

**ФЕДЕРАЛЬНОЕ ГОСУДАРСТВЕННОЕ БЮДЖЕТНОЕ ОБРАЗОВАТЕЛЬНОЕ  
УЧРЕЖДЕНИЕ ВЫСШЕГО ОБРАЗОВАНИЯ  
«БАШКИРСКИЙ ГОСУДАРСТВЕННЫЙ МЕДИЦИНСКИЙ УНИВЕРСИТЕТ»  
МИНИСТЕРСТВА ЗДРАВООХРАНЕНИЯ РОССИЙСКОЙ ФЕДЕРАЦИИ**

УТВЕРЖДАЮ  
Проректор по учебной работе  
Валиев Н. А.   
  
\_\_\_\_\_ 2023 г.

**ОЦЕНОЧНЫЕ МАТЕРИАЛЫ**

МЕТОДЫ МОЛЕКУЛЯРНОЙ ДИАГНОСТИКИ

Разработчик	кафедра фундаментальной и прикладной микробиологии
Специальность	30.05.02 Медицинская биофизика
Наименование ООП	30.05.02 Медицинская биофизика
Квалификация	<u>Врач-биофизик</u>
ФГОС ВО	Утвержден Приказом Министерства науки и высшего образования Российской Федерации от «13» августа 2020 г. №1002

## Цель и задачи ФОМ (ФОС)

**Цель ФОМ (ФОС)** – установить уровень сформированности компетенций у обучающихся, изучивших дисциплину «Методы молекулярной диагностики».

**Основной задачей ФОМ (ФОС)** дисциплины «Методы молекулярной диагностики» является проверка знаний, умений и владений обучающегося согласно матрице компетенций рассматриваемого по направлению подготовки.

### Паспорт оценочных материалов по дисциплине «Методы молекулярной диагностики».

№	Наименование пункта	Значение
1.	Специальность/Направление подготовки	30.05.02 Медицинская биофизика
2.	Кафедра	Фундаментальной и прикладной микробиологии
3.	Автор-разработчик	Гимранова Ирина Анатольевна
4.	Наименование дисциплины	Методы молекулярной диагностики
5.	Общая трудоемкость по учебному плану	108 ч (3 ЗЕ)
6.	Наименование папки	Фонд оценочных средств по дисциплине «Методы молекулярной диагностики»
7.	Количество заданий всего по дисциплине	225
8.	Количество заданий	25
9.	Из них правильных ответов должно быть (%):	
10.	Для оценки «отл» не менее	91%
11.	Для оценки «хор» не менее	81%
12.	Для оценки «удовл» не менее	71%
13.	Время (в минутах)	50 минут
14.	Вопросы к аттестации	110
15.	Задачи	6

В результате изучения дисциплины у обучающегося формируются следующие компетенции:

ОПК-1

ПК-4

Наименование компетенции	Индикатор достижения компетенции
<p>ОПК-1. Способен использовать и применять фундаментальные и прикладные медицинские, естественнонаучные знания для постановки и решения стандартных и инновационных задач профессиональной деятельности</p>	<p>ОПК-1.1. Использует знания о современных актуальных проблемах, основных открытиях и методологических разработках в области биологических и смежных наук, понимает междисциплинарные связи и способен их применять при решении задач профессиональной деятельности.</p>
	<p>ОПК-1.2. Анализирует тенденции развития научных исследований и практических разработок в избранной сфере профессиональной деятельности, формулирует инновационные предложения для решения нестандартных задач, используя углубленную общенаучную и методическую специальную подготовку.</p>
	<p>ОПК-1.3. Способен планировать, организовывать и проводить научно-исследовательские работы в области биотехнологии, проводить корректную обработку результатов экспериментов и делать обоснованные заключения и выводы.</p>
<p>ПК-4. Выполнение фундаментальных научных исследований в области медицины и биологии</p>	<p>ПК-4.1. Понимает теоретические и методические основы фундаментальных и медико-биологических наук</p>
	<p>ПК-4.2. Обосновывает научное исследование, выбирать объект и использовать современные биофизические, физико-химические и медико-биологические методы исследования</p>
	<p>ПК-4.3. Способен проводить экспериментальных исследований, направленных на получение новых фундаментальных знаний о физико-химических механизмах функционирования человеческого организма в норме и при патологии</p>

### Задания

На закрытый вопрос рекомендованное время – 2 мин.

На открытое задание рекомендованное время – 4 мин.

Компетенции /индикаторы достижения компетенции	Тестовые вопросы	Правильные ответы
ОПК1/ОПК 1.1	1. Полимеразная цепная реакция (ПЦР) – экспериментальный метод молекулярной биологии, открытый в 1983 году американским химиком: а) Люк Монтанье б) Фрэнсис Крик в) Хар Гобинд Корана г) Кэри Муллис	г
ОПК1/ОПК1. 1	2. Основными правилами предотвращения контаминации в лаборатории ПЦР являются: а) разделение функциональных рабочих зон б) одноразовые пластиковые пробирки, посуда, наконечник в) отдельные лабораторные халаты в каждой рабочей зоне г) все ответы верны	г
ОПК1/ОПК1. 1	3. Причина загрязнения пробы примесями, ингибирующими ПЦР при проведении ПЦР-диагностики: а) использование при заборе пробы инструментария, пробирок, перчаток и других материалов, загрязненных “положительной” ДНК б) проба содержит примеси ингибиторов ПЦР (например, гемоглобин, гепарин) в) несоблюдение правил забора материала (вместо соскоба клеток собрана поверхностная слизь) г) несоблюдение правил транспортировки и хранения проб	б
ОПК1/ОПК1. 1	4. Области применения метода полимеразной цепной реакции (ПЦР): а) диагностика инфекционных заболеваний, в том числе вызванных агентами, трудно поддающимися культивированию б) клиническая диагностика вирусных и бактериальных инфекций в) пренатальной диагностике г) все ответы верны	г
ОПК1/ОПК 1.2	5. Перечислите преимущества метода ПЦР в режиме реального времени (Real-Time PCR) по	г

	сравнению с методами анализа по конечной точке: а) количественный анализ специфической ДНК в широком диапазоне концентраций б) сравнительный количественный анализ нескольких типов ДНК в одной пробирке в) автоматизация и стандартизация ПЦР-анализа г) все ответы верны	
ОПК1/ОПК1. 2	6. Автоматическое секвенирование в капиллярных секвенаторах широко используется из-за (выбрать наиболее полный ответ): а) невысокая стоимость, точность, простота автоматизации б) точность и простота автоматизации в) высокая эффективность, дешевизна г) простота автоматизации	а
ОПК1/ОПК1. 2	7. Метод введения чужеродной ДНК в клетки с помощью высоковольтного разряда называется а) электрофорезом б) пульс-форезом в) электропорацией г) электрошоком	в
ОПК1/ОПК1. 2	8. К методам первичного скрининга мутаций относятся а) Метод анализа конформационного полиморфизма однонитевой ДНК (SSCP) б) Аллель-специфическая ПЦР в) Полиморфизм длин рестрикционных фрагментов (RELP) г) ПЦР в реальном времени по технологии TaqMan	а
ОПК1/ОПК 1.3	9. Что не относится к компонентам ПЦР а) Таг - полимеразы б) анализируемый образец в) физиологический раствор г) праймеры	в
ОПК1/ОПК1. 3	10. Последовательность стадий ПЦР а) денатурация, отжиг праймеров, элонгация б) отжиг праймеров, элонгация, денатурация в) выделение днк, денатурация, элонгация г) выделение днк, денатурация, отжиг праймеров	а
ОПК1/ОПК1. 3	11. Как можно оценить количество и качество ДНК а) электрофорез, спектрофотометрия б) SSCP-анализ в) секвенирование г) Реал-тайм ПЦР	а
ОПК1/ОПК1. 3	12. Какой гель необходимо использовать для определения качества ДНК и РНК электрофоретическим методом следует использовать а) агарозный гель, 0,8-1% б) агарозный гель, 2-3% в) полиакриламидный гель, 7% г) полиакриламидный гель, 10%	а

ПК-4/ПК4.1	13. Алгоритм диагностики иммуноопосредованных заболеваний включает а) сбор анамнеза, клиническое обследование, общее лабораторно-инструментальное обследование, молекулярно-генетическое обследование б) молекулярно-генетическое обследование в) общее лабораторно-инструментальное обследование, молекулярно-генетическое обследование г) сбор анамнеза, клиническое обследование	а
ПК-4/ПК4.1	14. Гель-электрофорез основан на а) принципе комплементарности б) взаимодействии антиген-антитело в) движении заряженных макромолекул под действием переменного электрического поля г) движении заряженных макромолекул под действием постоянного электрического поля	г
ПК-4/ПК4.1	15. Для экспресс-диагностики ВИЧ-инфекции используют а) секвенирование б) иммуноблоттинг в) иммуноферментный анализ г) радиоиммунный анализ	в
ПК-4/ПК4.1	16. Методы молекулярной диагностики – это исследования на уровне а) тканей б) ДНК, РНК и белков в) клеток г) органов	б
ПК-4/ПК4.2	17. Основу молекулярной диагностики составляют а) иммунология, молекулярная биология б) генетика, молекулярная биология в) иммунология, биохимия г) иммунология, биохимия, генетика, молекулярная биология	г
ПК-4/ПК4.2	18. Полимеразная цепная реакция с обратной транскрипцией используется для а) идентификации последовательности белка б) идентификации последовательности ДНК в) идентификации последовательности РНК г) идентификации аминокислотной последовательности	в
ПК4/ПК4.2	19. Температурный цикл при полимеразной цепной реакции включает а) денатурацию, отжиг праймеров, элонгацию, электрофорез б) выделение ДНК, денатурацию, отжиг праймеров, элонгацию, электрофорез в) денатурацию, отжиг праймеров, элонгацию г) отжиг праймеров, элонгацию, электрофорез	г
ПК-4/ПК4.2	20. Этапы полимеразной цепной реакции а) выделение ДНК, приготовление реакционной смеси, амплификация фрагмента ДНК, электрофорез, анализ результатов	а

	б) амплификация фрагмента ДНК, электрофорез, анализ результатов в) выделение ДНК, денатурация, отжиг праймеров, элонгация, электрофорез г) выделение ДНК, отжиг праймеров, элонгация, электрофорез	
ПК-4/ПК4.3	21. Радиоиммунный анализ основан на а) работе фермента ДНК-полимеразы б) взаимодействии антиген-антитело в) движении заряженных макромолекул под действием постоянного электрического поля г) принципе комплементарности	б
ПК-4/ПК4.3	22. Гибридизация в тканевых срезах (in situ) – это гибридизация а) на микрочипах б) FISH в) в растворе г) на мембранах	б
ПК-4/ПК4.3	23. До начала лечения рекомендуется проводить молекулярно-генетический анализ а) трех образцов диагностического материала б) двух образцов диагностического материала в) пяти образцов диагностического материала г) четырех образцов диагностического материала	б
ПК-4/ПК4.3	24. Идентификацию нетуберкулезных микобактерий до вида можно провести с помощью а) ДНК-стриповой технологии (LPA) б) биочип технологии в) ПЦР в реальном времени г) петлевой изотермической амплификации (LAMP)	а
ПК-4/ПК4.3	25. ПЦР в режиме реального времени позволяет а) следить за накоплением продуктов по изменению окрашивания б) получать результаты с использованием метода электрофореза в) следить за накоплением продуктов по усилению флуоресцентного сигнала г) получать результаты только после проведения реакции	в

Компетенции /индикаторы достижения компетенции	Вопросы	Правильные ответы
<i>Дополните</i>		
ОПК-1/ОПК1.1	26. Метод «терминаторов» предложил...	Сэнгер
ОПК-1/ОПК1.1	27. При выделении ДНК методом фенольно-хлороформной экстракции фенол выполняет функции...	отделяет белки от ДНК
ОПК-1/ОПК1.1	28. При выделении ДНК методом	денатурирует

	фенольно-хлороформной экстракции хлороформ выполняет функции...	белок и липиды и помогает поддерживать разделение органической и водной фазы, а также делает ДНК менее растворимой в феноле
ОПК-1/ОПК1.1	29. При выделении ДНК методом фенольно-хлороформной экстракции на стадии добавления раствора фенола ДНК содержится...	в водной фазе
ОПК-1/ОПК1.1	30. Промывание ДНК после преципитации (осаждения) медузы ДНК осуществляется с помощью...	70% этилового спирта
ОПК-1/ОПК1.1	31. Используя метод выделения ДНК методом фенольно-хлороформной экстракции можно добиться...	получение ДНК хорошего качества и высокой концентрации
ОПК-1/ОПК1.1	32. Главным недостатком фенольно-хлороформного метода выделения ДНК является...	высокая токсичность, занимает много времени
ОПК-1/ОПК1.1	33. Праймеры – это...	короткие синтетические олигонуклеотиды 18-25 оснований, каждый из праймеров комплементарен одной из цепей двуцепочечной матрицы и ограничивает начало и конец амплифицируемого участка
ОПК-1/ОПК1.1	34. Температура в ПЦР специфична для каждого локуса и зависит от структуры праймеров от...	отжига праймеров
ОПК-1/ОПК1.1	35. Прибор, обеспечивающий периодическое охлаждение и нагревание пробирок, обычно с точностью не менее 0,1 °С, называется...	амплификатор
ОПК-1/ОПК1.1	36. При проведении real-time ПЦР накопление флуоресцентного сигнала...	прямо пропорционально накоплению фрагментов ДНК
ОПК-1/ОПК1.1	37. Величина обозначает Ct или Cq...	пороговый цикл – величина цикла амплификации, на котором флуоресценция,



		связанная с накоплением продукта ДНК, превысила значение фоновой флуоресценции
ОПК-1/ОПК1.1	38. В основе технологии TaqMan лежит...	эффект гашения флуоресценции
ОПК-1/ОПК1.2	39. В основе технологии real-time ПЦР с использованием красителя Syber Green лежит...	способность интеркалирующих красителей к флуоресценции в результате присоединения к ДНК
ОПК-1/ОПК1.2	40. HRM-анализ ...	это метод, используемый после проведения ПЦР для установления различий в нуклеотидных последовательностях на основании разницы температур плавления ДНК
ОПК-1/ОПК1.2	41. При выделении РНК используется тризол, так как он...	во время гомогенизации ткани одновременно поддерживает целостность РНК и способствует разрушению клеток и их компонентов
ОПК-1/ОПК1.2	42. При NGS секвенировании по технологии Illumina используется...	стыковочная (мостиковая) амплификация
ОПК-1/ОПК1.2	43. Принцип метода DLPLC заключается в том, что...	двухцепочечная молекула ДНК, имеющая даже единичное ошибочное спаривание оснований
ОПК-1/ОПК1.2	44. При NGS секвенировании по полупроводниковому секвенированию используется...	Определение последовательности ДНК, основанное на обнаружении ионов водорода, которые выделяются во

		время полимеризации ДНК
ОПК-1/ОПК1.2	45. Метод Конкурентной Аллель-Специфичной ПЦР (KASP) основан на...	Использование репортерной системы на основе FRET-кассет
ОПК-1/ОПК1.2	46. Известные полиморфные варианты и мутации можно детектировать с помощью...	Рестрикционный анализ, аллельспецифичная ПЦР, мультиплексная ПЦР, ПЦР в реальном времени
ОПК-1/ОПК1.2	47. Гель, который используется для проведения электрофореза при секвенировании ДНК методом Максама-Гилберта...	полиакриламидный
ОПК-1/ОПК1.2	48. Вещество, которое прекращает рост цепи ДНК при секвенировании методом «терминаторов»...	дидезоксинуклеотидфосфат
ОПК-1/ОПК1.2	49. Селективные антибиотики применяются для...	отбора трансформированных клеток
ОПК-1/ОПК1.2	50. Векторные молекулы должны...	иметь селективные маркеры
ОПК-1/ОПК1.3	51. Метод введения чужеродной ДНК в клетки с помощью высоковольтного разряда называется...	электропорацией
ОПК-1/ОПК1.3	52. При рестриктазно-лигазном методе происходит сшивание концов ДНК...	тупой-тупой
ОПК-1/ОПК1.3	53. Чужеродная ДНК, попавшая в клетки в природе, как правило, не проявляет активности, так как разрушается ферментом...	рестриктазой
ОПК-1/ОПК1.3	54. При разгоне ДНК в агарозном геле ближе к стартовой линии окажутся фрагменты...	АТ богатые
ОПК-1/ОПК1.3	55. Методику переноса ДНК на нитроцеллюлозный фильтр разработал...	Саузерн
ОПК-1/ОПК1.3	56. При полимеразной цепной реакции количество ДНК от цикла к циклу увеличивается...	в геометрической прогрессии
ОПК-1/ОПК1.3	57. Поиск гомологичных последовательностей осуществляет программа...	BLAST
ОПК-1/ОПК1.3	58. Форма сплайсинга, при которой соединяются РНК разных транскриптов...	Транс сплайсинг
ОПК-1/ОПК1.3	59. Точки инициации репликации ДНК ...	ori-участки (ориджины)
ОПК-1/ОПК1.3	60. Алгоритм диагностики иммуноопосредованных заболеваний включает...	сбор анамнеза, клиническое обследование,

		общее лабораторно-инструментальное обследование, молекулярно-генетическое обследование
ОПК-1/ОПК1.3	61. Гибридизация в тканевых срезах (in situ) – это гибридизация...	FISH
ОПК-1/ОПК1.3	62. Истерн-блот – это...	детекция посттрансляционных модификаций белков
ПК-4/ПК4.1	63. Метод Сэнгера – это...	дидезоксинуклеотидный (ферментативный) метод
ПК-4/ПК4.1	64. Технологией секвенирования, успешно применяемой в рутинных клинических исследованиях МБТ в нескольких референтных лабораториях мира, является...	NGS
ПК-4/ПК4.1	65. Элонгацией ДНК называется процесс....	удлинения цепи ДНК при помощи ДНК-полимеразы
ПК-4/ПК4.1	66. Этап лабораторного исследования, на котором совершается более 60% ошибок...	преаналитический
ПК-4/ПК4.1	67. Первое поколение секвенирования включает...	метод Максама-Гилберта, метод Сэнгера
ПК-4/ПК4.1	68. Реакция обратной транскрипции – это синтез...	кДНК на матрице РНК
ПК-4/ПК4.1	69. Высокотехнологичным методом оценки кариотипа на предмет наличия протяженных дупликаций и/или делеций является...	хромосомный микроматричный анализ
ПК-4/ПК4.1	70. Группа методов диагностики наследственной патологии, которая позволяет выявить микроделеции и микродупликации, называется...	молекулярно-цитогенетические методы диагностики
ПК-4/ПК4.1	71. Изменение числа хромосом в кариотипе является...	геномной мутацией
ПК-4/ПК4.1	72. Капиллярный электрофорез используется при...	секвенировании по Сэнгеру
ПК-4/ПК4.1	73. Ключевым отличием NGS от секвенирования по Сэнгеру является...	возможность одновременного секвенирования множества фрагментов ДНК
ПК-4/ПК4.1	74. Метод диагностики FISH относится к группе...	молекулярно-цитогенетических методов
ПК-	75. Молекулярно-генетический метод,	полиморфизм длин

4/ПК4.2	основанный на использовании эндонуклеазы, называется...	рестрикционных фрагментов
ПК-4/ПК4.2	76. На хроматограмме секвенирования по Сэнгеру последовательность цветных пиков отражает...	последовательность нуклеотидов во фрагменте ДНК
ПК-4/ПК4.2	77. Оптимальная длина нуклеотидной последовательности, которую можно проанализировать методом секвенирования по Сэнгеру, должна быть...	не более 1000 нуклеотидов
ПК-4/ПК4.2	78. Однонуклеотидная замена, в результате которой измененный кодон начинает кодировать другую аминокислоту, называется....	миссенс-мутация
ПК-4/ПК4.2	79. Особенностью метода мультиплексной ПЦР является...	применение нескольких пар праймеров
ПК-4/ПК4.2	80. Причиной обрыва синтеза цепи в методе секвенирования по Сэнгеру является...	включение в цепь дидезоксинуклеотида
ПК-4/ПК4.2	81. Разделение фрагментов ДНК при гель-электрофорезе происходит на основании...	разницы длин фрагментов
ПК-4/ПК4.2	82. Синонимом метода Сэнгера является...	метод обрыва цепи
ПК-4/ПК4.2	83. Суть метода FISH состоит в...	обнаружение интересующих последовательностей ДНК с помощью зондов
ПК-4/ПК4.2	84. Тандемные повторы с размером повторяющегося элемента от нескольких сотен до нескольких тысяч пар нуклеотидов называются...	сателлиты
ПК-4/ПК4.2	85. Суть явления сплайсинга состоит в...	вырезании из мРНК интронов и сшивании экзонов
ПК-4/ПК4.2	86. Участок ДНК с известным положением в определенной хромосоме, многообразные аллели которого позволяют дифференцировать различные по происхождению хромосомы, называется...	генетический маркер
ПК-4/ПК4.2	87. Высокая специфичность метода ПЦР обусловлена...	последовательностью праймеров
ПК-4/ПК4.2	88. Второе поколение секвенирования включает технологии...	пиросеквенирование, полупроводниковое секвенирование, секвенирование на молекулярных кластерах, циклическое лигазное

		секвенирование
ПК-4/ПК4.3	89. HLA-аллель, связанная с повышенным риском развития рассеянного склероза...	DR2
ПК-4/ПК4.3	90. HLA-аллель, связанная с повышенным риском развития пернициозной анемии...	DR5
ПК-4/ПК4.3	91. HLA-аллель, связанная с повышенным риском развития анкилозирующего спондилита...	B27
ПК-4/ПК4.3	92. Генетическая информация может считываться с участка ДНК, находящегося в состоянии	дезактивации
ПК-4/ПК4.3	93. Селективный маркер позволяет...	отбирать трансформированные клетки
ПК-4/ПК4.3	94. Метод введения чужеродной ДНК в клетки с помощью высоковольтного разряда называется...	электропорацией
ПК-4/ПК4.3	95. При рестриктазно-лигазном методе происходит сшивание концов ДНК...	тупой-тупой
ПК-4/ПК4.3	96. Чужеродная ДНК, попавшая в клетки в природе, как правило, не проявляет активности, так как разрушается ферментом...	рестриктазой
ПК-4/ПК4.3	97. Репликация, начинающаяся с разрыва фосфодиэфирной связи в одной из цепей родительской молекулы ДНК, при которой кольцевая родительская молекула превращается в 2 дочерние, одна из которых кольцевая, а другая – линейная...	сигма-репликация
ПК-4/ПК4.3	98. Репарация ДНК...	восстановление исходной нуклеотидной последовательности ДНК
ПК-4/ПК4.3	99. Взаимодействие РНК-полимеразы с промотором регулируется...	ДНК-полимеразой-3
ПК-4/ПК4.3	100. Радиоактивную метку, включенную в молекулы ДНК, можно обнаружить с помощью...	секвенирования

## Вопросы для проверки теоретических знаний по дисциплине

Компетенции /индикаторы достижения компетенции	Вопросы к экзамену по дисциплине «Методы молекулярной диагностики»
ОПК-1/ОПК1.1	1. Краткая история становления молекулярной биологии. Основные открытия молекулярной биологии.
ОПК-1/ОПК1.1	2. Задачи молекулярной биологии. Методы молекулярной биологии.
ОПК-1/ОПК1.1	3. Аминокислоты. Строение аминокислот. Радикалы. Незаменимые аминокислоты
ОПК-1/ОПК1.1	4. Кислотно-основные свойства аминокислот. Изоэлектрическая точка
ОПК-1/ОПК1.1	5. Пептиды и белки. Строение и свойства пептидной связи. Строение, свойства и функции пептидов.
ОПК-1/ОПК1.1	6. Структурная организация белков. Первичная структура белков.
ОПК-1/ОПК1.1	7. Вторичная структура белков. Сверхвторичная структура. Домены
ОПК-1/ОПК1.1	8. Третичная структура белка. Связи стабилизирующие третичную структуру белков
ОПК-1/ОПК1.1	9. Четвертичная структура белков.
ОПК-1/ОПК1.1	10. Транскрипция у прокариот. РНК-полимеразы.
ОПК-1/ОПК1.1	11. Инициация транскрипции. Элонгация. Терминация транскрипции.
ОПК-1/ОПК1.1	12. Регуляция транскрипции. Активаторы и репрессоры транскрипции.
ОПК-1/ОПК1.1	13. Оперон. Негативная и позитивная регуляция.
ОПК-1/ОПК1.1	14. Регуляция транскрипции у бактериофага λ.
ОПК-1/ОПК1.1	15. Транскрипция у эукариот. РНК-полимеразы. Факторы транскрипции.
ОПК-1/ОПК1.1	16. Регуляторные последовательности: энхансеры, сайленсоры, адапторные элементы. Медиаторы. Продукты транскрипции
ОПК-1/ОПК1.1	17. Хроматин и общая (тотальная) регуляция транскрипции у эукариот. Ацетилирование гистонов. Фосфорилирование гистонов
ОПК-1/ОПК1.1	18. Процессинг РНК. Процессинг у прокариот.
ОПК-1/ОПК1.2	19. Процессинг тРНК и рРНК у эукариот. Процессинг мРНК у эукариот.

ОПК-1/ОПК1.2	20. Механизмы сплайсинга. Альтернативный сплайсинг. Удаление «лишних» последовательностей.
ОПК-1/ОПК1.2	21. Присоединение и модификация нуклеотидов.
ОПК-1/ОПК1.2	22. Распад мРНК. Разрушение мРНК бактерий с 5-конца: эффект положения. Разрушение мРНК эукариот с 3-конца. Роль поли(А) фрагмента.
ОПК-1/ОПК1.2	23. Влияние продуктов трансляции на распад мРНК. Влияние лигандов белка на распад мРНК.
ОПК-1/ОПК1.2	24. Биосинтез белка: трансляция, фолдинг, модификация. Генетический код. Активация аминокислот.
ОПК-1/ОПК1.2	25. Рибосомы. Рибосомальные РНК. Связывание аминокислот с мРНК.
ОПК-1/ОПК1.2	26. Функциональные центры рибосом. Инициация, элонгация и терминация транскрипции.
ОПК-1/ОПК1.2	27. Полисомы.
ОПК-1/ОПК1.2	28. Особенности трансляции у прокариот и в митохондриях.
ОПК-1/ОПК1.2	29. Ингибиторы трансляции у прокариот и эукариот.
ОПК-1/ОПК1.2	30. Фолдинг белков. Факторы, определяющие пространственную структуру белков.
ОПК-1/ОПК1.2	31. Модели сворачивания белков. Факторы фолдинга. Ферменты фолдинга. Шапероны. Прионы как шапероны.
ОПК-1/ОПК1.2	32. Регуляция трансляции. Перепрограммирование трансляции.
ОПК-1/ОПК1.2	33. Рекомбинация
ОПК-1/ОПК1.2	34. Гомологичная
ОПК-1/ОПК1.2	35. Программируемая клеточная смерть (апоптоз)
ОПК-1/ОПК1.2	36. Предмет и задачи генной инженерии. Развитие методов молекулярной генетики. Практическое использование научных достижений в области физико-химической биологии в биоиндустрии.
ОПК-1/ОПК1.3	37. Общая схема проведения генно-инженерных работ. Ферменты генетической инженерии. Методы конструирования гибридных молекул ДНК <i>in vitro</i> .
ОПК-1/ОПК1.3	38. Векторные молекулы ДНК. Введение молекул ДНК в клетки. Методы отбора гибридных клонов. Расшифровка нуклеотидной последовательности фрагментов ДНК. Амплификация последовательностей ДНК <i>in vitro</i> .
ОПК-1/ОПК1.3	39. Введение плазмидных и фаговых молекул ДНК в клетки <i>E. coli</i> . Строение клеточной стенки грамотрицательных бактерий. Сферопласты. «Кальциевые» компетентные клетки. Электропорация. Упаковка ДНК фага лямбда в капсиды <i>in vitro</i> .
ОПК-1/ОПК1.3	40. Молекулярные векторы <i>E. coli</i> . Клонирование плазмидных векторов. Молекулярные векторы на основе ДНК фага лямбда. Космиды. Искусственные бактериальные хромосомы. Фазмиды. Клонирование векторов на основе нитевидных фагов. Фагмиды. Векторные плазмиды, обеспечивающие прямой отбор гибридных ДНК. Векторы, обеспечивающие экспрессию чужеродных генов в клетках <i>E. coli</i> . Векторы <i>E. coli</i> , детерминирующие секрецию чужеродных белков.
ОПК-1/ОПК1.3	41. Эффект дозы гена при молекулярном клонировании. Влияние эффективности транскрипции клонированных генов на уровень их экспрессии. Повышение эффективности трансляции матричных РНК. Стабилизация чужеродных мРНК и белков в клетках <i>E. coli</i> .
ОПК-1/ОПК1.3	42. Организация и реализации генетической информации у прокариот и эукариот. Экспрессия хромосомных эукариотических генов в клетках <i>E. coli</i> . Клонирование ДНК-копий эукариотических матричных РНК и их экспрессия в клетках <i>E. coli</i> . Экспрессия в <i>E. coli</i>

	химико-ферментативно синтезированных ген-эквивалентов эукариотических полипептидов
ОПК-1/ОПК1.3	43. Введение молекул ДНК в клетки <i>Bacillus</i> . Строение клеточной стенки грамположительных бактерий. Трансформация компетентных клеток. Универсальные методы введения плазмид. Трансфекция. Молекулярные векторы <i>Bacillus</i> .
ОПК-1/ОПК1.3	44. Клонирование векторы на основе плазмид стафилококков и стрептококков. Векторы на основе плазмид <i>Bacillus</i> . Векторные плазмиды, реплицирующиеся в <i>B. subtilis</i> и в <i>E. coli</i> . Векторная система секреции чужеродных белков из клеток <i>Bacillus</i> . Плазмидные интегративные векторы. Фаговые векторы.
ОПК-1/ОПК1.3	45. Экспрессия чужеродных генов в клетках <i>Bacillus</i> . Особенности строения и экспрессии генов грамположительных бактерий. Оптимизация экспрессии клонированных генов. Стабильность плазмид в клетках <i>B. subtilis</i> .
ОПК-1/ОПК1.3	46. Введение молекул ДНК в клетки млекопитающих. Введение вирусных ДНК. Введение плазмид и фрагментов ДНК. Стабильность гибридных молекул ДНК в культивируемых клетках млекопитающих. Генетическая трансформация клеток млекопитающих. Генетическая трансформация мутантных линий. Котрансформация. Доминантные амплифицируемые маркеры генетической трансформации. Эписомные векторы генетической трансформации. Регулируемая экспрессия целевых генов
ОПК-1/ОПК1.3	47. Получение трансгенных животных. Клетки тератокарциномы мыши. Микроинъекция ооцитов. Эмбриональные стволовые клетки. Ретровирусы. Экспрессия генов в трансгенных мышцах. Трансгенные животные в фундаментальных исследованиях. Нокаутные мыши. Регулируемое включение-выключение генов <i>in vivo</i> . Биотехнологическое применение трансгенных животных.
ОПК-1/ОПК1.3	48. Перенос генов в растения из бактерий рода <i>Agrobacterium</i> . Использование плазмид <i>Ti A. tumefaciens</i> для создания трансгенных растений. Получение трансгенных растений с помощью бинарной векторной системы <i>A. tumefaciens</i> . Экспрессия и наследование чужеродных генов, введенных в растения в составе T-ДНК.
ОПК-1/ОПК1.3	49. Прямой метод введения трансгена в растения. Синтез в растениях чужеродных белков медицинского назначения. Терапевтические и диагностические антитела. Съедобные вакцины. Перенос генов в растения с помощью вирусов. Трансгенная система хлоропластов. Белковый сплайсинг в трансгенных растениях. Удаление маркерных генов из трансгенных растений. Трансгенные растения с новыми биотехнологическими свойствами. Трансгенные растения в сельском хозяйстве
ОПК-1/ОПК1.3	50. Основные этапы конструирования рекомбинантных ДНК, и примеры их использования в биотехнологии.
ОПК-1/ОПК1.3	51. Предмет
ОПК-1/ОПК1.3	52. Предмет и основные направления биоинформатики.
ОПК-1/ОПК1.3	53. Использование научных достижений в области физико-химической биологии в биоинженерии.
ОПК-1/ОПК1.3	54. Ферменты, применяемые в молекулярно-генетических исследованиях.
ПК-4/ПК4.1	55. Биоинформатика нуклеотидных последовательностей.
ПК-4/ПК4.1	56. Структурная биоинформатика.
ПК-4/ПК4.1	57. Секвенирование ДНК.
ПК-4/ПК4.1	58. Компьютерная геномика.



ПК-4/ПК4.1	59. Методы выделения ДНК.
ПК-4/ПК4.1	60. Белковая инженерия. Рациональный дизайн и редизайн белковых молекул.
ПК-4/ПК4.1	61. Методы изучения полиморфизма ДНК.
ПК-4/ПК4.1	62. Белковая инженерия. Направленная эволюция белков.
ПК-4/ПК4.1	63. Ферменты матричного синтеза ДНК и РНК. ДНК-зависимые ДНК-полимеразы. РНК-зависимые ДНК-полимеразы. Термостабильные ДНК-полимеразы.
ПК-4/ПК4.1	64. Модификации ПЦР. Альтернативные способы амплификации ДНК.
ПК-4/ПК4.1	65. Предмет и основные направления биоинформатики.
ПК-4/ПК4.1	66. Достижения белковой инженерии.
ПК-4/ПК4.1	67. Современные методы секвенирования ДНК.
ПК-4/ПК4.1	68. Компьютерные программы анализа последовательностей ДНК.
ПК-4/ПК4.1	69. Методы сайт-направленного мутагенеза.
ПК-4/ПК4.1	70. Повторяющиеся последовательности ДНК. Мини- и микросателлитная ДНК. Геномная дактилоскопия.
ПК-4/ПК4.1	71. ПЦР в режиме реального времени.
ПК-4/ПК4.1	72. Белковая инженерия. Генная инженерия.
ПК-4/ПК4.2	73. Достижения современной биоинженерии.
ПК-4/ПК4.2	74. Проектирование новых белков и ферментов.
ПК-4/ПК4.2	75. Типы амплификаторов ДНК. Режимы и программы амплификации ДНК.
ПК-4/ПК4.2	76. Биоинформатика в исследовании ДНК.
ПК-4/ПК4.2	77. Ферменты, применяемые в генно-инженерных работах.
ПК-4/ПК4.2	78. Генная инженерия микроорганизмов.
ПК-4/ПК4.2	79. Биоинформатика как синоним вычислительной молекулярной биологии.
ПК-4/ПК4.2	80. Получение делеций и вставок ДНК с помощью сайт-направленного мутагенеза.
ПК-4/ПК4.2	81. Принцип секвенирования ДНК ферментативным методом по Сэнгеру
ПК-4/ПК4.2	82. Рестриктазы.
ПК-4/ПК4.2	83. Автоматическое секвенирование ДНК – принципы и приборы.
ПК-4/ПК4.2	84. Методы направленного мутагенеза. Методы введения инсерций, делеций и замен аминокислот и аминокислотных последовательностей в белках.
ПК-4/ПК4.2	85. Общая схема ПЦР. Критические компоненты реакции.
ПК-4/ПК4.2	86. Модификации ПЦР: Множественная ПЦР. Иммуно-ПЦР. Гнездовая ПЦР.
ПК-4/ПК4.2	87. Лигазная цепная реакция (ЛЦР).
ПК-4/ПК4.2	88. Real Time PCR. Принципы TaqMan, Molecular Beacons, LightCycler.
ПК-4/ПК4.2	89. Real Time PCR. Количественная ПЦР. Кинетическая кривая ПЦР.
ПК-4/ПК4.2	90. Конструирование праймеров для ПЦР.
ПК-4/ПК4.2	91. Типы термостабильных ДНК-зависимых ДНК-полимераз.
ПК-4/ПК4.3	92. Критические параметры и компоненты ПЦР. Проблемы, возникающие при постановке ПЦР.
ПК-4/ПК4.3	93. Изотермические системы амплификации нуклеиновых кислот.
ПК-4/ПК4.3	94. Блоттинг. Саузерн-, Нозерн- и Вестерн-блот анализ.
ПК-4/ПК4.3	95. ПЦР, сопряженная с обратной транскрипцией.
ПК-4/ПК4.3	96. Использование SNP для типирования организмов.
ПК-4/ПК4.3	97. Типирование личности. Определение отцовства.

ПК-4/ПК4.3	98. Сайт-направленный мутагенез с использованием олигонуклеотидов.
ПК-4/ПК4.3	99. Фенольно-детергентный метод выделения ДНК.
ПК-4/ПК4.3	100. Аффинные методы выделения ДНК с помощью сорбентов.
ПК-4/ПК4.3	101. ДНК шаффлинг.
ПК-4/ПК4.3	102. Мутагенез с использованием инвертированной ПЦР.
ПК-4/ПК4.3	103. Методы разрушения клеток при выделении ДНК. Экстрагирующие растворы.
ПК-4/ПК4.3	104. Международные базы данных нуклеотидных последовательностей.
ПК-4/ПК4.3	105. Критические параметры и компоненты ПЦР.
ПК-4/ПК4.3	106. Векторные молекулы ДНК. Их типы и свойства.
ПК-4/ПК4.3	107. ПЦР с «горячим стартом».
ПК-4/ПК4.3	108. Электрофорез ДНК.
ПК-4/ПК4.3	109. Количественная ПЦР.
ПК-4/ПК4.3	110. Полимеразная цепная реакция и ее модификации.

## Задания для проверки сформированных знаний, умений и навыков

На открытое задание рекомендованное время – 15 мин.

Компетенции /индикаторы достижения компетенции	<b>Задачи</b>
ОПК1/ОПК1.1	В жидкости, полученной в результате амниоцентеза, обнаружены клетки, имеющие 3 половые хромосомы. Какое заболевание можно предположить? Является ли это показанием для прерывания беременности?
Ответ	1) Синдромы: 1.Трипло-Х-XXX 2.Клайфельтера-XXY 3.XXY 2) Нет, так как может родиться фенотипически здоровый ребенок
ОПК1/ОПК1.2	Нуклеотиды в одном из генов располагаются в следующей последовательности: АААГААЦАЦ. Как изменится последовательность аминокислот в полипептидной цепочке, кодируемой данным участком гена, если в всех кодонах заменить первые нуклеотиды: в первом кодоне А на Г, во втором – Г на А, в третьем – Ц на Т?
Ответ	Пользуясь таблицей генетического кода, определим последовательность аминокислот в полипептиде, которая кодируется исходными кодонами: исходные кодона: ААА ГАА ЦАЦ исходные аминокислоты: ФЕН – ЛЕЙ – ВАЛ. Затем запишем последовательность новых кодонов и новых аминокислот: новые кодона: ГАА ААА ТАЦ исходные аминокислоты: ЛЕЙ – ФЕН – МЕТ Следовательно, замена первого нуклеотида в каждом кодоне изменяет их смысловую функцию – образуется другой белок, что ведет к новым признакам у организма.
ОПК1/ОПК1.3	Подпишите основные структурные элементы транскриптона эукариот. 
Ответ	1. промотор 2. экзоны 3. терминатор 4. лидер 5. интроны 6. трейлер
ПК4/ПК4.1	Исследования показали, что нуклеотидный состав мРНК следующий: 30% приходится на гуанин, 10% – на цитозин, 16% – на аденин и 44% – на урацил. Определите процентный состав по нуклеотидам той части ДНК, слепком которой является изученная мРНК.
Ответ	Если в иРНК процентный состав нуклеотидов: Г – 30%, Ц – 10%, А – 16%, У – 44%, то в ДНК он представлен следующим образом: Г и Ц –

	по 20%, А и Т – по 30%.
ПК4/ПК4.2	<p>Обозначьте на рисунке ДНК матрицу и затравку и ответьте на вопрос как будет реплицироваться данная цепь: как ведущая (лидирующая) или как отстающая?</p>
Ответ	<p>А – матрица  Б – затравка  Цепь будет реплицироваться как ведущая.</p>
ПК4/ПК4.2	<p>Известно, что расстояние между нуклеотидами в цепочках ДНК составляет <math>34 \times 10^{-11}</math> м. Какую длину имеет ген, определяющий белок, состоящий из 134 аминокислот?</p>
Ответ	<p>Длина данного гена равняется <math>\approx 1,36 \times 10^{-7}</math> м</p>

# ШКАЛЫ И КРИТЕРИЙ ОЦЕНКИ РЕЗУЛЬТАТОВ ОБУЧЕНИЯ ПО ДИСЦИПЛИНЕ

## «Методы молекулярной диагностики»

Проведение экзамена по дисциплине «Методы молекулярной диагностики» как основной формы проверки знаний, умений и навыков обучающихся предполагает соблюдение ряда условий, обеспечивающих педагогическую эффективность оценочной процедуры. Важнейшие среди них:

1. обеспечить самостоятельность ответа обучающегося по билетам и заданным вопросам одинаковой сложности требуемой программой уровня;
2. определить глубину знаний программы по дисциплине;
3. определить уровень владения научным языком и терминологией;
4. определить умение логически, корректно и аргументированно излагать ответ на экзамене;
5. определить умение и навыки выполнять предусмотренные программой задания.

Высокий уровень «отлично» заслуживает ответ, содержащий:

- глубокое и систематическое знание всего программного материала;
- свободное владение научным языком и терминологией;
- логически корректное и аргументированное изложение ответа;
- умение выполнять предусмотренные программой задания.

Средний уровень «хорошо» заслуживает ответ, содержащий:

- знание важнейших разделов и основного содержания программы;
- умение пользоваться научным языком и терминологией;
- в целом логически корректное, но не всегда аргументированное изложение ответа;
- умение выполнять предусмотренные программой задания.

Минимальный уровень «удовлетворительно» заслуживает ответ, содержащий:

- фрагментарные, поверхностные знания важнейших разделов и основного содержания программы;
- затруднения в использовании научного языка и терминологии;
- стремление логически, последовательно и аргументированно изложить ответ;
- затруднения при выполнении предусмотренных программой заданий.

Минимальный уровень не достигнет «неудовлетворительно» заслуживает ответ, содержащий:

- незнание вопросов основного содержания программы;
- неумение выполнять предусмотренные программой задания.