

Документ подписан простой электронной подписью
Информация о владельце:
ФИО: Ковтун Ольга Петровна
Должность: ректор
Дата подписания: 12.04.2024 19:24:51
Уникальный программный ключ:
f590ada38fac7f9d3be3160b34c218b72d19757c

**федеральное государственное бюджетное образовательное учреждение
высшего образования «Уральский государственный медицинский
университет»**

Министерства здравоохранения Российской Федерации

Кафедра микробиологии, вирусологии и иммунологии



СТВЕРЖДАЮ
Проректор по образовательной
деятельности и молодежной
политике
Т.В. Бородулина
«20» марта 2023 г.

**Фонд оценочных средств по дисциплине
ВВЕДЕНИЕ В ТЕХНОЛОГИИ ВЫСОКОЭФФЕКТИВНОГО СЕКВЕНИРОВАНИЯ**

**Направление подготовки – 06.04.01 Биология
Профиль – Генные и клеточные технологии в медицине
Квалификация (степень) магистр
Программа подготовки – прикладная магистратура**

**Екатеринбург
2023 год**

Фонд оценочных средств по дисциплине «Введение в технологии высокоэффективного секвенирования» разработана в соответствии с требованиями федерального государственного образовательного стандарта высшего образования (ФГОС ВО) - магистратура по направлению подготовки 06.04.01 Биология, утвержденным приказом Министерства образования и науки РФ от 11.08.2020 г. № 934.

Программа составлена:

ФИО	Должность	уч. степень
Сергеев А.Г.	заведующий кафедрой микробиологии, вирусологии и иммунологии ФГБОУ ВО УГМУ.	д.м.н., профессор
Зорников Д.Л.	доцент кафедры микробиологии, вирусологии и иммунологии ФГБОУ ВО УГМУ.	к.м.н., доцент
Григорьева Ю.В.	доцент кафедры микробиологии, вирусологии и иммунологии ФГБОУ ВО УГМУ.	к.б.н., доцент
Фадеев Ф.А.	доцент кафедры микробиологии, вирусологии и иммунологии ФГБОУ ВО УГМУ.	к.б.н., доцент

Рецензент:

Итани Т.М., к.б.н., руководитель лаборатории энтеральных вирусных инфекций ФБУН Федеральный научно-исследовательский институт вирусных инфекций «Виром» Роспотребнадзора.

РПД утверждена:

- методической комиссией специальностей магистратуры (протокол № 3 от 01.02.2023).

- кафедрой медицинской биологии и генетики (протокол № 6 от 17.01.2023.)

1. Кодификатор результатов обучения по дисциплине

Дидактическая единица	Индикаторы достижений			УК, ОПК, ПК
	Знания	Умения	Навыки	
ДЕ1. Строение и репликация ДНК и РНК	<ul style="list-style-type: none"> -строение и свойства ДНК; -механизмы репликации ДНК in vivo; - ферменты, участвующие в репликации ДНК; - понятия «праймер», «фрагмент Оказаки»; -строениеи свойства РНК; -особенности репликации РНК; - реакция обратной транскрипции. 	<ul style="list-style-type: none"> - излагать и анализировать информацию, критически мыслить и сопоставлять процессы в области генетики человека и клеточных технологий для решения различных медицинских задач; 	<ul style="list-style-type: none"> - владение молекулярно-биологическим понятийным аппаратом. 	ПК1, ПК2
ДЕ 2. Особенности строения генома прокариот и вирусов.	<ul style="list-style-type: none"> -особенности организация бактериального генома; - регуляция экспрессии генов у бактерий; - влияние генотипической изменчивости бактерий на их вирулентность и лекарственную устойчивость; - особенности организации геномов ДНК- и РНК-содержащих вирусов; -механизмы репликации нуклеиновых кислот у ДНК- и РНК-вирусов; -влияние генотипической изменчивости вирусов на их вирулентность и лекарственную устойчивость. 	<ul style="list-style-type: none"> - излагать и анализировать информацию, критически мыслить и сопоставлять процессы в области клеточных и генно-клеточных технологий для решения различных медицинских задач; 	<ul style="list-style-type: none"> - владение молекулярно-биологическим понятийным аппаратом. 	ПК1, ПК2
ДЕ 3. Особенности строения генома эукариот.	<ul style="list-style-type: none"> - экзоны и интроны в молекуле ДНК; -механизмы регуляции экспрессии генов; -энхансеры и сайленсеры, ТАТА и CG блоки; - понятие транскриптома; 	<ul style="list-style-type: none"> - излагать и анализировать информацию, критически мыслить и сопоставлять процессы в области клеточных и генно-клеточных технологий 	<ul style="list-style-type: none"> - владение молекулярно-биологическим понятийным аппаратом 	ПК1, ПК2

Дидактическая единица	Индикаторы достижений			УК, ОПК, ПК
	Знания	Умения	Навыки	
	<ul style="list-style-type: none"> -генетический полиморфизм, виды полиморфизма, SNP; - роль мутаций и полиморфизма в развитии патологии у человека; - методы изучения индивидуальных особенностей генома человека с помощью секвенирования; -биоинформационные методы обработки чтений ДНК и РНК. 	для решения различных медицинских задач;		
ДЕ 4. Полимеразная цепная реакция	<ul style="list-style-type: none"> - методы выделения ДНК и РНК из клеток, тканей, и вирусных частиц; -методы контроля качества выделенной ДНК и РНК; - основные компоненты, механизм и область применения ПЦР; - принцип работы амплификатора; -детекция результатов ПЦР с помощью гель-электрофореза, ПЦР «в реальном времени»; - ПЦР с обратной транскрипцией, «вложенная» ПЦР. 	- излагать и анализировать информацию, критически мыслить и сопоставлять процессы в области клеточных и генно-клеточных технологий для решения различных медицинских задач;	- владение молекулярно-биологическим понятийным аппаратом	ПК1, ПК2
ДЕ 5. Секвенирование 1-го поколения. Метод Сэнгера.	<ul style="list-style-type: none"> -секвенирование по Сэгнеру-метод «обрыва цепи» -основные этапы: амплификация исследуемого участка ДНК, ПЦР с использованием меченных терминирующих нуклеотидов и электрофорез продуктов 	- излагать и анализировать информацию, критически мыслить и сопоставлять процессы в области клеточных и генно-клеточных технологий для решения различных	- владение молекулярно-биологическим понятийным аппаратом	ПК2, ПК3

Дидактическая единица	Индикаторы достижений			УК, ОПК, ПК
	Знания	Умения	Навыки	
	ПЦР. - автоматические генетические анализаторы (секвенаторы): принцип работы и механизм детекции результатов; -преимущества и ограничения метода.	медицинских задач; - применять методы генетики и генетические технологии в диагностике патологии человека;		
ДЕ 6. Секвенирование 2-го поколения. Пиросеквенирование (454-секвенирование)	-пиросеквенирование: принцип метода. - автоматизированная технология пиросеквенирования (454-секвенирование): фрагментация ДНК, пришивка адапторов, эмульсионная ПЦР на бусинах, наращивание цепей ДНК на бусинах в микропорах с люциферазой и люциферинном, детекция и анализ результатов; -преимущества и недостатки метода.	- излагать и анализировать информацию, критически мыслить и сопоставлять процессы в области клеточных и генно-клеточных технологий для решения различных медицинских задач; - применять методы генетики и генетические технологии в диагностике патологии человека;	- владение молекулярно-биологическим понятийным аппаратом	ПК2, ПК3
ДЕ 7. Секвенирование 2-го поколения. Технология SOLiD	-подготовка библиотеки для секвенирования. -эмульсионная ПЦР: иммобилизация бус с целевой ДНК; -секвенирование с помощью лигирования 8-нуклеотидными зондами, мечеными флуорофорами; -расшифровка данных; -преимущества и недостатки метода.	- применять генные клеточные и генно-клеточные технологии для решения профессиональных задач, направленных на диагностику и терапию наследственной патологии;	- владение молекулярно-биологическим понятийным аппаратом	ПК2, ПК3
ДЕ 8. Секвенирование 2-го поколения	-подготовка библиотеки для секвенирования; -иммобилизация фрагментов ДНК на	- применять генные клеточные и генно-клеточные технологии для решения профессиональных	- владение молекулярно-биологическим	ПК2, ПК3

Дидактическая единица	Индикаторы достижений			УК, ОПК, ПК
	Знания	Умения	Навыки	
поколения. Технология Ion Torrent.	микросферах; -эмульсионная ПЦР, заполнение проточной ячейки; -полупроводниковое секвенирование; -детекция сигнала, расшифровка данных; -преимущества и недостатки метода.	задач, направленных на диагностику и терапию наследственной патологии;	понятийным аппаратом	
ДЕ 9. Секвенирование 2-го поколения. Технология Illumina Solexa.	-подготовка библиотеки для секвенирования; -иммобилизация фрагментов ДНК в ячейках; -мостиковая амплификация иммобилизованных фрагментов ДНК; -секвенирование с использованием модифицированных dNTP, меченных флуоресцентной меткой; -расшифровка данных; -преимущества и недостатки метода.	- применять генные клеточные и генно-клеточные технологии для решения профессиональных задач, направленных на диагностику и терапию наследственной патологии;	- владение молекулярно-биологическим понятийным аппаратом	ПК3, ПК4
ДЕ 10. Секвенирование 3-го поколения. Нанопоровое секвенирование	-принцип нанопорового секвенирования; -подготовка библиотеки для секвенирования; -разновидности метода: секвенирование целых цепочек и экзонуклеазное секвенирование; -типы нанопор: белковые и твердотельные нанопоры; -расшифровка данных; -преимущества и недостатки метода.	- применять генные клеточные и генно-клеточные технологии для решения профессиональных задач, направленных на диагностику и терапию наследственной патологии; ПК3, ПК4.	- владение молекулярно-биологическим понятийным аппаратом	ПК3, ПК4
ДЕ 11. Анализ результатов	-критерии выбора метода секвенирования в зависимости от решаемых задач;	- применять генные клеточные и генно-клеточные технологии	- владение молекулярно-	ПК3, ПК4

Дидактическая единица	Индикаторы достижений			УК, ОПК, ПК
	Знания	Умения	Навыки	
секвенирование.	<ul style="list-style-type: none"> -специфика работы при секвенировании геномов вирусов, прокариот и эукариот; - обработка данных, полученных после секвенирования; -различные способы анализа данных: выбор подходящего; -удаление загрязняющих последовательностей; -выравнивание по референсному геному; -сборка и аннотирование генома; -анализ принадлежности отсеквенированных последовательностей; -количественный анализ представленности отсеквенированных последовательностей ДНК. 	для решения профессиональных задач, направленных на диагностику и терапию наследственной патологии;	биологическим понятийным аппаратом	
ДЕ 12. Применение секвенирования в научно-исследовательских целях и в лабораторной диагностике.	<ul style="list-style-type: none"> -применение секвенирования при диагностике инфекционных заболеваний: идентификация возбудителей, оценка их лекарственной устойчивости; -секвенирование в онкогеномике.; -выявление генов, ассоциированных с развитием онкозаболеваний; -анализ полиморфизмов / мутаций в геноме; -транскриптомный анализ; -анализ экспрессии генов; -секвенирование в предиктивной медицине; -генетический паспорт человека; -метагеномные исследования. 	- применять генные клеточные и генно-клеточные технологии для решения профессиональных задач, направленных на диагностику и терапию наследственной патологии;	- владение молекулярно-биологическим понятийным аппаратом	ПК3, ПК4

2. Аттестационные материалы

2.1. Вопросы для подготовки к собеседованию

1. Репликация нуклеиновых кислот *in vivo*. Особенности строения дезоксирибонуклеиной и рибонуклеиновой кислот. Виды рибонуклеиновых кислот. Особенности генома вирусов, прокариотических и эукариотических клеток.
2. Полимеразная цепная реакция. Принцип работы амплификаторов. Компоненты реакционной смеси, необходимые для постановки полимеразной цепной реакции.
3. Полимеразная цепная реакция в режиме реального времени. Особенности амплификаторов для проведения ПЦР в реальном времени. Области применения в медицине.
4. Принципы синтеза праймеров и зондов для проведения полимеразной цепной реакции. Методы регистрации продуктов амплификации.
5. Полимеразная цепная реакция с обратной транскрипцией. Принципы реакции, области применения. Источник получения ревертазы.
6. Секвенирование генома по Сенгеру. Принципы работы секвенаторов.
7. Общая характеристика второго поколения методов секвенирования геномов.
8. Приготовление геномных библиотек, характеристика методов.
9. Пиросеквенирование, принцип метода.
10. Ионное полупроводниковое секвенирование.
11. Платформа Illumina/Solexa – секвенирование путем синтеза. Преимущества и недостатки.
12. Технология циклического лигазного секвенирования
13. Технология секвенирования на молекулярных кластерах с использованием флуоресцентно меченых нуклеотидов.

2.2. Пример зачетного билета

1. Технология пиросеквенирования. Принцип метода, преимущества и недостатки.

3. Описание технологии оценивания

3.1. Балльно-рейтинговая система оценивания учебных достижений студентов (настоящая методика разработана в соответствии с положением «О балльно-рейтинговой системе оценивания учебных достижений студентов ФГБОУ ВО УГМУ Минздрава России» от 3.09.2019)

Максимальная сумма баллов, набранных студентом по дисциплине, составляет **100 баллов**, из них в **80 баллов** оценивается текущая успеваемость студента в течение семестра (итоговый балл в семестре) и до **20 баллов** – ответ на итоговом зачете.

3.2. Итоговый балл в семестре вычисляется по следующей формуле:

$$\Sigma = 80 \cdot a \cdot b \cdot c \cdot d$$

Где

Σ – итоговый балл в семестре

a – коэффициент посещенных практических занятий (высчитывается как доля посещенных или отработанных занятий от количества регламентированных занятий)

b – коэффициент на количество полученных оценок (при наличии 6 оценок и более – равен 1; в противном случае рассчитывается как частное количества полученных оценок и 6)

c – коэффициент на средний балл по оценкам в семестре (рассчитывается как частное среднего балла (среднее арифметическое всех полученных оценок) и 5)

a – коэффициент посещенных лекций (высчитывается как доля посещенных лекций от количества регламентированных лекций)

3.3. Студент допускается до итогового зачета, если он набрал не менее 40 баллов.

3.4. Процедура добора недостающих баллов:

- отработка пропущенных практических занятий по дисциплине;
- написание рефератов по темам всех пропущенных лекций;
- написание рефератов за неудовлетворительные оценки.

Если студент успешно проходит процедуру добора рейтинговых баллов, то он получает минимальное установленное количество баллов – 40, если студенту не удалось достигнуть установленного минимума в 40 баллов, то до зачета он не допускается.

3.5. За ответ на итоговом зачете студент может получить до 20 баллов.

3.6. Студенту, получившему на зачете менее 10 баллов, выставляется итоговая оценка «не зачтено» вне зависимости от исходного рейтинга.

3.7. Баллы, заработанные студентом на зачете, суммируются с итоговым баллом в семестре. Студент получает зачет по дисциплине в случае если его итоговый рейтинг составляет не менее 50 баллов.

Полученный студентом итоговый рейтинговый балл по дисциплине выставляется в зачетную ведомость.

4. Критерии оценки на промежуточной аттестации

По окончании курса все обучающиеся сдают зачет по дисциплине – собеседование.

До зачета допускаются студенты, набравшие минимально необходимый балл (смотри методику БРС).

На зачете студент может получить до 20 рейтинговых баллов. В случае если студент набирает на зачете менее 10 баллов, ему выставляется оценка «не зачтено». Если студент набирает на зачете 10 и более рейтинговых баллов, то полученный балл складывается с рейтинговым баллом студента в семестре. В зачетную книжку выставляется отметка «зачтено» и полученный итоговый рейтинг.

Структура билета на зачете по дисциплине.

Билет состоит из одного вопроса.

4.1. Критерии оценки ответа на билет

Максимальный рейтинг (20 баллов) на зачете выставляется студенту, продемонстрировавшему уверенные знания по вопросу билета, четко ответившему на все поставленные в рамках билета уточняющие вопросы.

В случае, если студент демонстрирует неполный объем знаний по вопросу билета либо не может дать точных ответов на поставленные в рамках билета уточняющие вопросы, рейтинг студента на зачете может быть снижен до 10 баллов.

Если опрашиваемый не может продемонстрировать знания по предложенному вопросу либо совсем не предоставляет ответов на поставленные в рамках билета уточняющие вопросы, студенту выставляется оценка «не зачтено».

4.2. Критерии оценки умений и навыков по дисциплине.

Умения и навыки, получаемые в соответствии с рабочей программой дисциплины, оцениваются в конце курса. Владение навыком оценивается не дифференцированно. Студент считается успешно освоившим навык, если он способен безошибочно его продемонстрировать. Например, надлежащее владение молекулярно-биологическим понятийным аппаратом; способность грамотно описывать этапы обработки и интерпретации результатов, полученных в ходе исследования с применением той или иной технологии высокоэффективного секвенирования.