

Федеральное государственное бюджетное научное учреждение
**«ТОМСКИЙ НАЦИОНАЛЬНЫЙ ИССЛЕДОВАТЕЛЬСКИЙ МЕДИЦИНСКИЙ
ЦЕНТР РОССИЙСКОЙ АКАДЕМИИ НАУК»**
(Томский НИМЦ)

УТВЕРЖДАЮ
Директор Томского НИМЦ



В.А. Степанов

2023 г.

**ФОНД ОЦЕНОЧНЫХ СРЕДСТВ ПО ДИСЦИПЛИНЕ
МЕТОДЫ СЕКВЕНИРОВАНИЯ ГЕНОМА**

Специальность
31.08.06 Лабораторная генетика

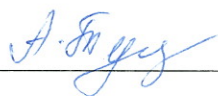
Уровень высшего образования
Подготовка кадров высшей квалификации в ординатуре

Квалификация
Врач – лабораторный генетик

Томск 2023

№ пп	Фамилия, имя, отчество	Ученая степень, звание	Занимаемая должность
1.	Назаренко Мария Сергеевна	Д.м.н.	Руководитель лаборатории популяционной генетики НИИ медицинской генетики
2.	Салюкова Ольга Александровна	К.м.н., доцент	Старший научный сотрудник лаборатории наследственной патологии НИИ медицинской генетики
3.	Скрябин Николай Алексеевич	К.м.н.	Руководитель лаборатории геномики орфанных болезней НИИ медицинской генетики

Фонд оценочных средств обсужден и одобрен на заседании Учебно-методического совета. Протокол № 2 от «22» мая 2023 года.

Секретарь Учебно-методического совета  А.Е. Тумашова

Основная профессиональная образовательная программа высшего образования – программа ординатуры по специальности 31.08.06 Лабораторная генетика обсуждена и одобрена на заседании Ученого совета (протокол № 6 от «30» мая 2023 года).

1. ПАСПОРТ ФОНДА ОЦЕНОЧНЫХ СРЕДСТВ ПО ДИСЦИПЛИНЕ МЕТОДЫ СЕКВЕНИРОВАНИЯ ГЕНОМА

Раздел учебной дисциплины	Контролируемая компетенция	Виды контроля и аттестации	Оценочные средства
Структурная организации генома человека	ПК-6	Текущий контроль	Контрольные вопросы
Современные представления об изменчивости генома	ПК-6	Текущий контроль	Контрольные вопросы
Технологии секвенирования генома	ПК-6	Текущий контроль	Контрольные вопросы
Все разделы	ПК-6	Промежуточная аттестация (зачет)	Контрольные вопросы

2. ОЦЕНОЧНЫЕ СРЕДСТВА

Контрольные вопросы для проведения текущего контроля и промежуточной аттестации к разделу «Структурная организация генома человека»

1. Международная программа «Геном человека» - цель, задачи, исполнители.
2. Основные итоги выполнения программы «Геном человека».
3. Значение реализации программы «Геном человека» для медицинской генетики и медицины в целом.
4. Уровни организации генома человека.
5. Число и классы генов в геноме человека.
6. Некодирующие последовательности ДНК в геноме человека и их функции.
7. Соотношение кодирующих и не кодирующих последовательностей в геноме.
8. Мобильные генетические элементы в геноме человека.
9. Повторяющиеся последовательности ДНК и их функции.
10. Эволюционные особенности организации генома человека.
11. Принцип экономии генетического материала в геноме человека.
12. Понятие об архитектуре генома.
13. Сегментные дубликации генома.
14. Понятие о трехмерной организации генома человека.
15. Роль особенностей организации генома человека в возникновении клинически значимых мутаций.

Контрольные вопросы для проведения текущего контроля и промежуточной аттестации к разделу «Современные представления об изменчивости генома»

1. Определение генетического полиморфизма.
2. Типы полиморфизма в геноме человека.
3. Полиморфизм по числу и локализации мобильных генетических элементов.
4. Однонуклеотидный полиморфизм (SNP).
5. Микросателлитные и минисателлитные повторы ДНК.
6. Полиморфизм по числу копий крупных блоков повторов ДНК (CNV).
7. Понятие о хромосомном полиморфизме.

8. Типы хромосомного полиморфизма.
9. Биологическое значение генетического полиморфизма.
10. Роль генетического полиморфизма в детерминации клинически значимых признаков.
11. Использование генетического полиморфизма в молекулярно-генетических исследованиях и ДНК-диагностике.
12. Типы мутаций в геноме человека.
13. Классификации мутаций.
14. Номенклатура мутаций.
15. Неравный кроссинговер.
16. Генная конверсия.
17. Динамические мутации.
18. Хромосомные и геномные мутации.
19. Понятие об эпимутациях.

Контрольные вопросы для проведения текущего контроля и промежуточной аттестации к разделу «Технологии секвенирования генома»

1. Подходы к определению нуклеотидной последовательности ДНК.
2. Химический и ферментативный методы секвенирования.
3. Секвенирование по Максаму – Гилберту.
4. Секвенирование по Сэнгеру.
5. Принципы интерпретации результатов секвенирования.
6. Принципы массивного параллельного секвенирования.
7. Пробоподготовка ДНК-библиотек для секвенирования.
8. Полупроводниковое секвенирование.
9. Генетические секвенаторы нового поколения.
10. Полногеномное и полноэкзомное секвенирование.
11. Пиросеквенирование ДНК. Бисульфитное пиросеквенирование ДНК.
12. Значение биоинформационного анализа в интерпретации результатов секвенирования.
13. Базы данных и интернет-ресурсы.
14. Геномные браузеры.
15. Клинические базы данных.
16. Валидация и интерпретация результатов секвенирования.
17. Молекулярно-генетическая диагностика моногенных наследственных болезней с помощью секвенирования нового поколения.
18. Возможности современных технологий секвенирования генома в идентификации новых мутаций в генах наследственных болезней.
19. Секвенирование нового поколения в диагностике хромосомных мутаций.
20. Возможности и перспективы технологий секвенирования в неинвазивной пренатальной диагностике с использованием внеклеточной ДНК плода в крови матери.
21. Применение секвенирования нового поколения в преимплантационной генетической диагностике.