


МИНОБРНАУКИ РОССИИ
Федеральное государственное бюджетное
образовательное учреждение высшего образования
«Астраханский государственный университет имени В. Н. Татищева»
(Астраханский государственный университет им. В. Н. Татищева)

СОГЛАСОВАНО
Руководитель ОПОП



Н.А. Ломтева

«04» апреля 2024 г.

УТВЕРЖДАЮ
Заведующий кафедрой фундаментальной
биологии



Н.А. Ломтева

«04» апреля 2024 г.

РАБОЧАЯ ПРОГРАММА ДИСЦИПЛИНЫ (МОДУЛЯ)

«КАРТИРОВАНИЕ И СКРИНИНГ ГЕНОМА»

Составитель(и)

Ломтева Н.А., д.б.н., доцент, зав.кафедрой

Согласовано с работодателями:

**Ясенявская А.Л., руководитель научно-исследовательского центра ФГБОУ ВО АГМУ Минздрава России;
Козлова Н.В., зав. лабораторией молекулярной генетики и физиологии Вожско-Каспийского филиала ФГБУН «ВНИРО»
06.03.01 Биология**

Направление подготовки /
специальность

Биомедицина и генетика

Направленность (профиль) /
специализация ОПОП

Квалификация (степень)

бакалавр

Форма обучения

очная

Год приёма

2024

Курс

2

Семестр(ы)

4

1. ЦЕЛИ И ЗАДАЧИ ОСВОЕНИЯ ДИСЦИПЛИНЫ (МОДУЛЯ)

1.1. Целью освоения дисциплины (модуля) Картирование и скрининг генома является изучение видов картирования, физических карт хромосом, цитогенетических и транскрипционных карт, принципов составления библиотек ДНК и их скрининга.

1.2. Задачи освоения дисциплины (модуля):

- сформировать системное знание о принципах картирования, видах картирования, стратегических подходах к картированию геномов, принципах создания библиотек ДНК;
- сформировать навыки составления физических карт хромосом, цитогенетических и транскрипционных карт хромосом

2. МЕСТО ДИСЦИПЛИНЫ (МОДУЛЯ) В СТРУКТУРЕ ОПОП

2.1. Учебная дисциплина (модуль) Картирование и скрининг генома относится к элективным дисциплинам и осваивается в 4 семестре. Теоретической основой курса «Картирование и скрининг генома» являются фундаментальные понятия о структурно-функциональной организации генома, молекулярных механизмах передачи и реализации наследственного материала, методах картирования и скрининга генома.

2.2. Для изучения данной учебной дисциплины (модуля) необходимы следующие знания, умения и навыки, формируемые предшествующими учебными дисциплинами (модулями):

Цитология, Профорientационный проект.

Знания:

– основные термины и понятия фармации, молекулярно-клеточные основы действия лекарственных средств на организм: распределение, превращения и выведение лекарственных средств из организма, механизмы воздействия на организм, их физиологические и биохимические основы.

Умения:

– проводить исследования лекарственных средств: делать выбор препаратов в соответствии с задачами исследований;

– рассчитывать дозы, объемы введения, оценивать эффективность действия препаратов навыками правильного выбора и применения фармакологических препаратов.

Навыки:

– разработка стратегии в области исследований лекарственных средств, ее эффективности в соответствии с поставленными задачами.

2.3. Последующие учебные дисциплины (модули) и (или) практики, для которых необходимы знания, умения, навыки, формируемые данной учебной дисциплиной (модулем):

Генетика, Онкогенетика, Геном человека, ДНК-диагностика.

3. ПЛАНИРУЕМЫЕ РЕЗУЛЬТАТЫ ОБУЧЕНИЯ ПО ДИСЦИПЛИНЕ (МОДУЛЮ)

Процесс изучения дисциплины (модуля) направлен на формирование элементов следующей(их) компетенции(ий) в соответствии с ФГОС ВО и ОПОП ВО по данному направлению подготовки / специальности:

- а) универсальной (ых) (УК) –
- б) общепрофессиональной (ых) (ОПК) -
- в) профессиональной (ых) (ПК) – ПК-1. Способен использовать в профессиональной деятельности современные основы фармации и разрабатывать стратегии в области

исследований лекарственных средств.

Таблица 1. Декомпозиция результатов обучения

Код компетенции	Код и наименование индикатора достижения компетенции	Планируемые результаты обучения по дисциплине (модулю)		
		Знать (1)	Уметь (2)	Владеть (3)
ПК-1	ПК-1.1. Знает основные термины и понятия фармации, молекулярно-клеточные основы действия лекарственных средств на организм; распределение, превращения и выведение лекарственных средств из организма, механизмы воздействия на организм, их физиологические и биохимические основы.	ИПК-1.1.1 Основные механизмы действия лекарственных средств на рецепторы, Основы взаимодействия лекарств с клеточными структурами;	ИПК-1.2.1 Определять, к каким классам принадлежат рецепторы, описывать механизмы активации и инактивации рецепторов. Определять, какие клеточные структуры могут быть мишенями для лекарственного воздействия	ИПК-1.3.1 Методами экспериментального изучения воздействия лекарств на клеточные мембраны, молекулярными методами для изучения взаимодействий лекарств с клеточными компонентами
	ПК-1.2. Умеет проводить исследования лекарственных средств; делать выбор препаратов в соответствии с задачами исследований; рассчитывать дозы, объемы введения, оценивать эффективность действия препаратов навыками правильного выбора и применения фармакологических препаратов.	ИПК-1.1.2 Какие факторы влияют на процесс распределения лекарственных средств в организме: как различные ткани и органы влияют на доступность препарата, роль белков плазмы в связывании и транспорте лекарств;	ИПК-1.2.2 Анализировать влияние физиологических характеристик различных тканей и органов на распределение лекарств, оценивать барьерные функции органов	ИПК-1.3.2 Методами оценки роли белков плазмы в связывании лекарств, проведение расчетов по связыванию лекарств с различными типами белков плазмы и их взаимосвязь с эффективностью терапии

Код компетенции	Код и наименование индикатора достижения компетенции	Планируемые результаты обучения по дисциплине (модулю)		
		Знать (1)	Уметь (2)	Владеть (3)
	ПК-1.3. Владеет (имеет практический опыт) навыками разработки стратегии в области исследований лекарственных средств, ее эффективности в соответствии с поставленными задачами.	ИПК-1.1.3 Механизм воздействия на организм: иммунологические механизмы воздействия. Роль различных систем в реакции на лечение	ИПК-1.2.3 Понимать основные иммунологические механизмы, задействованные в ответе организма на лекарственные препараты, оценивать роль иммунной системы в патогенезе заболеваний	ИПК-1.3.3 Методы анализа взаимодействия систем организма в реакции на лечение, методы оценки клинических последствий взаимодействия систем и их влияние на эффективность терапии

4. СТРУКТУРА И СОДЕРЖАНИЕ ДИСЦИПЛИНЫ (МОДУЛЯ)

Общая трудоемкость дисциплины в соответствии с учебным планом составляет 3 зачетные единицы (108 часов).

Трудоемкость отдельных видов учебной работы студентов очной, очно-заочной и заочной форм обучения в таблице 2.1.

Таблица 2.1. Трудоемкость отдельных видов учебной работы по формам обучения

Вид учебной и внеучебной работы	для очной формы обучения
Объем дисциплины в зачетных единицах	3
Объем дисциплины в академических часах	108
Контактная работа обучающихся с преподавателем (всего), в том числе (час.):	18
- занятия лекционного типа, в том числе:	
- практическая подготовка (если предусмотрена)	
- занятия семинарского типа (семинары, практические, лабораторные), в том числе:	18
- практическая подготовка (если предусмотрена)	
- консультация (предэкзаменационная)	
- промежуточная аттестация по дисциплине	
Самостоятельная работа обучающихся (час.)	90
Форма промежуточной аттестации обучающегося (зачет/экзамен), семестр (ы)	Зачет – 4 семестр

Содержание дисциплины, структурированное по темам (разделам) с указанием отведенного на них количества академических часов и видов учебных занятий и самостоятельной работы, для каждой формы обучения представлено в таблице 2.2.

Таблица 2.2. Структура и содержание дисциплины (модуля)

Раздел, тема дисциплины (модуля)	Контактная работа, час.						КР / КП	СР, час	Итого часов	Форма текущего контроля успеваемости, форма промежуточной аттестации [по семестрам]	
	Л		ПЗ		ЛР						
	Л	в т.ч. ПП	ПЗ	в т.ч. ПП	ЛР	в т.ч. ПП					
Тема 1. Введение			2					10	12	Семинар	
Тема 2. Виды картирования			2					10	12	Контрольная работа	
Тема 3. Генетическое картирование			2					10	12	Семинар Решение задач	
Тема 4. Физические карты хромосом			2					11	13	Семинар, рефераты	
Тема 5. Рестрикционные карты			2					11	13	Контрольная работа, решение задач	
Тема 6. Цитогенетические карты			2					11	13	Контрольная работа	
Тема 7. Библиотеки генов			2					11	13	Семинар	
Тема 8. Скрининг генома			4					16	20	Коллоквиум, доклады	
Контроль промежуточной аттестации											Зачет
Итого за весь период			18					90	108		

Примечание: Л – лекция; ПЗ – практическое занятие, семинар; ЛР – лабораторная работа; ПП – практическая подготовка; КР / КП – курсовая работа / курсовой проект; СР – самостоятельная работа

Таблица 3. Матрица соотношения разделов, тем учебной дисциплины (модуля) и формируемых компетенций

Раздел, тема дисциплины (модуля)	Кол-во часов	Код компетенции				Общее количество компетенций
		ПК-1	
Тема 1. Введение	12	*				1
Тема 2. Виды картирования	12	*				1
Тема 3. Генетическое картирование	12	*				1
Тема 4. Физические карты хромосом	13	*				1
Тема 5. Рестрикционные карты	13	*				1
Тема 6. Цитогенетические карты	13	*				1
Тема 7. Библиотеки генов	13	*				1
Тема 8. Скрининг генома	20	*				1
Итого	108					

Краткое содержание каждой темы дисциплины (модуля)

Тема 1 Введение

Проект «Геном человека». Расшифровка генома, цели и задачи проекта. Понятие картирования, карты.

Тема 2 Виды картирования

Методы картирования генома. Типы геномных карт и их взаимоотношения. Методы картирования генома. Понятие генетического маркера, типы маркеров.

Тема 3 Генетическое картирование

Генетическое картирование. Анализ сцепления. Принципы построения генетических карт. Двухфакторные и многофакторные скрещивания. Единицы измерения, расстояния между двумя маркерами. Недостатки генетических карт.

Тема 4 Физические карты хромосом

Молекулярные маркеры. Физические карты. Единицы измерения расстояния между двумя маркерами. Сопоставление генетических и физических карт. Методы построения физических карт (секвенирование ДНК, STS-картирование, FISH-анализ). Физические карты низкого разрешения. Микродиссекция и жидкостная сортировка. Стратегии построения физических карт высокого разрешения. Метод гибридизации соматических клеток. Тестирование синтении. RH-картирование.

Тема 5 Рестрикционные карты

Рестрикционные карты. Рестрицирующие эндонуклеазы, виды рестриктаз. Создание контигов. Секвенирование.

Тема 6 Цитогенетические карты

Гибридизация *in situ*, хромосомный пэйнтинг. Методы окрашивания хромосом.

Тема 7 Библиотека генов

Анализ больших фрагментов ДНК. "Прогулки" и "прыжки" по хромосоме. Метод дробовика. Составление контигов. Создание геномных библиотек. Типы генетических библиотек. Библиотеки кДНК.

Тема 8 Скрининг генома

Понятие генома. Методы, используемые для скрининга генома. Полимеразная цепная реакция. Блоттинг и его виды. Скрининг с помощью гибридизации. Иммунологический скрининг. Скрининг по активности белка. Клонирование структурных генов эукариот.

5. МЕТОДИЧЕСКИЕ УКАЗАНИЯ ПО ПРЕПОДАВАНИЮ И ОСВОЕНИЮ ДИСЦИПЛИНЫ (МОДУЛЯ)

5.1. Указания для преподавателей по организации и проведению учебных занятий по дисциплине (модулю)

Основные формы учебных занятий по дисциплине (модулю) Картирование и скрининг генома практические, семинарские занятия. Семинарские занятия по дисциплине могут проводиться с применением принципов работы в командах, визуализации, анализа текстов, подготовки групповых проектных заданий и др.

5.2. Указания для обучающихся по освоению дисциплины (модулю)

На самостоятельную работу студента по дисциплине Картирование и скрининг генома отводится 90 часов.

Основной вид реализации самостоятельной работы:

- проработка учебного материала (по конспектам лекций, учебной и научной литературе);
- поиск и обзор научных публикаций и электронных источников на русском и иностранных языках, баз данных;
- написание рефератов и докладов для семинарских и практических занятий.

Таблица 4. Содержание самостоятельной работы обучающихся

Вопросы, выносимые на самостоятельное изучение	Кол-во часов	Форма работы
Тема 1 Введение Проект «Геном человека», цели и задачи проекта, расшифровка генома. Методы картирования генома. Маркеры, их виды, принципы построения карт.	10	Семинар
Тема 2 Виды картирования Принципы построения генетических карт. Двухфакторные и многофакторные скрещивания. Анализ сцепления.	10	Контрольная работа
Тема 3 Генетическое картирование Методы построения физических карт (секвенирование ДНК, STS-картирование, FISH-анализ). Физические карты низкого разрешения. Микродиссекция и жидкостная сортировка. Стратегии построения физических карт высокого разрешения. Метод гибридизации соматических клеток. Тестирование синтении. RH-картирование.	10	Семинар Решение задач
Тема 4 Физические карты хромосом Рестрицирующие эндонуклеазы, виды рестриктаз. Секвенирование.	11	Семинар, рефераты
Тема 5 Рестрикционные карты Создание геномных библиотек, типы генетических библиотек, библиотеки кДНК.	11	Контрольная работа, решение задач
Тема 6 Цитогенетические карты Методы окрашивания и изучения хромосом.	11	Контрольная работа
Тема 7 Библиотеки генов Создание геномных библиотек, типы генетических библиотек, библиотеки кДНК.	11	Семинар
Тема 8 Скрининг генома Скрининг с помощью гибридизации. Иммунологический скрининг. Скрининг по активности белка. Клонирование структурных генов эукариот.	16	Коллоквиум, доклады

5.3. Виды и формы письменных работ, предусмотренных при освоении дисциплины (модуля), выполняемые обучающимися самостоятельно

Необходимым элементом учебного процесса при выполнении самостоятельной работы является написание рефератов. Основной целью этого процесса является развитие мышления и творческих способностей студентов, получения навыков самостоятельной работы с научной литературой. Написание реферата предполагает раскрытие одной из тем, предложенных преподавателем или выбранных самим студентом по согласованию с преподавателем. Тему реферата студент выполняет самостоятельно из представленных в списке (или выбирает свою) и утверждает у преподавателя в течение первых двух недель обучения. Основа реферата выполняется с использованием учебной и научной литературы и обязательно подкрепляется материалами из научных статей журналов.

Реферат должен быть оформлен в соответствии с требованиями оформления студенческих текстовых документов. Объем реферата должен составлять 20-30 страниц.

Активному формированию основных компетенций обучающегося по данной дисциплине способствует проведение практических занятий в виде семинаров. Активизация творческой деятельности студентов происходит при выполнении творческих занятий (интерактивные формы обучения).

Самостоятельная работа студентов включает подготовку к практическим и семинарским занятиям, выполнение различных видов заданий, написание докладов, подготовку к текущему и промежуточному контролю.

Формы представления: устное сообщение на семинаре, оформление доклада по вопросу (до 5-8 страниц, оформление стандартное для студенческих работ), представление презентации по вопросу, разработка и представление схемы, отражающей основное содержание изучаемого процесса или явления.

6. ОБРАЗОВАТЕЛЬНЫЕ И ИНФОРМАЦИОННЫЕ ТЕХНОЛОГИИ

В процессе обучения используются различные образовательные технологии как традиционные (семинарские занятия), так и активные: проблемные семинары, мультимедиа и компьютерные технологии (семинары в форме презентации с использованием мультимедийного оборудования).

В учебном процессе используются разнообразные методы организации и осуществления учебно-познавательной деятельности (словесные, наглядные и практические методы передачи информации, проблемные лекции и др.); стимулирования и мотивации учебно-познавательной деятельности (дискуссии и др.); контроля и самоконтроля (индивидуального и фронтального, устного и письменного опроса, коллоквиума, зачета).

Необходимым элементом учебной работы является консультирование студентов по вопросам учебного материала.

Самостоятельная работа студентов включает подготовку к практическим и семинарским занятиям, выполнение различных видов заданий, написание докладов, подготовку к текущему и промежуточному контролю.

При реализации различных видов учебной работы по дисциплине могут использоваться электронное обучение и дистанционные образовательные технологии.

6.1. Образовательные технологии

Таблица 5. Образовательные технологии, используемые при реализации учебных занятий

Раздел, тема дисциплины (модуля)	Форма учебного занятия		
	Лекция	Практическое занятие, семинар	Лабораторная работа
Тема 1 Введение	Не предусмотрены	Семинар	Не предусмотрены
Тема 2 Виды картирования	Не предусмотрены	Контрольная работа	Не предусмотрены
Тема 3 Генетическое картирование	Не предусмотрены	Семинар Решение задач	Не предусмотрены
Тема 4 Физические карты хромосом	Не предусмотрены	Семинар, рефераты	Не предусмотрены
Тема 5 Рестрикционные карты	Не предусмотрены	Контрольная работа, решение задач	Не предусмотрены
Тема 6 Цитогенетические карты	Не предусмотрены	Контрольная работа	Не предусмотрены
Тема 7 Библиотеки генов	Не предусмотрены	Семинар	Не предусмотрены
Тема 8 Скрининг генома	Не предусмотрены	Коллоквиум, доклады	Не предусмотрены

Учебные занятия по дисциплине (модулю) могут проводиться с применением информационно-телекоммуникационных сетей при опосредованном (на расстоянии) интерактивном взаимодействии обучающихся и преподавателя в режимах online и (или) offline в формах видеоконференции, собеседования в режиме форума, чата, выполнения виртуальных практических и (или) лабораторных работ и др.

6.2. Информационные технологии

При реализации различных видов учебной и внеучебной работы используются следующие информационные технологии:

– использование возможностей интернета в учебном процессе (использование сайта преподавателя (рассылка заданий, предоставление выполненных работ, ответы на вопросы, ознакомление обучающихся с оценками и т. д.)).

использование электронных учебников и различных сайтов (например, электронных библиотек, журналов и т. д.) как источников информации.

Использование электронных учебников и различных сайтов:

1. Базы данных: GenBank – <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/Genbank/GenbankSearch.html>;
2. нуклеотидных последовательностей EMBL - <http://www.ebi.ac.uk/embl/>; ProSite - <http://us.expasy.org/prosite>
3. Catalog of Human Genes and Disorders: Online Medelian Inheritance in Man (OMIM) <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/Omim>
4. Human Mitochondrial Genome Database (МГТОМАР) <http://www.mitomap.org>
5. National Center for Biotechnology Information (NCBI) <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/disease/>
6. NCBI (National Center for Biotechnology Information) и OMIM (Online Medelian Inheritance in Man).
7. ГосНИИГенетика (Москва) <http://www.genetika.ru/>
8. Институт белка РАН (г. Пущино Московской обл.) <http://www.protres.ru/>
9. Институт биоорганической химии им. М. М. Шемякина и Ю. А. Овчинникова РАН (Москва) <http://www.ibch.ru/>
10. Институт биофизики СО РАН (Красноярск) <http://www.ibp.ru/> – Режим доступа свободный
11. Институт молекулярной биологии им. Энгельгардта РАН (Москва) <http://www.eimb.ru/>
12. Институт физико-химической биологии им. Белозерского МГУ (Москва) <http://www.belozersky.msu.ru/>
13. Институт цитологии и генетики СО РАН (Новосибирск) <http://www.bionet.nsc.ru/>
14. Интернет-журнал «BioMed Central» <http://www.biomedcentral.com/>, Яз. англ.
15. Интернет-журнал «BioMedNet» <http://www.bmn.com/>, Яз. англ.
16. Проект «Вся биология» <http://sbio.info/>
17. Российский химико-технический университет им. Д.И. Менделеева - <http://www.muctr.ru/>
18. Ставропольский государственный аграрный университет <http://www.stgau.ru/>
19. ФГБУ НИИ по изучению лепры (Астрахань) <http://inlep.ru/>
20. Электронная библиотека методических указаний, учебно-методических пособий СпбГТУРП <http://nizgr.narod.ru/kafvse.htm>.

– использование возможностей электронной почты преподавателя. Использование электронной почты преподавателя позволяет обмениваться со студентами необходимой для занятий информацией, рассылать задания, получать выполненные задания, эссе, проводить проверку курсовых работ, рефератов.

– использование средств представления учебной информации (электронных учебных пособий и практикумов, применение новых технологий для проведения очных (традиционных) лекций и семинаров с использованием презентаций и т. д.). Проведение лекций и семинаров с использованием презентаций также является важным и необходимым условием для усвоения материала и формирования компетенций.

– использование интегрированных образовательных сред, где главной составляющей являются не только применяемые технологии, но и содержательная часть, т. е. информационные ресурсы (доступ к мировым информационным ресурсам, на базе которых строится учебный процесс);

– использование виртуальной обучающей среды (LMS Moodle «Электронное образование») или иных информационных систем, сервисов и мессенджеров.

6.3. Программное обеспечение, современные профессиональные базы данных и информационные справочные системы

6.3.1. Программное обеспечение

Наименование программного обеспечения	Назначение
Adobe Reader	Программа для просмотра электронных документов
Платформа дистанционного обучения LMS Moodle	Виртуальная обучающая среда
Mozilla FireFox	Браузер
Microsoft Office 2013, Microsoft Office Project 2013, Microsoft Office Visio 2013	Пакет офисных программ
7-zip	Архиватор
Microsoft Windows 7 Professional	Операционная система
Kaspersky Endpoint Security	Средство антивирусной защиты
Google Chrome	Браузер
Notepad++	Текстовый редактор
OpenOffice	Пакет офисных программ
Opera	Браузер
Microsoft Security Assessment Tool. Режим доступа: http://www.microsoft.com/ru-ru/download/details.aspx?id=12273 (Free) Windows Security Risk Management Guide Tools and Templates. Режим доступа: http://www.microsoft.com/en-us/download/details.aspx?id=6232 (Free)	Программы для информационной безопасности
R	Программная среда вычислений
VirtualBox	Программный продукт виртуализации операционных систем
VLC Player	Медиапроигрыватель
VMware (Player)	Программный продукт виртуализации операционных систем
Far Manager	Файловый менеджер
Sofa Stats	Программное обеспечение для статистики, анализа и отчетности
WinDjView	Программа для просмотра файлов в формате DJV и DjVu
IBM SPSS Statistics 21	Программа для статистической обработки данных

6.3.2. Современные профессиональные базы данных и информационные справочные системы

Наименование современных профессиональных баз данных, информационных справочных систем
<p>Универсальная справочно-информационная полнотекстовая база данных периодических изданий ООО «ИВИС» http://dlib.eastview.com Имя пользователя: AstrGU Пароль: AstrGU</p>
<p>Электронные версии периодических изданий, размещённые на сайте информационных ресурсов www.polpred.com</p>
<p>Электронный каталог Научной библиотеки АГУ на базе MARK SQL НПО «Информ-систем» https://library.asu.edu.ru/catalog/</p>
<p>Электронный каталог «Научные журналы АГУ» https://journal.asu.edu.ru/</p>
<p>Корпоративный проект Ассоциации региональных библиотечных консорциумов (АРБИКОН) «Межрегиональная аналитическая роспись статей» (МАРС) – сводная база данных, содержащая полную аналитическую роспись 1800 названий журналов по разным отраслям знаний. Участники проекта предоставляют друг другу электронные копии отсканированных статей из книг, сборников, журналов, содержащихся в фондах их библиотек. http://mars.arbicon.ru</p>
<p>Справочная правовая система КонсультантПлюс. Содержится огромный массив справочной правовой информации, российское и региональное законодательство, судебную практику, финансовые и кадровые консультации, консультации для бюджетных организаций, комментарии законодательства, формы документов, проекты нормативных правовых актов, международные правовые акты, правовые акты, технические нормы и правила. http://www.consultant.ru</p>

7. ФОНД ОЦЕНОЧНЫХ СРЕДСТВ ДЛЯ ПРОВЕДЕНИЯ ТЕКУЩЕГО КОНТРОЛЯ И ПРОМЕЖУТОЧНОЙ АТТЕСТАЦИИ ПО ДИСЦИПЛИНЕ (МОДУЛЮ)

7.1. Паспорт фонда оценочных средств

При проведении текущего контроля и промежуточной аттестации по дисциплине (модулю) «Картирование и скрининг генома» проверяется сформированность у обучающихся компетенций, указанных в разделе 3 настоящей программы. Этапность формирования данных компетенций в процессе освоения образовательной программы определяется последовательным освоением дисциплин (модулей) и прохождением практик, а в процессе освоения дисциплины (модуля) – последовательным достижением результатов освоения содержательно связанных между собой разделов, тем.

Таблица 6. Соответствие разделов, тем дисциплины (модуля), результатов обучения по дисциплине (модулю) и оценочных средств

Контролируемый раздел, тема дисциплины (модуля)	Код контролируемой компетенции (компетенций)	Наименование оценочного средства
Тема 1 Введение	ПК-1	Вопросы к семинару
Тема 2 Виды картирования	ПК-1	Задания для контрольной работы
Тема 3 Генетическое картирование	ПК-1	Вопросы к семинару
Тема 4 Физические карты хромосом	ПК-1	Вопросы к семинару, темы рефератов
Тема 5 Рестрикционные карты	ПК-1	Задания для контрольной работы

Контролируемый раздел, тема дисциплины (модуля)	Код контролируемой компетенции (компетенций)	Наименование оценочного средства
Тема 6 Цитогенетические карты	ПК-1	Задания для контрольной работы
Тема 7 Библиотеки генов	ПК-1	Вопросы к семинару
Тема 8 Скрининг генома	ПК-1	Вопросы для коллоквиума, темы сообщений

7.2. Описание показателей и критериев оценивания компетенций, описание шкал оценивания

Таблица 7. Показатели оценивания результатов обучения в виде знаний

Шкала оценивания	Критерии оценивания
5 «отлично»	демонстрирует глубокое знание теоретического материала, умение обоснованно излагать свои мысли по обсуждаемым вопросам, способность полно, правильно и аргументированно отвечать на вопросы, приводить примеры
4 «хорошо»	демонстрирует знание теоретического материала, его последовательное изложение, способность приводить примеры, допускает единичные ошибки, исправляемые после замечания преподавателя
3 «удовлетворительно»	демонстрирует неполное, фрагментарное знание теоретического материала, требующее наводящих вопросов преподавателя, допускает существенные ошибки в его изложении, затрудняется в приведении примеров и формулировке выводов
2 «неудовлетворительно»	демонстрирует существенные пробелы в знании теоретического материала, не способен его изложить и ответить на наводящие вопросы преподавателя, не может привести примеры

Таблица 8. Показатели оценивания результатов обучения в виде умений и владений

Шкала оценивания	Критерии оценивания
5 «отлично»	демонстрирует способность применять знание теоретического материала при выполнении заданий, последовательно и правильно выполняет задания, умеет обоснованно излагать свои мысли и делать необходимые выводы
4 «хорошо»	демонстрирует способность применять знание теоретического материала при выполнении заданий, последовательно и правильно выполняет задания, умеет обоснованно излагать свои мысли и делать необходимые выводы, допускает единичные ошибки, исправляемые после замечания преподавателя
3 «удовлетворительно»	демонстрирует отдельные, несистематизированные навыки, испытывает затруднения и допускает ошибки при выполнении заданий, выполняет задание при подсказке преподавателя, затрудняется в формулировке выводов
2 «неудовлетворительно»	не способен правильно выполнить задание

7.3. Контрольные задания и иные материалы, необходимые для оценки результатов обучения по дисциплине (модулю)

Тема 1 Введение

Семинар

1. Что такое картирование генома и в чем его основная цель?
2. Каковы основные методы картирования генома?
3. Что представляет собой геном и почему его изучение важно для науки?
4. Какие технологии используются для скрининга генома?
5. Каковы отличия между картированием генома и его секвенированием?
6. В чем состоит значение генетического скрининга в медицине?

Тема 2 Виды картирования

Контрольная работа

1. Виды картирования
2. Понятие карты, картирования
3. Методы картирования генома
4. Понятие генетического маркера
5. Типы маркеров

Тема 3 Генетическое картирование

Семинар

1. Генетическое картирование.
2. Анализ сцепления.
3. Принципы построения генетических карт.
4. Двухфакторные и многофакторные скрещивания.
5. Единицы измерения, расстояния между двумя маркерами.
6. Недостатки генетических карт.

Решение задач

1. Гены А, В, С находятся в одной группе сцепления. Между генами А и В происходит кроссинговер с частотой 7,4%. А между генами В и С – с частотой 2,9%. Определите взаиморасположение генов А,В и С, если расстояние между генами А и С равняется 10,3% единиц кроссинговера.
2. Как расположены гены в хромосоме, если известно, что процент кроссинговера между А и В равен 20, между В и С -5, между А и С – 15?
3. Расстояние между генами А и В составляет 10 М, между генами А и С -30 М. Определите расстояние между генами В и С.
4. Гены А, L и w относятся к одной группе сцепления. Определите расстояние между генами А и w, если расстояние между генами А и L равно 7,5М, а между генами L и w – 3,5М.
5. Кроссинговер между генами А и В составляет 10,5%, между генами А и D – 25,5%. Определите расстояние между генами В и D.

Тема 4 Физические карты хромосом

Семинар

1. физические карты хромосом: принцип картирования;
2. типы физических карт: сегменты хромосомы при дифференциальном окрашивании
3. карта рестрикционных сайтов (рестрикционная карта)
4. упорядоченная библиотека клонов
5. последовательность оснований
6. молекулярные маркеры.
7. Единицы измерения расстояния между двумя маркерами.

8. Сопоставление генетических и физических карт.
9. Методы построения физических карт (секвенирование ДНК, STS-картирование, FISH-анализ).
10. Физические карты низкого разрешения.
11. Микродиссекция и жидкостная сортировка.
12. Стратегии построения физических карт высокого разрешения.
13. Метод гибридизации соматических клеток.

Рефераты

1. Виды библиотек ДНК
2. Стратегические подходы к картированию геномов
3. Геномные библиотеки ДНК
4. Библиотека кДНК
5. Картирование больших геномов
6. Функциональное картирование
7. Кандидатное картирование
8. Позиционное картирование
9. Контиг-карты хромосом человека
10. Картирование методом дробовика
11. Рестрикционное картирование геномов

Тема 5 Рестрикционные карты

Контрольная работа

1. Рестрицирующие эндонуклеазы, виды рестриктаз.
2. Создание контигов.
3. Секвенирование.
4. Рестриктазы: открытие, классы, значение
5. Типы разрезания рестриктазами: с образованием липких и тупых концов
6. Рестрикционные карты

Решение задач

1. Молекула ДНК длиной 5000 пар нуклеотидов (п. н.) обработана отдельно рестриктазами А и В. Рестриктаза А разрезал ДНК на 4 фрагмента размером 2100, 1400, 1000 и 500 п. н. Рестриктаза В дал 3 фрагмента: 2500, 1300 и 1200 п. н. Обработка изучаемого фрагмента одновременно двумя рестриктазами дала 6 фрагментов: 1900, 1000, 800, 600, 500, 200 п. н. Используя данные рестрикции ферментов А и В смоделируйте рестрикционное картирование.
2. Рестриктаза EcoRI режет линейную плазмиду на участки длиной 650, 400 и 100 kb. Рестриктаза HindIII режет её же на участки длиной 550, 450 и 150 kb. При полной совместной рестрикции получаются участки длинами 350, 300, 250, 150 и 100 kb. Постройте физическую карту плазмиды.

Тема 6 Цитогенетические карты

Контрольная работа

1. Гибридизация *in situ*
2. хромосомный пэинтинг
3. Методы окрашивания хромосом.
4. Цитогенетические карты

Тема 7 Библиотека генов

Семинар

1. Анализ больших фрагментов ДНК.
2. "Прогулки" и "прыжки" по хромосоме.
3. Метод дробовика.
4. Составление контигов.
5. Создание геномных библиотек.
6. Типы генетических библиотек.
7. Библиотеки кДНК.

Тема 8 Скрининг генома

Коллоквиум

1. Понятие генома
2. Методы, используемые для скрининга генома
3. Понятие скрининга
4. Прямые и косвенные методы обнаружения повреждений

Сообщения

1. ДНК-микрочипы
2. Секвенирование третьего поколения
3. ПЦР

Перечень вопросов и заданий, выносимых на экзамен

1. Карта генома.
2. Виды картирования: кандидатное, функциональное и позиционное картирование.
3. Стратегические подходы к картированию геномов, стратегия «прямой генетики» и стратегия «обратной генетики».
4. Физические карты хромосом: принцип картирования.
5. Типы физических карт: сегменты хромосомы при дифференциальном окрашивании, карта рестрикционных сайтов (рестрикционная карта), упорядоченная библиотека клонов, последовательность оснований.
6. Построение цитогенетических карт.
7. Изолированные хромосомы.
8. Картирование больших геномов.
9. Библиотеки ДНК: создание библиотеки, скрининг библиотеки.
10. Виды библиотек ДНК: геномные библиотеки, библиотеки кДНК.
11. Применяемые подходы к созданию библиотек ДНК: картирование методом дробовика, прогулки по хромосомам.

Таблица 9. Примеры оценочных средств с ключами правильных ответов

№ п/п	Тип задания	Формулировка задания	Правильный ответ	Время выполнения (в минутах)
Код и наименование проверяемой компетенции				
ПК-1. Способен использовать в профессиональной деятельности современные основы фармации и разрабатывать стратегии в области исследований лекарственных средств				
1.	Задание закрытого типа	Рестрикция – это: а) отбор клонов трансформированных бактерий, содержащих плазмиды, несущие нужный ген человека;	в) разрезание ДНК человека и плазмиды ферментом рестрикционной эндонуклеазой;	3

№ п/п	Тип задания	Формулировка задания	Правильный ответ	Время выполнения (в минутах)
		б) введение бактериальных плазмид в бактериальную клетку; в) разрезание ДНК человека и плазмиды ферментом рестрикционной эндонуклеазой; г) включение фрагментов ДНК человека в плазмиды и сшивание «липких» концов.		
2.		Чужеродная ДНК, попавшая в клетки в природе, как правило, не проявляет активности, так как разрушается ферментом а) лигазой б) метилазой в) рестриктазой г) транскриптазой	в) рестриктазой	2
3.		Секвенирование – это а) определение нуклеотидной последовательности б) выделение ДНК в) встраивание нужного гена в другую молекулу ДНК г) специфическое расщепление молекулы ДНК д) получение большого количества копий ДНК	а) определение нуклеотидной последовательности	2
4.		При рестриктазно-лигазном методе происходит сшивание концов ДНК а) тупой-липкий б) липкий-липкий в) тупой-тупой	б) липкий-липкий	2
5.		Рестриктаза а) бактериальный фермент; б) гидролаза; в) «узнает» определенную нуклеотидную последовательность в ДНК; г) расщепляет 3' 5' фосфодиэфирную связь в одной цепи ДНК; д) используется в исследованиях ДНК in vitro	а) бактериальный фермент; в) «узнает» определенную нуклеотидную последовательность в ДНК; д) используется в исследованиях ДНК in vitro	2
6.	Задание открытого типа	Что такое обратная генетика	Манипуляции с последовательностями генов, приводящие к изменению или выключению того или иного гена, и анализ, к каким изменениям это приводит. Это путь обратной генетики: от гена к признаку/ фенотипу	5
7.		Дайте определение понятию ДНК-библиотека (геномная библиотека)	Это набор ДНК всего организма, который хранится в виде отдельных участков	5

№ п/п	Тип задания	Формулировка задания	Правильный ответ	Время выполнения (в минутах)
			ДНК – отдельных вставках в векторах	
8.		Область применения рестриктаз	Специфическое разрезание нуклеиновых кислот на фрагменты, встраивание гена в векторы, объединение нуклеиновых кислот, разрезание нуклеиновых кислот на фрагменты определенной длины	5
9.		Назовите виды библиотек ДНК	Геномная библиотека Библиотека кДНК	3
10.		Этапы создания библиотеки ДНК	1. Выбор и подготовка вектора 2. Подготовка геномной ДНК или кДНК 3. Лигирование фрагментов ДНК с вектором 4. Введение рекомбинантных ДНК в клетки 5. Консервация библиотеки	5

7.4. Методические материалы, определяющие процедуры оценивания результатов обучения по дисциплине (модулю)

Курс Картирование и скрининг генома состоит из материала прикладного характера, который практически осуществляется при проведении практических работ и семинарских занятий, а также частично выносится на самостоятельное изучение дома и в научно-информационных центрах. Теоретические знания, полученные из лекционного курса, закрепляются на практических и семинарских занятиях. Промежуточные срезы знаний проводятся после изучения основных разделов дисциплины в форме контрольных работ, на семинарах, коллоквиумах. Дисциплина заканчивается экзаменом.

Для зачета студент должен набрать по итогам изучения дисциплины 100 баллов. Для семестрового рейтинга необходимо иметь положительные оценки по промежуточным аттестациям, активно посещать и работать на семинарских занятиях, выполнять лабораторные работы. Процентный вклад в итоговый результат этих трех составляющих:

- посещаемость – 20 %;
- успеваемость по итогам промежуточных аттестаций – 40 %;
- практические работы – 40 %.

В течение всего обучения студенты выполняют индивидуальные задания, разрабатываемыми преподавателями по всем изучаемым темам курса, могут выполнять рефераты, доклады, сообщения. Основными целями введения балльно-рейтинговой аттестации являются:

1. Стимулирование повседневной систематической работы студентов;
2. Снижение роли случайностей при сдаче экзаменов и/или зачетов;
3. Повышение ответственности в учебе;

4. Исключение возможности протезирования не очень прилежных студентов;
5. Создание объективных критериев при определении кандидатов на продолжение обучения (магистратура, аспирантура и т.п.);
6. Повышение мотивации студентов к освоению профессиональных образовательных программ на базе более высокой дифференциации оценки результатов их учебной работы;

Таблица 10. Технологическая карта рейтинговых баллов по дисциплине (модулю)

№ п/п	Контролируемые мероприятия	Количество мероприятий / баллы	Максимальное количество баллов	Срок представления
Основной блок				
1.	Ответ на занятии	3/2	6	По расписанию
2.	Ответ на семинарском занятии, коллоквиуме	2/5	10	По расписанию
3.	Решение задач	3/3	9	По расписанию
4.	Контрольная работа	3/5	15	По расписанию
Всего			40	-
Блок бонусов				
5.	Посещение занятий		5	По расписанию
6.	Своевременное выполнение всех заданий		5	По расписанию
Всего			10	-
Дополнительный блок				
7.	Зачет		50	В конце семестра
Всего			50	-
ИТОГО			100	-

Таблица 11. Система штрафов (для одного занятия)

Показатель	Балл
Опоздание на занятие	- 0,5
Нарушение учебной дисциплины	- 1
Неготовность к занятию	- 3
Пропуск занятия без уважительной причины	- 2

Таблица 12. Шкала перевода рейтинговых баллов в итоговую оценку за семестр по дисциплине (модулю)

Сумма баллов	Оценка по 4-балльной шкале	
90–100	5 (отлично)	Зачтено
85–89	4 (хорошо)	
75–84		
70–74		
65–69	3 (удовлетворительно)	
60–64		
Ниже 60	2 (неудовлетворительно)	Не зачтено

При реализации дисциплины (модуля) в зависимости от уровня подготовленности обучающихся могут быть использованы иные формы, методы контроля и оценочные средства, исходя из конкретной ситуации.

8. УЧЕБНО-МЕТОДИЧЕСКОЕ И ИНФОРМАЦИОННОЕ ОБЕСПЕЧЕНИЕ ДИСЦИПЛИНЫ (МОДУЛЯ)

8.1. Основная литература:

1. Жимулев И.Ф. Общая и молекулярная генетика : Рек. М-вом образования и науки РФ в качестве учеб. пособ. для студ. ун-тов, ... по направлению 510600 - Биология и биологическим спец.; Отв. ред.: Е.С. Беляева, А.П. Акифьев. - 4 изд. ; стер. - Новосибирск : Сиб. унив. изд-во, 2007. - 479 с.
2. Геномика. Роль в медицине / С. Примроуз, Р. Тваймен ; пер. с англ.-2-е изд. (эл.). -М. : БИНОМ. Лаборатория знаний, 2014. -277 с. : ил. URL: <http://www.studentlibrary.ru/> (ЭБС «Консультант студента»).
3. Хандогина Е.К., Генетика человека с основами медицинской генетики : учебник / Хандогина Е.К., Терехова И.Д., Жилина С.С., Майорова М.Е., Шахтарин В.В., Хандогина А.В. - М. : ГЭОТАР-Медиа, 2019. - 192 с. - ISBN 978-5-9704-5148-9 - Текст : электронный // ЭБС "Консультант студента" : [сайт]. - URL : <https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970451489.html>

8.2. Дополнительная литература:

1. Бочков Н.П., Медицинская генетика : учебник / под ред. Н. П. Бочкова. - М. : ГЭОТАР-Медиа, 2018. - 224 с. : ил. – 224 с. – ISBN 978-5-9704-4857-1 - Текст : электронный // ЭБС "Консультант студента" : [сайт]. - URL : <https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970448571.html>
2. Клаг У.С., Каммингс М. Основы генетики; пер. с англ. А.А. Лушниковой, С.М. Мусаткина. – М. : Техносфера, 2007. – 896 с.
3. Клиническая генетика : учебник / Н. П. Бочков, В. П. Пузырев, С. А. Смирнихина ; под ред. Н. П. Бочкова. – 4-е изд., доп. и перераб. – М. : ГЭОТАР-Медиа, 2015. – 592 с. : ил. URL: <http://www.studentlibrary.ru/> (ЭБС «Консультант студента»).
4. Клиническая генетика. Геномика и протеомика наследственной патологии: учебное пособие. Мутовин Г.Р. 3-е изд., перераб. и доп., 2010. – 832 с.: ил. URL: <http://www.studentlibrary.ru/> (ЭБС «Консультант студента»).
5. Медицинская биология и общая генетика [Электронный ресурс]: учебник/ Р.Г. Заяц [и др.]. – Электрон. текстовые данные. – Минск: Вышэйшая школа, 2017. – 480 с. – Режим доступа: <http://www.iprbookshop.ru/90714.html>. – ЭБС «IPRbooks».
6. Молекулярная характеристика локусов, содержащих динуклеотидные микросателлиты, генома партеногенетической ящерицы *Darevskia unisexualis*: Монография. - М.: Прометей, 2013. – 102 с. URL: <http://www.studentlibrary.ru/> (ЭБС «Консультант студента»).
7. Мусорная ДНК. Путешествие в темную материю генома / Н. Кэри; пер. с англ. А. Капанадзе. – Эл. изд. 339 с. – М.: Лаборатория знаний, 2016. URL: <http://www.studentlibrary.ru/> (ЭБС «Консультант студента»).
8. Пухальский В.А. Введение в генетику : (краткий конспект лекций): Рек. М-вом сел. хоз-ва РФ в качестве учеб. пособ. для студ. вузов, обучающихся по агрономическим спец. – М. : КолосС, 2007. – 224 с.
9. Щелкунов С.Н. Генетическая инженерия : Рек. М-вом образования РФ в качестве учеб. пособ. для вузов – 2-е изд. ; исправ. и доп. – Новосибирск : Сибирское унив. изд-во, 2004. – 496 с.

8.3. Интернет-ресурсы, необходимые для освоения дисциплины (модуля):

1. Электронно-библиотечная система (ЭБС) ООО «Политехресурс» «Консультант студента». Многопрофильный образовательный ресурс «Консультант студента» является электронной библиотечной системой, предоставляющей доступ через сеть Интернет к учебной литературе и дополнительным материалам, приобретенным на основании прямых договоров с

- правообладателями. Каталог содержит более 15 000 наименований изданий. www.studentlibrary.ru. Регистрация с компьютеров АГУ
2. Электронная библиотечная система издательства ЮРАЙТ, раздел «Легендарные книги». www.biblio-online.ru, <https://urait.ru/>
 3. Электронная библиотечная система IPRbooks. www.iprbookshop.ru

9. МАТЕРИАЛЬНО-ТЕХНИЧЕСКОЕ ОБЕСПЕЧЕНИЕ ДИСЦИПЛИНЫ (МОДУЛЯ)

Практические занятия по дисциплине Картирование и скрининг генома проводятся в специализированной аудитории (№213) на 22 посадочных мест, предназначенной для работы с биологическими объектами, содержащей необходимое лабораторное оборудование и наглядный материал. Лаборатория оснащена термостатами, центрифугами, химической посудой, химическими реактивами и др., ПЦР-лаборатория, в которой имеется следующее оборудование: анализатор нуклеиновых кислот, мини центрифуга, амплификатор, термостат, вортекс, гель-документирующая система, трансиллюминатор, электрофорез, дозаторы, автоматические пипетки и др.

Рабочая программа дисциплины (модуля) при необходимости может быть адаптирована для обучения (в том числе с применением дистанционных образовательных технологий) лиц с ограниченными возможностями здоровья, инвалидов. Для этого требуется заявление обучающихся, являющихся лицами с ограниченными возможностями здоровья, инвалидами, или их законных представителей и рекомендации психолого-медико-педагогической комиссии. Для инвалидов содержание рабочей программы дисциплины (модуля) может определяться также в соответствии с индивидуальной программой реабилитации инвалида (при наличии).

10. ОСОБЕННОСТИ РЕАЛИЗАЦИИ ДИСЦИПЛИНЫ (МОДУЛЯ) ПРИ ОБУЧЕНИИ ИНВАЛИДОВ И ЛИЦ С ОГРАНИЧЕННЫМИ ВОЗМОЖНОСТЯМИ ЗДОРОВЬЯ

Рабочая программа дисциплины (модуля) при необходимости может быть адаптирована для обучения (в том числе с применением дистанционных образовательных технологий) лиц с ограниченными возможностями здоровья, инвалидов. Для этого требуется заявление обучающихся, являющихся лицами с ограниченными возможностями здоровья, инвалидами, или их законных представителей и рекомендации психолого-медико-педагогической комиссии. При обучении лиц с ограниченными возможностями здоровья учитываются их индивидуальные психофизические особенности. Обучение инвалидов осуществляется также в соответствии с индивидуальной программой реабилитации инвалида (при наличии).

Для лиц с нарушением слуха возможно предоставление учебной информации в визуальной форме (краткий конспект лекций; тексты заданий, напечатанные увеличенным шрифтом), на аудиторных занятиях допускается присутствие ассистента, а также сурдопереводчиков и тифлосурдопереводчиков. Текущий контроль успеваемости осуществляется в письменной форме: обучающийся письменно отвечает на вопросы, письменно выполняет практические задания. Доклад (реферат) также может быть представлен в письменной форме, при этом требования к содержанию остаются теми же, а требования к качеству изложения материала (понятность, качество речи, взаимодействие с аудиторией и т. д.) заменяются на соответствующие требования, предъявляемые к письменным работам (качество оформления текста и списка литературы, грамотность, наличие иллюстрационных материалов и т. д.). Промежуточная аттестация для лиц с нарушениями слуха проводится в письменной форме, при этом используются общие критерии оценивания. При необходимости время подготовки к ответу может быть увеличено.

Для лиц с нарушением зрения допускается аудиальное предоставление информации, а также использование на аудиторных занятиях звукозаписывающих устройств (диктофонов и т. д.). Допускается присутствие на занятиях ассистента (помощника), оказывающего обучающимся необходимую техническую помощь. Текущий контроль успеваемости осуществляется в устной

форме. При проведении промежуточной аттестации для лиц с нарушением зрения тестирование может быть заменено на устное собеседование по вопросам.

Для лиц с ограниченными возможностями здоровья, имеющих нарушения опорно-двигательного аппарата, на аудиторных занятиях, а также при проведении процедур текущего контроля успеваемости и промежуточной аттестации могут быть предоставлены необходимые технические средства (персональный компьютер, ноутбук или другой гаджет); допускается присутствие ассистента (ассистентов), оказывающего обучающимся необходимую техническую помощь (занять рабочее место, передвигаться по аудитории, прочитать задание, оформить ответ, общаться с преподавателем).