельная работа	<i>Знать:</i> 2. методологию проведения наблюдений и исследований <i>Уметь:</i> 1. работать с лабораторными приборами и материалами, соблюдая правила техники безопасности; 2. определять степень прогностической значимости нарушений структуры генов или регуляции синтеза белка в возникновении и развитии заболеваний различной этиологии <i>Владеть:</i> 1. навыками усвоения научно-исследовательских методик и их адаптации под конкретные условия	Текущий контроль усвоения знаний на основе оценки устных ответов на вопросы, тестирования, защиты выполненных лабораторных работ, в том числе в форме практической подготовки, выступления с докладом и презентацией по выбранной теме, подготовки реферата	61–100 баллов Шкала оценивания опроса Шкала оценивания доклада Шкала оценивания выполнения лабораторной работы, в том числе в форме практической подготовки Шкала оценивания презентации Шкала оценивания реферата Шкала оценивания тестирования

Описание шкал оценивания

Шкала оценивания выполнения порогового уровня освоения дисциплины (вовлеченность в учебный процесс на занятиях) (макс. 20 баллов)

Вид работы	Шкала оценивания	Кол-во баллов
Посещение лекций и работа на лабораторных занятиях, выполнение заданий по программе дисциплины.	Посещение 90-100% занятий по всем темам дисциплины, активная работа в рамках занятия, участие в полилоге, дискуссии, качественное выполнение всех предусмотренных программой заданий.	18-20
	Посещение 70-90% занятий по всем темам дисциплины, активная работа в рамках занятия, участие в обсуждении вопросов темы, качественное выполнение 75-90% предусмотренных программой заданий.	14-17
	Посещение 50-70% занятий по всем темам дисциплины, нерегулярная работа в рамках занятия, выполнение (с рядом недочётов) примерно половины всех предусмотренных программой заданий.	10-13
	Посещение менее 50% занятий по всем темам дисциплины, студент пассивен при обсуждении вопросов темы, не участвует в дискуссии, выполнение заданий фрагментарное, не соответствующее требованию преподавателя, при выполнении задания допущены ошибки.	0-9

Шкала оценивания опроса (макс. 14 баллов)

Показатель	Балл
Ответ полный и содержательный, соответствует теме; студент умеет аргументировано отстаивать свою точку зрения, демонстрирует знание терминологии дисциплины	2
Ответ в целом соответствует теме (не отражены некоторые аспекты); студент умеет отстаивать свою точку (хотя аргументация не всегда на должном уровне); демонстрирует удовлетворительное знание терминологии дисциплины	1
Ответ неполный как по объему, так и по содержанию (хотя и соответствует теме); аргументация не на соответствующем уровне, некоторые проблемы с употреблением терминологии дисциплины	0

Шкала оценивания выполнения лабораторной работы (в том числе в форме практической подготовки) и заполнения лабораторного журнала (макс. 18 баллов)

Критерии оценивания	Балл
Работа выполнена полностью по плану и сделаны правильные выводы;	2
Работа выполнена правильно не менее чем на половину или допущена	1

существенная ошибка	
Работа не выполнена	0

Шкала оценивания доклада

(макс. 8 баллов)

Показатель	Балл
Доклад соответствует заявленной теме, выполнен с привлечением достаточного количества научных и практических источников по теме, магистрант в состоянии ответить на вопросы по теме доклада.	2
Доклад в целом соответствует заявленной теме, выполнен с привлечением нескольких научных и практических источников по теме, студент в состоянии ответить на часть вопросов по теме доклада.	1
Доклад не совсем соответствует заявленной теме, выполнен с использованием только 1 или 2 источников, студент допускает ошибки при изложении материала, не в состоянии ответить на вопросы по теме доклада.	0

Шкала оценивания презентации

(макс. 6 баллов)

Показатель	Балл
Представляемая информация систематизирована, последовательна и логически связана. Проблема раскрыта полностью. Широко использованы возможности технологии <i>PowerPoint</i> .	2
Представляемая информация в целом систематизирована, последовательна и логически связана (возможны небольшие отклонения). Проблема раскрыта. Возможны незначительные ошибки при оформлении в <i>PowerPoint</i> (не более двух).	1
Представляемая информация не систематизирована и/или не совсем последовательна. Проблема раскрыта не полностью. Выводы не сделаны или не обоснованы. Возможности технологии <i>PowerPoint</i> использованы лишь частично.	0

Шкала оценивания реферата

(макс. 4 баллов)

Критерии оценивания	Балл
Содержание соответствует поставленным цели и задачам, изложение материала отличается логичностью и смысловой завершенностью, студент показал владение материалом, умение четко, аргументировано и корректно отвечать на поставленные вопросы, отстаивать собственную точку зрения	4
Содержание недостаточно полно соответствует поставленным цели и задачам исследования, работа выполнена на недостаточно широкой источниковой базе и не учитывает новейшие достижения науки, изложение материала носит преимущественно описательный характер, студент показал достаточно уверенное владение материалом, однако недостаточное умение четко, аргументировано и корректно отвечать на поставленные вопросы и отстаивать собственную точку зрения	2-3
Содержание не отражает особенности проблематики избранной темы; содержание работы не полностью соответствует поставленным задачам, источниковая база является фрагментарной и не позволяет качественно решить все поставленные в работе задачи, работа не учитывает новейшие достижения историографии темы, студент показал неуверенное владение материалом, неумение отстаивать собственную позицию и отвечать на	1

вопросы	
Работа не имеет логичной структуры, содержание работы в основном не соответствует теме, источниковая база исследования является недостаточной для решения поставленных задач, студент показал неуверенное владение материалом, неумение формулировать собственную позицию.	0

Шкала оценивания тестирования
(макс. 10 баллов)

Процент правильных ответов	Баллы
80-100%	8-10
60-80%	6-7,9
40-60%	4-5,9
20-40%	2-3,9
0-20%	0-1,9

3. Типовые контрольные задания или иные материалы, необходимые для оценки знаний, умений, навыков и (или) опыта деятельности, характеризующих этапы формирования компетенций в процессе освоения образовательной программы

ДПК-2 Способен к участию в мероприятиях по мониторингу потенциально опасных биообъектов с помощью молекулярно-биологических и биотехнологических методов.

Знать:

1. термины и определения, используемые в молекулярной диагностике заболеваний;
2. физические и химические принципы методов молекулярной диагностики заболеваний.

Уметь:

1. применять научные знания в области молекулярной диагностики решения профессиональных задач;
2. подбирать оптимальные методы анализа в зависимости от поставленных цели и задач исследования;
3. применять методические приемы проведения биологических исследований;
4. самостоятельно выбрать технологию, необходимую для выявления диагностически значимого молекулярно-генетического маркера заболевания.

ДПК-3 Способен к подготовке проведения работ по контролю качества лекарственных средств, исходного сырья, промежуточной продукции и объектов производственной среды.

Знать:

1. методологию проведения наблюдений и исследований.

Уметь:

1. работать с лабораторными приборами и материалами, соблюдая правила техники безопасности;
2. определять степень прогностической значимости нарушений структуры генов или регуляции синтеза белка в возникновении и развитии заболеваний различной этиологии.

Знания, необходимые для оценивания сформированности ДПК-2 и ДПК-3 на пороговом уровне

Примерные вопросы для письменных и устных опросов:

1. История развития молекулярной генетики.
2. Использование молекулярно-генетических методов для фундаментальных и прикладных исследований.
3. Перспективы использования методов молекулярной биологии, генетики и генной инженерии.
4. Структура и функции нуклеиновых кислот.
5. Правила работы и принцип устройства лаборатории молекулярной биологии.
6. Техника безопасности. Проблема контаминации.
7. Перспективы использования методов молекулярной генетики в медицине.
8. Молекулярно-генетические методы в онкологии.
9. Перспективы использования методов молекулярной генетики в сельском хозяйстве.
10. Основные классы ферментов.
11. Ферменты рестрикции и модификации: рестриктазы, метилазы.
12. Полимеразы.
13. Нуклеазы.
14. Лигазы.
15. Фосфатазы.
16. Выделение, очистка и анализ ДНК и РНК.
17. Особенности выделения ДНК и РНК разного происхождения.
18. Применение методов.
19. Фенол-хлороформная экстракция.
20. Изолирование нуклеиновых кислот методом адсорбции на силике.
21. Изолирование нуклеиновых кислот с использованием магнитных частиц.
22. Изолирование нуклеиновых кислот с использованием ионообменных смол (Chelex 100).
23. Полимеразная цепная реакция (ПЦР). Схема проведения ПЦР.
24. Состав ПЦР-смеси.
25. Дизайн и синтез праймеров.
26. Особенности работы с амплификатором.
27. ПЦР-РВ, анализ данных.
28. Контроль ПЦР.
29. Ошибки ПЦР.
30. Устройство ПЦР-лаборатории.
31. Сфера применения ПЦР (для фундаментальных и прикладных, в том числе клинических исследований).
32. Диагностика инфекционных заболеваний.
33. Диагностика наследственных заболеваний.
34. Молекулярная диагностика в онкологии.
35. Современные тенденции развития ПЦР.
36. Гель-электрофорез.
37. Электрофорез в агарозном геле.

38. Электрофорез в полиакриламидном геле.
39. Подготовка геля и нанесение образцов. Интерпретация результатов.
40. Рестрикционный анализ. Принцип анализа. Выбор рестриктаз.
41. Методика проведения рестрикционного анализа. Интерпретирование результатов.
42. Рестрикционный анализ: сфера применения.
43. Секвенирование с помощью капиллярного секвенатора. Пробоподготовка.
44. Секвенаторы нового поколения (Ion, SOLiD, пиросеквенирование, Illumina/Solexa).
45. Полногеномное секвенирование.
46. Работа с хроматограммами и сиквенсами, обзор основных компьютерных программ.
47. Выравнивание нуклеотидных последовательностей.
48. Анализ нуклеотидных последовательностей: изучение полиморфизма, выявление филогенетических связей.
49. Изоляция и очистка ДНК и РНК. Принцип работы разных методов.
50. Полимеразная цепная реакция: история открытия и значение.
51. Схема проведения полимеразной цепной реакции.
52. Количественная полимеразная цепная реакция, ПЦР-РВ.
53. ОТ-ПЦР.
54. Гель-электрофорез нуклеиновых кислот и белков.
55. Секвенирование.
56. Флуоресцентная гибридизация *in situ*.
57. Блоттинг и гибридизация.
58. Генетическая инженерия: характеристика и перспективы использования.
59. Методы получения изолированных генов.
60. Методы получения рекомбинантных ДНК и способы введения в клетки.
61. Векторы для генетической инженерии.
62. Физическое картирование ДНК.
63. Изучение функций генов.
64. Применение методов молекулярной диагностики в клинической практике
65. Пренатальная диагностика
66. Методы молекулярно-генетического анализа в диагностике инфекционных болезней.
67. Методы молекулярно-генетического анализа в диагностике наследственных заболеваний и мутаций.

Примерные задания лабораторных работ, в том числе в форме практической подготовки

1. Определение содержания глюкозы в биологических объектах. Сравнение пробоподготовки (осаждения белков) при помощи сульфата цинка и сульфата кадмия в щелочной среде.
2. Выделение гликогена из дрожжей при помощи 30% р-ра КОН и 5% р-ра ТХУ. Сравнение методов.
3. Определение активности кислой и щелочной фосфатазы в биологических объектах.
4. Полимеразная цепная реакция (ПЦР)
 - а. организация и устройство ПЦР-лаборатории

- b. выделение ДНК
- c. спектрофотометрическая оценка качества препаратов ДНК
- d. амплификация целевых фрагментов
- e. визуализация и анализ полученных результатов
- f. ПЦР в режиме реального времени.

Примерные варианты тестовых заданий

Тест 1

1. К методам молекулярной клинической диагностики относятся все, кроме:
 - 1) полимеразная цепная реакция
 - 2) гибридизация нуклеиновых кислот
 - 3) секвенирование ДНК
 - 4) рестрикционный анализ
 - 5) бактериологический посев
2. Какой естественный процесс существования клетки лежит в основе ПЦР:
 - 1) транскрипция
 - 2) трансляция
 - 3) репликация
 - 4) сплайсинг
3. Молекулярно-генетическими маркерами для внутривидового типирования микроорганизмов являются:
 - 1) специфические сайты для эндонуклеаз
 - 2) плазмиды
 - 3) специфические последовательности ДНК, тестируемые с помощью зондов
 - 4) повторяющиеся последовательности ДНК
 - 5) конформационные изменения однонитевой ДНК (SSCP)
 - 6) всё перечисленное
4. Основными инструментами для генетического конструирования являются:
 - 1) протеазы
 - 2) изомеразы
 - 3) рестриктазы
 - 4) трансферазы
5. При калибровке автоматических дозаторов масса одного миллилитра дистиллированной воды
 - 1) 1 г
 - 2) 1000 ± 5 мг
 - 3) зависит от метода дистилляции
 - 4) зависит от температуры
6. Прибор для проведения полимеразной цепной реакции и других термоциклических процессов называется:
 - 1) амплификатор;
 - 2) вортекс;
 - 3) трансиллюминатор;
 - 4) центрифуга
7. Для точного измерения величины водородного показателя раствора используют:
 - 1) спектрофотометр;
 - 2) pH-метр;
 - 3) пикнометр;
 - 4) флуориметр.
8. Процесс узнавания т-РНК своей аминокислоты называется

- 1) сплайсинг
 - 2) процессинг
 - 3) рекогниция
 - 4) трансляция
9. Механизм преобразования пре-мРНК
- 1) вырезаются все интроны, а экзоны сшиваются
 - 2) вырезаются все экзоны, а интроны сшиваются
 - 3) экзоны меняются местами с интронами
 - 4) мРНК становится длиннее проматричной
10. Промотор – это
- 1) участок ДНК, регулирующий работу оперона
 - 2) участок ДНК, опознаваемый РНК-полимеразой
 - 3) участок ДНК, прекращающий движение РНК-полимеразы
 - 4) участок ДНК, отделяющий оператор от структурных генов
11. Подберите к каждой аминокислоте соответствующее свойство радикала.
- | | |
|--------|-------------------------------------|
| 1) Фен | А. Гидрофильный с анионной группой |
| 2) Цис | Б. Гидрофильный с катионной группой |
| 3) Сер | В. Гидрофобный |
| 4) Глу | Г. Полярный незаряженный |
| 5) Арг | |
- Ответ: 1В, 2Г, 3А, 4Б, 5Б
12. Выберите один неправильный ответ.
Гидрофобные радикалы аминокислот чаще всего располагаются:
- 1) Внутри глобулярных цитозольных белков
 - 2) В местах контактов протомеров олигомерных белков
 - 3) На поверхности цитозольных белков
 - 4) На поверхности интегральных мембранных белков
 - 5) В активном центре белков
13. Выберите один неправильный ответ.
Шапероны:
- 1) Являются глобулярными белками
 - 2) Связываются с частично денатурированными белками
 - 3) Облегчают разрушение частично денатурированных белков
 - 4) Находятся во всех отделах клетки
 - 5) Их синтез усиливается при стрессовых воздействиях
14. Что общего между нативной и денатурированной рибонуклеазой:
- 1) Первичная структура
 - 2) Конформация
 - 3) Строение активного центра
 - 4) Межрадикальные связи
 - 5) Функция
15. Выберите один неправильный ответ.
Белки денатурируют в результате:
- 1) Действия протеолитических ферментов
 - 2) Повышения температуры
 - 3) Изменения pH
 - 4) Действия солей тяжелых металлов
 - 5) Воздействия мочевины
16. Выполните «цепное» задание.
- а) в формировании третичной структуры ДНК принимают участие:
- 1) ТАТА-фактор
 - 2) Гистоны

3) SSB-белки

б) эти белки имеют суммарный заряд:

- 1) Положительный
- 2) Отрицательный
- 3) Нейтральный

в) заряд обусловлен присутствием в белке большого количества:

- 1) Глу, Асп
- 2) Лиз, Арг
- 3) Лей, Фен

г) эти белки входят в состав:

- 1) Рибосом
- 2) Нуклеосом
- 3) Репликативного комплекса

д) образование этих структур способствует:

- 1) Репликации
- 2) Компактизации ДНК
- 3) Повышению отрицательного заряда ДНК
- 4) Транскрипции

17. Установите соответствие.

- | | |
|--|-----------------------------|
| 1. Фрагмент цепи ДНК | А. 5'-U-A |
| 2. Содержит пуриновый и пиримидиновый нуклеотиды | Б. 5'-dG-dT |
| 3. Фрагмент цепи РНК | В. Оба динуклеотида |
| 4. Содержит остатки только пуриновых нуклеотидов | Г. Ни один из динуклеотидов |

Ответ: 1Б, 2В, 3А, 4Г

18. Выберите один неправильный ответ.

Молекула мРНК:

- 1) Построена из нуклеозидмонофосфатов
- 2) Имеет поли-А-последовательность на 3'-конце
- 3) Содержит равное количество уридиловых и адениловых нуклеотидов
- 4) На 5'-конце имеет «кэп»
- 5) Образует спирализованные участки

19. Выберите один правильный ответ.

ДНК-лигаза:

- 1) Не входит в состав репликативного комплекса
- 2) Синтезирует фрагменты цепей ДНК
- 3) «Сшивает» фрагменты Оказаки
- 4) Катализирует гидролиз 3',5'-фосфодиэфирной связи
- 5) Активируется ТАТА-фактором

20. Установите соответствие.

- | | |
|-------------|--|
| 1) Пре-тРНК | А. Образуется в ядре |
| 2) тРНК | Б. Синтезируется при участии SSB-белков |
| 3) Обе | В. Содержит специфическую последовательность - ССА на 3'-конце |
| 4) Ни одна | Г. Не содержит антикодонной петли |

Ответ: 1Г, 2В, 3А, 4Б

21. Выберите один правильный ответ.

Пре-мРНК:

- 1) Представляет собой полный транскрипт гена
- 2) Последовательность триплетов, кодирующих первичную структуру белка
- 3) На 5'-конце имеет поли-А-последовательность
- 4) Связывается с рибосомой в области колпачка
- 5) Выходит из ядра в цитоплазму

22. Выберите один неправильный ответ.

В ходе образования зрелой мРНК происходит:

- 1) Разрыв 3',5'-фосфодиэфирной связи в местах «вырезания» интронов
- 2) Взаимодействие пре-мРНК с мяРНП
- 3) Образование полиА-последовательности на 3'-конце мРНК
- 4) Присоединение к 5'-концу мРНК «кэпа»
- 5) Связывание мРНК с субъединицами рибосом

23. Выберите один неправильный ответ.

В процессе альтернативного сплайсинга:

- 1) Участвуют мяРНП
- 2) Осуществляется построение «кэпа» на 5'-конце
- 3) Происходит гидролиз 3',5'-фосфодиэфирной связи на границе экзон-интрон
- 4) мяРНП «сшивают» экзоны
- 5) Образуются «зрелые» мРНК с разной первичной структурой

24. Энхансер представляет собой:

- 1) Участок ДНК, который может связываться с регуляторным белком и стимулировать транскрипцию
- 2) ДНК-связывающий регуляторный белок
- 3) Не транскрибируемый 5'-концевой участок РНК
- 4) Транскрипционный фактор, связывающийся с РНК-полимеразой
- 5) Ген, кодирующий строение белка, регулирующего транскрипцию

25. В β -цепи одного из вариантов гемоглобина отсутствуют аминокислоты с 92-й по 94-ю.

Это является результатом:

- 1) Альтернативного сплайсинга пре-мРНК гемоглобина
- 2) Делеции 3 нуклеотидов в гене β -цепи гемоглобина
- 3) Делеции со сдвигом рамки считывания
- 4) Образования мРНК гемоглобина, укороченной на 9 нуклеотидов
- 5) Образования терминирующего кодона в положении 93 мРНК гемоглобина

ДПК-2 Способен к участию в мероприятиях по мониторингу потенциально опасных биообъектов с помощью молекулярно-биологических и биотехнологических методов.

Владеть:

1. навыками осмысленного применения методов молекулярной диагностики, методами организации экспериментальной работы;

2. навыками самостоятельной работы с литературой, включая периодическую научную литературу, и навыками работы с электронными средствами информации;

принципами (или технологиями) прогнозирования и анализа ожидаемого результата в ходе молекулярно-генетического эксперимента.

ДПК-3 Способен к подготовке проведения работ по контролю качества лекарственных средств, исходного сырья, промежуточной продукции и объектов производственной среды.

Владеть:

1. навыками усвоения научно-исследовательских методик и их адаптации под конкретные условия.

Знания, необходимые для оценивания сформированности ДПК-2 и ДПК-3 на продвинутом уровне

Примерные темы докладов

1. Биоинформатика.
2. Медицинские аспекты клеточной биологии.
3. Организация работы в лаборатории молекулярной диагностики.
4. Выбор метода анализа.
5. Оценка применимости метода анализа.
6. Ферменты, используемые при молекулярно-генетических исследованиях
7. Молекулярная диагностика паразитарных болезней.
8. Молекулярная диагностика в онкологии.
9. Диагностика наследственных болезней.
10. Диагностика инфекционных болезней.
11. Методы молекулярной диагностики в гематологии.
12. Диагностика генетических аномалий, приводящих к нарушению работы системы свертывания крови.
13. Диагностика генетических аномалий, приводящих к наследственным болезням накопления.
14. Молекулярная диагностика гемобластозов.
15. Болезни синтеза и накопления лизосомных ферментов.
16. Заболевания, связанные с митохондриями.
17. Наследственные заболевания углеводного обмена.
18. Наследственные дефекты синтеза гормонов.
19. Наследственные дефекты обмена липидов.
20. Наследственные дефекты обмена белков и аминокислот.
21. Исследования при новообразованиях женских и мужских половых органов.
22. Исследования при метастазах опухолей в костный мозг.
23. Исследования новообразований серозных оболочек.
24. Молекулярные механизмы развития опухолей.
25. Противоопухолевые антибиотики.
26. Белки-супрессоры опухолей: клиническое значение.
27. Нерегулируемый клеточный рост: клиническое значение.
28. Исследования при новообразованиях молочной железы.
29. Болезни экспансии тринуклеотидных повторов.
30. Прионовые заболевания.
31. Организация генов.
32. Регуляция экспрессии генов.
33. Регуляция клеточного цикла у млекопитающих.
34. Старение клетки.
35. Поверхностные рецепторы клеточных мембран.
36. Основные механизмы деления клетки.

37. Многоядерные клетки: механизм возникновения и биологическое значение.
38. Механизмы запрограммированной гибели клеток.
39. Механизм трансмембранной передачи сигнала.
40. Картирование генов.
41. Геномные библиотеки и картирование геномов.
42. Геном человека.
43. Наследственные заболевания и их диагностика.
44. Секвенирование.
45. Флуоресцентная гибридизация *in situ* (FISH).
46. ДНК-фингерпринтинг.
47. ДНК-футпринтинг.
48. Векторы молекулярного клонирования.
49. Пренатальная диагностика моногенных заболеваний. Превентивное генетическое тестирование мультифакториальных заболеваний
50. Методы молекулярной диагностики фитопатогенов.

Примерные темы презентаций

1. История развития молекулярно-генетических методов, основоположники, основные достижения.
2. Использование молекулярно-генетических методов для фундаментальных и прикладных исследований.
3. Перспективы использования методов молекулярной биологии, генетики и геномной инженерии.
4. Организация работы в лаборатории молекулярной биологии. Проблема контаминации.
5. Белки-маркеры в современной клинической диагностике.
6. Белковые наночипы.
7. Выделение, очистка и анализ ДНК и РНК.
8. Особенности выделения ДНК и РНК разного происхождения.
9. Полимеразная цепная реакция (ПЦР). История открытия.
10. Сфера применения ПЦР (для фундаментальных и прикладных, в том числе клинических исследований).
11. Современные тенденции развития ПЦР.
12. Рестрикционный анализ. Принцип анализа. Выбор рестриктаз.
13. Методика проведения рестрикционного анализа.
14. Секвенирование с помощью капиллярного секвенатора.
15. Секвенаторы нового поколения (Ion, SOLiD, пиросеквенирование, Illumina/Solexa).
16. Полногеномное секвенирование.
17. Анализ нуклеотидных последовательностей: изучение полиморфизма, выявление филогенетических связей.
18. Саузерн-блоттинг. Применение.
19. Нозерн-блоттинг. Применение.
20. Вестерн-блоттинг. Применение.
21. Флуоресцентная гибридизация *in situ* (FISH).
22. Автоматические системы FISH-диагностики.
23. Применение метода FISH для широкого скрининга генома
24. Преимущества и недостатки метода флуоресцентной гибридизации *in situ*
25. Методы получения изолированных генов.
26. Методы получения рекомбинантных ДНК и способы введения в клетки.

27. Методы изучения экспрессии рекомбинантных генов.
28. Лабораторная диагностика инфекционных болезней (ВИЧ, гепатиты).
29. Лабораторная диагностика кожных и венерических болезней: сифилис, гонорея, уrogenитальный трихомониаз, хламидиоз, кандидоз.
30. Лабораторная диагностика паразитарных болезней: малярия, кишечные протозоозы, гельминтозы.
31. Компьютерные программы в клинической диагностике.
32. ДНК-диагностика наследственных и инфекционных заболеваний.
33. Рак – болезнь генома.
34. Молекулярная диагностика в онкологии.
35. Механизмы мутагенеза. Антимутагены. Генетика мультифакториальных заболеваний.
36. Особенности диагностики митохондриальных мутаций.
37. Медико-генетическое консультирование.
38. Современные методы и возможности пренатальной диагностики.
39. Молекулярная диагностика в фармакологии.
40. ДНК-анализ.
41. Анализ полиморфизма длин рестрикционных фрагментов (ПДРФ).
42. Белковые и ДНК-чипы.
43. Экспрессия генов.
44. Выключение генов.
45. ДНК-вакцины.
46. Генная терапия.
47. Работы Э. Шарпантье и Д. Дудна в области изучения молекулярных механизмов бактериальной иммунной системы. Редактирование генома с помощью CRISPR/Cas9.
48. Методы молекулярной диагностики в селекционной работе.
49. . Определение отцовства, материнства, родства по ДНК.
50. . Генетический паспорт.

Примерные темы рефератов

1. История развития методов молекулярной генетики.
2. Использование молекулярно-генетических методов для фундаментальных и прикладных исследований. Перспективы использования методов молекулярной биологии, генетики и генной инженерии.
3. Биохимические, иммунологические, цитогенетические и молекулярно-генетические методы диагностики наследственных болезней.
4. Применение методов молекулярной диагностики в клинической практике.
5. Современные технологии секвенирования в клинике и эпидемиологии.
6. Сравнение методов изоляции ДНК.
7. Выравнивание нуклеотидных последовательностей. Анализ нуклеотидных последовательностей: изучение полиморфизма, выявление филогенетических связей.
8. Работа с хроматограммами и сиквенсами, обзор основных компьютерных программ.
9. Диагностика молекулярно-генетической диагностики с использованием биологических микрочипов.
10. Белки-маркеры в современной клинической диагностике. Количественные и качественные методы исследования белков-маркеров.

11. Клиническое применение методов исследования белков-маркеров: белки-маркеры в кардиологии, белки-маркеры в акушерстве и гинекологии, белки-маркеры дегенеративных заболеваний НС, белки-маркеры в онкологии.
12. Белковые наночипы: технологии конструирования, принцип действия и перспективы применения.
13. Рибозимы: характеристика, механизм действия, опыт применения в лечении вирусных заболеваний, перспективы.
14. Использование бактериальных штаммов в молекулярной биологии.
15. Геномная инженерия.
16. Молекулярная биотехнология.
17. Векторы для клонирования в бактерии.
18. Принципы генетического конструирования промышленных микроорганизмов, обеспечивающие биобезопасность их применения.
19. Иммуноферментный анализ: области применения в клинико-диагностической практике. Типы ИФА, характеристика анализаторов. Основные ошибки.
20. Современные технологии гематологического анализа. Общая характеристика
21. современных методов исследования, применяемых в гематологии.
22. Белки острой фазы воспаления и маркеры воспалительного процесса.
23. Характеристика, классификация, нарушения метаболизма при лизосомальных и митохондриальных болезнях. Их диагностика.
24. Молекулярно-биологические исследования в эпидемиологическом надзоре и диагностике вич-инфекции.
25. ПЦР-анализ в лабораторной практике: принцип, основы работ, подготовка проб. ПЦР-диагностика заболеваний легких, урогенитальных инфекций, вируса папилломы человека.
26. Сравнение методик ПЦР-РВ и цифровой капельной ПЦР для измерения концентрации ДНК и РНК.
27. Неамплификационные методы: дот-блот, Саузерн-блот, нозерн-блот, *in situ* гибридизация в ткани.
28. Молекулярная диагностика в онкологии.
29. Современные методы лабораторной диагностики поражения костного мозга при солидных опухолях (иммуноцитохимия, ПЦР, проточная цитометрия, метод тканевых культур).
30. Методы молекулярно-генетического анализа в диагностике инфекционных болезней.
31. Молекулярная диагностика листериоза.
32. Молекулярная диагностика особо опасных инфекций.
33. Методы молекулярно-генетического анализа в диагностике наследственных заболеваний.
34. Молекулярно-биологические исследования в эпидемиологическом надзоре и диагностике воздушно-капельных инфекций.
35. Молекулярно-биологические исследования в эпидемиологическом надзоре и диагностике микобактериальных инфекций.
36. Молекулярная диагностика инфекционных болезней с фекально-оральным механизмом передачи.

37. Молекулярно-биологические исследования в эпидемиологическом надзоре и диагностике вирусных гепатитов.
38. Пренатальная диагностика.
39. Возможности молекулярных методов в диагностике и эпидемиологическом надзоре за гриппом и ОРЗ.
40. Антибиотикорезистентность и биобезопасность.
41. Поиск эпигенетических маркеров возраста и старения.
42. Этно-специфическая характеристика SNP-маркеров в генах белков систем репарации ДНК.
43. Фармакогенетические маркеры долголетия: анализ ассоциаций генов метаболизма ксенобиотиков с возрастом.
44. Изучение олигонуклеотидных полиморфизмов методом HRM-анализа.
45. Технология получения рекомбинантных нуклеаз семейства CRISPR/CAS.
46. Технология выявления инфекционных болезней животных и анализа кормов.
47. Молекулярные методы диагностики природно-очаговых инфекций.
48. Перспективы использования методов молекулярной генетики в сельском хозяйстве.
49. Правовое регулирование молекулярно-генетических исследований: актуальные вопросы и рекомендации.
50. Актуальные проблемы назначения и проведения молекулярно-генетической экспертизы в условиях современной правовой действительности.

Примерный перечень вопросов к зачету

1. Принцип комплементарности и его использование в гибридизации нуклеиновых кислот.
2. Виды мутаций ДНК и причины их возникновения.
3. Структура и цикл развития вируса иммунодефицита человека.
4. Теория канцерогенеза.
5. Онкогены, онкобелки и возможные механизмы их действия.
6. Полимеразная цепная реакция, принцип метода.
7. ДНК-зонды и их применение.
8. Наследственные заболевания и их диагностика.
9. Ферменты, используемые в клинической диагностике заболеваний.
10. Асинхронность репликации ДНК.
11. Блот-гибридизация по Саузерну.
12. Высокорастворимые цитогенетические методы.
13. Диагностика путем анализа полиморфизма по длине рестриктных фрагментов.
14. Диагностика путем секвенирования гена.
15. Интерфазная цитогенетика.
16. Лабораторная идентификация ступеней болезни.
17. Материал для цитогенетических методов.
18. Методические условия цитогенетических исследований.
19. Показания для биохимических исследований.
20. Показания для цитогенетических исследований.
21. Полимеразная цепная реакция (ПЦР).

22. Принципы биохимической диагностики наследственных болезней.
23. Прямая детекция мутаций (варианты).
24. Селективные диагностические программы.
25. Специфические зонды ДНК.
26. Сущность молекулярно-генетической диагностики Флуоресцентная гибридизация (FISH-метод).
27. Сравнение прямых и непрямых методов ДНК-диагностики. Алгоритм генодиагностики.

4. Методические материалы, определяющие процедуры оценивания знаний, умений, навыков и (или) опыта деятельности, характеризующих этапы формирования компетенций

Программа освоения дисциплины предусматривает опросы, подготовку докладов и презентаций, рефератов, выполнение лабораторных работ. Требования к оформлению и выполнению всех предусмотренных в рабочей программе дисциплины форм отчетности и критериев оценивания отражены в методических рекомендациях.

Особенность лабораторных работ по дисциплине заключается в работе с реактивами и оборудованием, дискуссионному обсуждению актуальных вопросов. На лабораторных занятиях преподаватель ориентирует студентов на самостоятельность при подготовке и выполнении ими лабораторных работ. Студентам заблаговременно сообщаются содержание и задачи предстоящей работы. При подготовке к лабораторной работе студенты формулируют цель работы, конспектируют ход работы в лабораторный журнал. Полученные в ходе выполнения лабораторной работы результаты студент записывает в лабораторный журнал. Для количественных показателей в лабораторном журнале также должны быть указаны референтные величины и их клинико-диагностическое значение. После выполнения лабораторной работы проводится ее защита – студенты демонстрируют преподавателю результат выполненной работы и доказательства, что полученный ими результат правильный, полностью оформленный лабораторный журнал и отвечают на вопросы преподавателя о проделанной работе. Оформленный лабораторный журнал должен содержать цель работы, перечень необходимого оборудования и реактивов, ход работы, необходимые уравнения реакции, наблюдения и выводы.

Перед началом работ проводится предварительная беседа (актуализация знаний) по изучаемому материалу, к которой обучающиеся готовятся, используя основную и дополнительную рекомендуемую учебную и научную литературу, Интернет-ресурсы.

При подготовке к лабораторным работам нужно прорабатывать каждый изучаемый вопрос, исходя из теоретических положений курса.

Студенты, пропустившие и не отработавшие занятия по соответствующим темам, не допускаются к сдаче зачета.

Отработка пропущенных лабораторных занятий проводится по расписанию в специально установленные преподавателем часы. Преподаватель проводит беседу с обучающимися по теоретическому материалу занятия, после чего студенты выполняют экспериментальную часть работы. По завершении работы обучающийся представляет заполненный лабораторный журнал, который подписывается преподавателем. За отработанную лабораторную работу максимальный балл не выставляется.

Доклад – продукт самостоятельной работы обучающегося, представляющий собой публичное выступление по представлению полученных результатов решения определенной учебно-практической, учебно-исследовательской или научной темы.

Доклад делается в устной форме. Объем текста доклада – не более 5 листов формата А4, размер кегля – 14, интервал между строками – 1,5.

Для устного доклада важным является соблюдение регламента (5-7 минут). Кроме

того, доклад должен хорошо восприниматься на слух и не должен содержать слишком длинных предложений, сложных фраз и т. п.

Презентация – представление студентом наработанной информации по заданной тематике в виде набора слайдов и спецэффектов, подготовленных в выбранной программе. Текстовый материал должен быть написан в виде тезисов достаточно крупным кеглем (не менее 24 размера); на одном слайде следует размещать не более 2 объектов и не более 5 тезисных положений; все слайды должны быть оформлены в едином стиле и цветовой гамме. Количество слайдов – 6-8.

Реферат – продукт самостоятельной работы, представляющий собой краткое изложение в письменном виде полученных результатов теоретического анализа определенной научной (учебно-исследовательской) темы, где автор раскрывает суть исследуемого вопроса, приводит различные точки зрения, а также собственное понимание проблемы.

Реферат состоит из:

- введения;
- основной части – обобщенное и систематизированное изложение темы на основе литературных источников;
- заключения или выводов;
- перечня использованных литературных источников (отечественных и иностранных).

Объем реферата – 10-15 страниц машинописного текста или 18-20 страниц рукописи. Текст должен быть напечатан или написан только на одной стороне листа с полями: слева – 3 см, справа – 1 см, сверху и снизу – 2,5 см. Каждый лист, таблица и рисунок должны иметь сквозную нумерацию арабскими цифрами. Работа должна быть сброшюрована.

Указатель литературы должен содержать не менее 10 источников: пособия, справочники, монографии, периодические издания, страницы в Интернете и т.д. Использованные источники располагаются в алфавитном порядке. В тексте обязательны ссылки на использованные источники, представляющие собой номер источника в списке литературы в квадратных скобках.

Максимальное количество баллов, которое может набрать студент в течение семестра за различные виды работ – 80 баллов.

Минимальное количество баллов, которые студент должен набрать в течение семестра за текущий контроль, равняется 40 баллам.

Максимальная сумма баллов, которые студент может получить на зачете – 20 баллов. Зачет проводится устно по вопросам. На зачете студенты должны давать развернутые ответы на теоретические вопросы, проявляя умение делать самостоятельные обобщения и выводы, приводя достаточное количество примеров.

Итоговая оценка знаний студентов по изучаемой дисциплине составляет 100 баллов.

Сводная шкала оценивания

Вид работы	Максимальное количество баллов
Вовлеченность в учебный процесс	20
Выполнение лабораторных работ (, в том числе в форме практической подготовки) и заполнения лабораторного журнала	18
Опрос	14
Реферат	4
Доклад	8
Презентация	6

Тест	10
Зачет	20
Итого	100

Формой промежуточной аттестации является зачет в 7 семестре, который проходит в форме устного собеседования по вопросам.

При проведении *промежуточного контроля* (зачета) учитывается посещаемость студентом лекционных занятий, активность на лабораторных занятиях, выполнение лабораторных работ, отработка занятий, пропущенных по уважительной причине. На зачете студенты должны давать развернутые ответы на теоретические вопросы, проявляя умение делать самостоятельные обобщения и выводы, приводя достаточное количество примеров.

Шкала оценивания качества ответа на зачете
(макс. 20 баллов)

Критерий оценивания	Баллы
Полно раскрыто содержание материала в объеме программы; четко и правильно даны определения и раскрыто содержание понятий; верно использованы научные термины; для доказательства использованы различные умения, выводы из наблюдений и опытов; ответ самостоятельный, использованы ранее приобретенные знания.	15-20
Раскрыто основное содержание материала; в основном правильно даны определения понятий и использованы научные термины; определения понятий неполные, допущены незначительные нарушения последовательности изложения, небольшие неточности при использовании научных терминов или в выводах и обобщениях из наблюдений и опытов.	10-14
Усвоено основное содержание учебного материала, но изложено фрагментарно, не всегда последовательно; определения понятий недостаточно четкие; не использованы в качестве доказательства выводы и обобщения из наблюдений и опытов или допущены ошибки при их изложении; допущены ошибки и неточности в использовании научной терминологии, определении понятий.	5-9
Основное содержание вопроса не раскрыто; не даны ответы на вспомогательные вопросы; допущены грубые ошибки в определении понятий, при использовании терминологии.	0-4

Итоговая оценка по дисциплине выставляется по приведенной ниже шкале. При выставлении итоговой оценки преподавателем учитывается работа студента в течение всего срока освоения дисциплины, а также баллы на промежуточной аттестации.

Баллы, полученные студентами в течение освоения дисциплины	Оценка по дисциплине	
	«отлично»	Зачтено
81-100	«хорошо»	
61-80	«удовлетворительно»	
41-60	«неудовлетворительно»	Не зачтено
0-40		