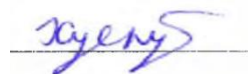


МИНОБРНАУКИ РОССИИ  
ФГБОУ ВО «БАШКИРСКИЙ ГОСУДАРСТВЕННЫЙ УНИВЕРСИТЕТ»  
БИОЛОГИЧЕСКИЙ ФАКУЛЬТЕТ

Утверждено:  
на заседании кафедры генетики и  
фундаментальной медицины  
протокол № 14 от «26» июня 2020г.  
Зав. кафедрой



/ Э.К. Хуснутдинова

Согласовано:  
Председатель УМК биологического  
факультета



/ М.И.Гарипова

**РАБОЧАЯ ПРОГРАММА ДИСЦИПЛИНЫ (МОДУЛЯ)**

Дисциплина Методы молекулярно-генетического анализа

вариативная часть

**программа бакалавриата**

Направление подготовки (специальность)


06.03.01 Биология

Направленность (профиль) подготовки

Генетика

Квалификация

Бакалавр

Разработчики (составители)  доцент кафедры генетики и фундаментальной медицины, к.б.н.	 /Нургалиева А.Х.
---	--

Для приема: 2020 г.

Уфа – 2020 г.

Составитель / составители: к.б.н., доцент Нургалиева А.Х.

Рабочая программа дисциплины утверждена на заседании кафедры протокол от «26» июня 2020 г. № 14

Зав. кафедрой



/ Э.К.Хуснутдинова

## Список документов и материалов

1. Перечень планируемых результатов обучения по дисциплине, соотнесенных с планируемыми результатами освоения образовательной программы	4
2. Цель и место дисциплины в структуре образовательной программы	5
3. Содержание рабочей программы (объем дисциплины, типы и виды учебных занятий, учебно-методическое обеспечение самостоятельной работы обучающихся)	5
4. Фонд оценочных средств по дисциплине	5
4.1. Перечень компетенций с указанием этапов их формирования в процессе освоения образовательной программы. Описание показателей и критериев оценивания компетенций на различных этапах их формирования, описание шкал оценивания	5
4.2. Типовые контрольные задания или иные материалы, необходимые для оценки знаний, умений, навыков и опыта деятельности, характеризующих этапы формирования компетенций в процессе освоения образовательной программы. Методические материалы, определяющие процедуры оценивания знаний, умений, навыков и опыта деятельности, характеризующих этапы формирования компетенций	8
4.3. Рейтинг-план дисциплины (при необходимости)	9
5. Учебно-методическое и информационное обеспечение дисциплины	21
5.1. Перечень основной и дополнительной учебной литературы, необходимой для освоения дисциплины	21
5.2. Перечень ресурсов информационно-телекоммуникационной сети «Интернет» и программного обеспечения, необходимых для освоения дисциплины	22
6. Материально-техническая база, необходимая для осуществления образовательного процесса по дисциплине	22

**1. Перечень планируемых результатов обучения по дисциплине, соотнесенных с планируемыми результатами освоения образовательной программы**

Результаты обучения		Формируемая компетенция (с указанием кода)	Примечание
Знания	Знать: Воспроизводить и объяснять учебный материал с требуемой степенью научной точности и полноты основные закономерности и современные достижения генетики и селекции, геномики	<b>ОПК – 7</b> - способность применять базовые представления об основных закономерностях и современных достижениях генетики и селекции, о геномике, протеомике.	
	Знать: современные методы обработки, анализа и синтеза лабораторных биологических данных	<b>ПК – 4</b> - способность применять современные методы обработки, анализа и синтеза полевой, производственной и лабораторной биологической информации, правила составления научно-технических проектов и отчетов	
Умения	Уметь: решать типичные задачи профессиональной деятельности на основе воспроизведения стандартных алгоритмов, анализировать результаты лабораторных экспериментов по генетике и селекции	<b>ОПК – 7</b> - способность применять базовые представления об основных закономерностях и современных достижениях генетики и селекции, о геномике, протеомике.	
	Уметь анализировать результаты лабораторных экспериментов	<b>ПК – 4</b> - способность применять современные методы обработки, анализа и синтеза полевой, производственной и лабораторной биологической информации, правила составления научно-технических проектов и отчетов	
Владения (навыки / опыт деятельности)	Владеть: понятийным и терминологическим аппаратом генетики и селекции, методами молекулярно-генетических исследований, методами генетического анализа	<b>ОПК – 7</b> - способность применять базовые представления об основных закономерностях и современных достижениях генетики и селекции, о геномике, протеомике.	

	Владеть: навыками анализа полученных с помощью современных методов обработки биологической информации результатов с предоставлением правильно составленных отчетов по итогам биологических исследований	<b>ПК – 4</b> - способность применять современные методы обработки, анализа и синтеза полевой, производственной и лабораторной биологической информации, правила составления научно-технических проектов и отчетов	
--	---	--	--

## 2. Цель и место дисциплины в структуре образовательной программы

Дисциплина «Метода молекулярно-генетического анализа» относится к вариативной части Б1.В.14

При очной форме обучения дисциплина изучается на 4 курсе, в 7 семестре. При очно-заочной форме обучения дисциплина преподается на 3 курсе, в 5 семестре. При заочной форме обучения дисциплина преподается на 5 курсе в сессии - 2.

Целью освоения дисциплины «Метода молекулярно-генетического анализа» формирование у студентов представлений о современных достижениях в области молекулярно-генетического анализа генома человека, многообразии методов молекулярной биологии и молекулярной генетики и технологиях выявления известных и неизвестных изменений нуклеотидной последовательности ДНК для проведения молекулярно-генетической диагностики наследственных и наследственно-обусловленных заболеваний.

В задачи дисциплины входит:

- обучение студентов теоретическим и практическим навыкам применения современных молекулярно-генетических методов;
- формирование у студентов общего представления о значении молекулярно-генетических методов для фундаментальных и прикладных научных исследований;
- воспитание у студентов научно-материалистического мировоззрения о современных достижениях в области изучения структуры и функции генов на различных уровнях организации живых систем;
- формирование у студентов знаний о базовых понятиях, терминах, используемых в молекулярно-генетических исследованиях;
- обучение студентов навыкам анализа полученных результатов в ходе молекулярно-генетических исследований.

Для освоения дисциплины необходимы компетенции, сформированные в рамках изучения следующих дисциплин: «Генетика и селекция», «Молекулярная генетика», «Большой практикум», «Цитология».

## 3. Содержание и структура дисциплины (модуля)

Содержание рабочей программы представлено в *Приложении № 1*.

### 4. Фонд оценочных средств по дисциплине

#### 4.1. Перечень компетенций с указанием этапов их формирования в процессе освоения образовательной программы. Описание показателей и критериев оценивания компетенций на различных этапах их формирования, описание шкал оценивания

Код и формулировка компетенции **ОПК-7** - способность применять базовые представления об основных закономерностях и современных достижениях генетики и селекции, о геномике, протеомике.

Этап (уровень) освоения компетенции	Планируемые результаты обучения (показатели достижения заданного уровня освоения компетенций)	Критерии оценивания результатов обучения			
		2 («Не удовлетворительно»)	3 («Удовлетворительно»)	4 («Хорошо»)	5 («Отлично»)
Первый этап (уровень)	Знать: учебный материал с требуемой степенью научной точности и полноты основные закономерности и современные достижения генетики и селекции, геномики	Не знает учебный материал с требуемой степенью научной точности и полноты основные закономерности и современные достижения генетики и селекции, геномики	Демонстрирует слабое знание учебного материал с требуемой степенью научной точности и полноты основные закономерности и современные достижения генетики и селекции, геномики	Демонстрирует хорошее знание учебного материал с требуемой степенью научной точности и полноты основные закономерности и современные достижения генетики и селекции, геномики	Отлично знает учебный материал с требуемой степенью научной точности и полноты основные закономерности и современные достижения генетики и селекции, геномики
Второй этап (уровень)	Уметь: решать типичные задачи профессиональной деятельности на основе воспроизведения стандартных алгоритмов, анализировать результаты лабораторных экспериментов по генетике и селекции	Не умеет планировать и решать типичные задачи профессиональной деятельности на основе воспроизведения стандартных алгоритмов анализировать результаты лабораторных экспериментов по генетике и селекции	Слабо умеет планировать и решать типичные задачи профессиональной деятельности на основе воспроизведения стандартных алгоритмов анализировать результаты лабораторных экспериментов по генетике и селекции	Хорошо решает типичные задачи профессиональной деятельности на основе воспроизведения стандартных алгоритмов анализировать результаты лабораторных экспериментов по генетике и селекции	Отлично может решать типичные задачи профессиональной деятельности на основе воспроизведения стандартных алгоритмов анализировать результаты лабораторных экспериментов по

					генетике и селекции
Третий этап (уровень)	Владеть понятийным и терминологическим аппаратом генетики и селекции, методами молекулярно-генетических исследований, методами генетического анализа	Не владеет понятийным и терминологическим аппаратом генетики и селекции, методами молекулярно-генетических исследований, методами генетического анализа	Слабо владеет понятийным и терминологическим аппаратом генетики и селекции, методами молекулярно-генетических исследований, методами генетического анализа	Хорошо владеет понятийным и терминологическим аппаратом генетики и селекции, методами молекулярно-генетических исследований, методами генетического анализа	Отлично владеет понятийным и терминологическим аппаратом генетики и селекции, методами молекулярно-генетических исследований, методами генетического анализа

**Код и формулировка компетенции ПК-4 - способность применять современные методы обработки, анализа и синтеза полевой, производственной и лабораторной биологической информации, правила составления научно-технических проектов и отчетов**

Этап (уровень) освоения компетенции	Планируемые результаты обучения (показатели достижения заданного уровня освоения компетенций)	Критерии оценивания результатов обучения			
		2 («Не удовлетворительно»)	3 («Удовлетворительно»)	4 («Хорошо»)	5 («Отлично»)
Первый этап (уровень)	Знать: современные методы обработки, анализа и синтеза лабораторных биологических данных	Не знает современные методы обработки и анализа полевых и лабораторных биологических данных	Демонстрирует слабое знание современных методов обработки и анализа полевых и лабораторных биологических данных	Демонстрирует хорошее знание современных методов обработки и анализа полевых и лабораторных биологических данных	Демонстрирует отличное знание современных методов обработки и анализа полевых и лабораторных биологических данных

Второй этап (уровень)	Уметь: применять современные методы обработки и анализа полевой и лабораторной биологической информации	Не умеет применять современные методы обработки и анализа полевой и лабораторной биологической информации	Слабо умеет применять современные методы обработки и анализа полевой и лабораторной биологической информации	Хорошо умеет применять современные методы обработки и анализа полевой и лабораторной биологической информации	Отлично умеет применять современные методы обработки и анализа полевой и лабораторной биологической информации
Третий этап (уровень)	Владеть: навыками анализа полученных с помощью современных методов обработки биологической и экологической информации результатов с предоставлением правильно составленных отчетов по итогам биологических исследований	Не владеет навыками анализа полученных с помощью современных методов обработки биологической и экологической информации результатов с предоставлением правильно составленных отчетов по итогам биологических исследований	Слабо владеет навыками анализа полученных с помощью современных методов обработки биологической и экологической информации результатов с предоставлением правильно составленных отчетов по итогам биологических исследований	Хорошо владеет навыками анализа полученных с помощью современных методов обработки биологической и экологической информации результатов с предоставлением правильно составленных отчетов по итогам биологических исследований	Отлично владеет навыками анализа полученных с помощью современных методов обработки биологической и экологической информации результатов с предоставлением правильно составленных отчетов по итогам биологических исследований

Критериями оценивания для бакалавров очной формы обучения являются баллы, которые выставляются преподавателем за виды деятельности (оценочные средства) по итогам изучения модулей (разделов дисциплины), перечисленных в рейтинг-плане дисциплины (текущий контроль – максимум 40 баллов; рубежный контроль – максимум 30 баллов, поощрительные баллы – максимум 10)

Шкалы оценивания:

от 45 до 59 баллов – «удовлетворительно»;

от 60 до 79 баллов – «хорошо»;

от 80 баллов – «отлично».

**4.2. Типовые контрольные задания или иные материалы, необходимые для оценки знаний, умений, навыков и опыта деятельности, характеризующих этапы формирования компетенций в процессе освоения образовательной программы. Методические материалы, определяющие процедуры оценивания знаний, умений,**



**навыков и опыта деятельности, характеризующих этапы формирования компетенций**

Этапы освоения	Результаты обучения	Компетенция	Оценочные средства
1-й этап Знания	Воспроизводить и объяснять учебный материал с требуемой степенью научной точности и полноты основные закономерности и современные достижения генетики и селекции, геномики	ОПК 7 – способность применять базовые представления об основных закономерностях и современных достижениях генетики и селекции, о геномике, протеомике	Индивидуальный, групповой опрос; тестирование; коллоквиум; письменные ответы на вопросы; устный опрос; лабораторные работы; контрольные работы; рабочая тетрадь
	Знать: современные методы обработки, анализа и синтеза лабораторных биологических данных	<b>ПК – 4</b> - способность применять современные методы обработки, анализа и синтеза полевой, производственной и лабораторной биологической информации, правила составления научно-технических проектов и отчетов	Индивидуальный, групповой опрос; тестирование; письменные ответы на вопросы; устный опрос ; контрольные работы; лабораторные работы
2-й этап Умения	Уметь: решать типичные задачи профессиональной деятельности на основе воспроизведения стандартных алгоритмов, анализировать результаты лабораторных экспериментов по генетике и селекции	ОПК 7 – способность применять базовые представления об основных закономерностях и современных достижениях генетики и селекции, о геномике, протеомике	Индивидуальный, групповой опрос; тестирование; коллоквиум; письменные ответы на вопросы; устный опрос; лабораторные работы; контрольные работы; рабочая тетрадь
	Уметь анализировать результаты лабораторных экспериментов	<b>ПК – 4</b> - способность применять современные методы обработки, анализа и синтеза полевой, производственной и лабораторной биологической информации, правила составления научно-технических проектов и отчетов	Индивидуальный, групповой опрос; тестирование; письменные ответы на вопросы; устный опрос ; контрольные работы; лабораторные работы

3-й этап  Владеть навыкам и	Владеть: понятийным и терминологическим аппаратом генетики и селекции, методами молекулярно-генетических исследований, методами генетического анализа	ОПК – 7 способность применять базовые представления об основных закономерностях и современных достижениях генетики и селекции, о геномике, протеомике	Индивидуальный, групповой опрос; тестирование; коллоквиум; письменные ответы на вопросы; устный опрос; лабораторные работы; контрольные работы; рабочая тетрадь
	Владеть: навыками анализа полученных с помощью современных методов обработки биологической информации результатов с предоставлением правильно составленных отчетов по итогам биологических исследований	<b>ПК – 4</b> - способность применять современные методы обработки, анализа и синтеза полевой, производственной и лабораторной биологической информации, правила составления научно-технических проектов и отчетов	Индивидуальный, групповой опрос; тестирование; письменные ответы на вопросы; устный опрос; контрольные работы; лабораторные работы

### 4.3 Рейтинг-план дисциплины

Рейтинг–план дисциплины представлен в приложении 2.

Формой промежуточной аттестации по дисциплине «Методы молекулярно-генетического анализа» является экзамен.

Итоговый контроль по дисциплине «Методы молекулярно-генетического анализа» проводится в виде экзамена (максимальная сумма баллов -30).

В экзаменационном билете – 3 вопроса. Ответ на каждый вопрос максимально оценивается в 10 баллов.

#### Вопросы к экзамену по дисциплине «Методы молекулярно-генетического анализа»

1. Принципы организации ПЦР-лаборатории
2. Человек как объект генетического анализа.
3. Полиморфные варианты. Типы полиморфных локусов.
4. Методы забора, выделения и хранения ДНК/РНК.
5. Метод выделения нуклеиновых кислот фенол-хлороформной экстракцией из крови (ткани).
6. Определение концентрации и чистоты препарата ДНК\РНК.
7. Стандартная методика проведения ПЦР, необходимые реактивы.
8. Принципы подбора праймеров для проведения ПЦР-реакции
9. Подбор условий для проведения ПЦР-реакции. Амплификатор. Разновидности, принципы постановки ПЦР-реакции в амплификаторах разного типа.
10. Оценка результатов амплификации, способы оптимизации условий проведения ПЦР-реакции. Возможные проблемы при постановке ПЦР и способы их решения
11. ПААГ: методика приготовления, принципы использования, необходимые реактивы, необходимое оборудование

12. Агарозный гель: методика приготовления, принципы использования, необходимые реактивы, необходимое оборудование
13. Визуализация результатов гель-электрофореза. Используемые красители, оборудование
14. Суть метода ПДРФ (Полиморфизм длины рестриционных фрагментов). Методика проведения ПДРФ-анализа, подбор условий, необходимые реактивы, необходимое оборудование
15. Рестриционные эндонуклеазы, разновидности, свойства. Фирмы-производители.
16. SSCP-анализ (суть, этапы метода и применение). Методика проведения анализа SSCP, принципы подготовки амплификата
17. Методика очистки продуктов амплификации при подготовке к секвенированию
18. ПЦР в реальном времени, основные принципы и системы детекции. ПЦР в режиме реального времени с использованием интеркалирующих красителей
19. ПЦР в реальном времени, основные принципы и системы детекции. Принцип технологии TagMan.
20. Методы изучения экспрессии генов
21. Секвенирование генов и геномов. Методика проведения секвенирования по Сэнгеру
22. Принципы и этапы секвенирования нового поколения.
23. Метод биочипов. Основные технологии производства ДНК-микрочипов.
24. Метод DHPLC (суть, этапы, применение метода, приборная база).
25. Метод гетеродуплексного анализа (суть, этапы, применение метода).
26. Метод блот-гибридизации по Саузерну, принципы, этапы.
27. Методы первичной идентификации изменений последовательности ДНК.
28. Методы анализа известных мутаций (полиморфных вариантов).
29. Работа с БД (NCBI, UCSC, OMIM, GeneCards и др.)
30. Особенности изучения наследственных и наследственно-обусловленных заболеваний на примере.

#### Пример экзаменационного билета

Утверждено

На заседании кафедры ГиФМ

(наименование кафедры)

(протокол № \_\_ от \_\_\_\_\_.)

Зав. кафедрой \_\_\_\_\_

#### БАШКИРСКИЙ ГОСУДАРСТВЕННЫЙ УНИВЕРСИТЕТ БИОЛОГИЧЕСКИЙ ФАКУЛЬТЕТ

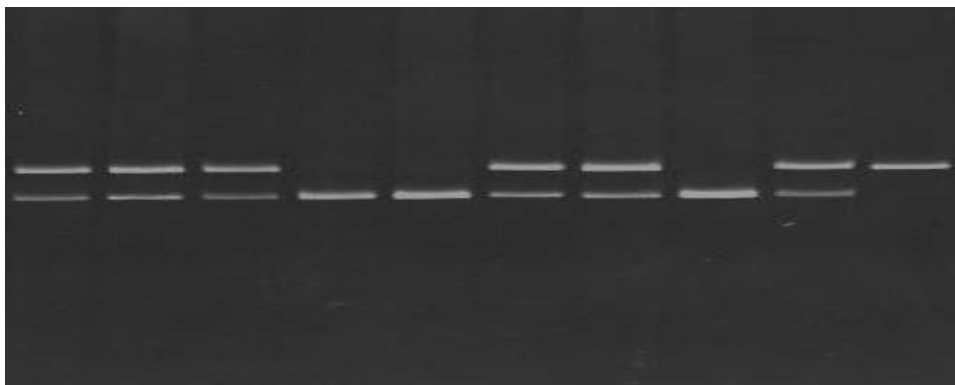
Дисциплина «Методы молекулярно-генетического анализа»

БИЛЕТ № 1 на 201\_/201\_ учебный год.

1. Принципы организации ПЦР-лаборатории.
2. Секвенирование генов и геномов. Методика проведения секвенирования по Сэнгеру
3. Особенности изучения наследственных и наследственно-обусловленных заболеваний на примере.

Электрофореграмма рестриционного анализа полиморфного локуса *-590C>T* гена *IL4*.

*Определить генотипы образцов*



ИЛ4\*-590С (177, 18)  
ИЛ4\*-590Т (195)

**Критерии оценки (в баллах):**

- **25-30 баллов** выставляется студенту, если студент дал полные, развернутые ответы на все теоретические вопросы билета, продемонстрировал знание функциональных возможностей, терминологии, основных элементов, умение применять теоретические знания при выполнении практических заданий. Студент без затруднений ответил на все дополнительные вопросы. Практическая часть работы выполнена полностью без неточностей и ошибок;

- **17-24 баллов** выставляется студенту, если студент раскрыл в основном теоретические вопросы, однако допущены неточности в определении основных понятий. При ответе на дополнительные вопросы допущены небольшие неточности. При выполнении практической части работы допущены незначительные ошибки;

- **10-16 баллов** выставляется студенту, если при ответе на теоретические вопросы студентом допущено несколько существенных ошибок в толковании основных понятий. Логика и полнота ответа страдают заметными изъянами. Заметны пробелы в знании основных методов. Теоретические вопросы в целом изложены достаточно, но с пропусками материала. Имеются принципиальные ошибки в логике построения ответа на вопрос. Студент не решил задачу или при решении допущены грубые ошибки;

- **1-10 баллов** выставляется студенту, если ответ на теоретические вопросы свидетельствует о непонимании и крайне неполном знании основных понятий и методов. Обнаруживается отсутствие навыков применения теоретических знаний при выполнении практических заданий. Студент не смог ответить ни на один дополнительный вопрос.

**Критерии выставления оценки при промежуточной аттестации**

отлично – от 80 до 110 баллов (включая 10 поощрительных баллов);

- хорошо – от 60 до 79 баллов;

- удовлетворительно – от 45 до 59 баллов;

- неудовлетворительно – менее 45 баллов.

Баллы, полученные при сдаче экзамена, суммируются с баллами, полученными в ходе семестра. Уровень знаний обучающегося по предмету соответствует оценке «удовлетворительно», если сумма баллов составляет 45-59 баллов, «хорошо», если сумма баллов составляет 61-79 баллов и «отлично», если сумма баллов составила 80-100 баллов. За особые заслуги студентов в ходе освоения программы по дисциплине выставляются поощрительные 10 баллов.

**Критерии оценки ОЗО и ЗО.** Для студентов, обучающихся на очно-заочной и заочной формах обучения критерии оценивания знаний на экзамене следующие:

- «отлично» выставляется, если выставляется студенту, если студент дал полные, развернутые ответы на все теоретические вопросы билета, продемонстрировал знание функциональных возможностей, терминологии, основных элементов, умение применять теоретические знания при выполнении практических заданий. Студент без затруднений ответил на все дополнительные вопросы. Практическая часть работы выполнена полностью без неточностей и ошибок;

- «хорошо» выставляется, если студент раскрыл в основном теоретические вопросы, однако допущены неточности в определении основных понятий. При ответе на дополнительные вопросы допущены небольшие неточности. При выполнении практической части работы допущены несущественные ошибки;

- «довлительно» выставляется студенту, если при ответе на теоретические вопросы студентом допущено несколько существенных ошибок в толковании основных понятий. Логика и полнота ответа страдают заметными изъянами. Заметны пробелы в знании основных методов. Теоретические вопросы в целом изложены достаточно, но с пропусками материала. Имеются принципиальные ошибки в логике построения ответа на вопрос. Студент не решил задачу или при решении допущены грубые ошибки;

- «неудовлительно» выставляется студенту, если ответ на теоретические вопросы свидетельствует о непонимании и крайне неполном знании основных понятий и методов. Обнаруживается отсутствие навыков применения теоретических знаний при выполнении практических заданий. Студент не смог ответить ни на один дополнительный вопрос.

Освоение дисциплины проводится в ходе лекций, лабораторных занятий и внеаудиторной самостоятельной работы студентов.

Внеаудиторная самостоятельная работа осуществляется в следующих формах:

1. подготовка к лабораторным работам и защитам лабораторных работ;
2. самостоятельное изучение теоретического материала при подготовке к контрольным работам, тестированию и коллоквиумам.
3. подготовка к итоговому контролю.

Самостоятельную работу по дисциплине следует начинать сразу после установочной лекции. Для работы необходимо ознакомиться с учебным планом группы и установить, какое количество часов отведено учебным планом в целом на изучение дисциплины, на аудиторную работу, на практические и самостоятельные занятия.

## **Лабораторные работы**

### **Лабораторная работа №1**

Применение разновидностей ПЦР для генотипирования различных полиморфных локусов генома человека с последующей детекцией с применением гель-электрофореза

### **Лабораторная работа №2**

Генотипирование методом ПЦР в реальном времени с использованием технологии TaqMan

### **Лабораторная работа №3**

Подготовка образцов к секвенированию, очистка амплификатов после ПЦР, постановка секвенсовой реакции, очистка образцов, измерение количества и качества ДНК, запуск автоматического секвенирования

### **Лабораторная работа №4**

Анализ результатов секвенирования, освоение программы для анализа нуклеотидной последовательности ДНК (BioEdit, Chromas, MegAlign и LASERGENE из пакета программ DNAStar Inc)

**Критерии оценки (в баллах).** Защита каждой лабораторной работы оценивается максимально в 5 баллов.

- 5 баллов выставляется студенту, если студент полностью выполнил все задания лабораторной работы, провел полный анализ результатов, сделал выводы

- 3-4 балла выставляется студенту, если студент полностью выполнил все задания лабораторной работы, провел неполный анализ результатов, сделал выводы

- 1-2 балла выставляется студенту, если студент не полностью выполнил задания контрольной работы и/или провел неполный анализ результатов, сделал некорректные выводы

**Критерии оценки студентов ОЗО и ЗО.** Защита лабораторной работы оценивается:

- «отлично» выставляется студенту, если студент полностью выполнил все задания лабораторной работы, провел полный анализ результатов, сделал выводы

- «хорошо» выставляется студенту, если студент полностью выполнил все задания лабораторной работы, провел неполный анализ результатов, сделал выводы

- «удовлетворительно» выставляется студенту, если студент не полностью выполнил задания контрольной работы и/или провел неполный анализ результатов, сделал некорректные выводы

### **Задания для контрольной работы (семинары)**

#### **Контрольная работа №1**

1. Методы забора биологического материала, особенности выделения ДНК и РНК из различных биопроб, условия и сроки хранения.
2. Характеристика методов выделения ДНК и РНК из различных биологических материалов, преимущества и недостатки.
3. Методы оценки качества и количества ДНК и РНК.
4. Полимеразная цепная реакция (ПЦР), суть, этапы метода, компоненты реакции.
5. Разновидности полимеразной цепной реакции (ПЦР).
6. Значение ПЦР для современной науки и медицины, преимущества и недостатки метода.
7. Оптимизация ПЦР, дополнительные вещества, применяемые для этого.
8. ПЦР в реальном времени, основные принципы, технологии и системы детекции, разновидности красителей.

#### **Контрольная работа №2**

1. Суть метода ПДРФ (Полиморфизм длин рестрикционных фрагментов). Рестриктазы: номенклатура, классификация, изменение субстратной специфичности в неоптимальных условиях.
2. Метод гель-электрофореза и его разновидности (суть, этапы метода, необходимое оборудование и реактивы).
3. Метод анализа конформационного полиморфизма одноцепочечной ДНК (SSCP-анализ), суть, этапы метода и применение.
4. Метод DHPLC (суть, этапы, применение метода, приборная база).
5. Метод гетеродуплексного анализа (суть, этапы, применение метода).
6. Метод блот-гибридизации по Саузерну, принципы, этапы, применение.

#### **Контрольная работа №3**

1. Технология ДНК-чипов, общее понятие, применение.
2. Типы ДНК-чипов, терминология, способы изготовления.
3. Преобразование данных (анализ результатов), полученных методом ДНК-чипов.
4. Применение ДНК-чипов в исследованиях в области структурной и функциональной геномики и транскриптомики.
5. Какие задачи решаются с использованием молекулярно-генетических методов.
6. Основные генетические методы изучения человека.
7. Основные молекулярно-генетические методы, задачи и характеристика.
8. Методы первичной идентификации изменений последовательности ДНК.

9. Методы анализа известных мутаций (полиморфных вариантов).

#### **Контрольная работа №4**

1. Секвенирование ДНК, концепция и модификации метода.
2. Суть и этапы метода секвенирования ДНК по Сэнгеру.
3. Автоматическое секвенирование, стадии, приборная база.
4. Способы анализа результатов автоматического секвенирования, программное обеспечение для анализа нуклеотидной последовательности ДНК
5. Принципы и этапы секвенирования нового поколения, преимущества и недостатки, существующие платформы.
6. Анализ результатов секвенирования нового поколения

**Критерии оценки (в баллах).** Защита каждой контрольной работы оценивается максимально в 5 баллов.

- 5 баллов выставляется студенту, если он дал полный и верный ответ на все вопросы контрольной работы.

- 4 балла выставляется студенту, если ответил на все вопросы контрольной работы.

При ответе на вопросы допускает негрубые ошибки и неточности.

- 3 балла выставляется студенту, если ответил на более чем 50% вопросов контрольной работы. При ответе на вопросы допускает ошибки и неточности.

- 1-2 балла выставляется студенту, если ответил на менее чем 50% вопросов контрольной работы. При ответе на вопросы допускает ошибки и неточности.

**Критерии оценки студентов ОЗО и ЗО.** Защита каждой контрольной работы оценивается:

- «отлично» выставляется студенту, если он дал полный и верный ответ на все вопросы контрольной работы.

- «хорошо» выставляется студенту, если ответил почти на все вопросы контрольной работы. При ответе на вопросы допускает негрубые ошибки и неточности.

- «удовлетворительно» выставляется студенту, если ответил на менее чем 50% вопросов контрольной работы. При ответе на вопросы допускает ошибки и неточности.

Изучение каждого раздела (модуля) дисциплины завершается рубежным контролем в виде **тестирования**. Количество заданий в тесте кратно числу компетенций, формируемых в ходе изучения дисциплины. На оценку степени сформированности каждой компетенции при рубежном контроле отводится не менее 10 вопросов. Число правильных ответов от 45 до 59% соответствует начальному (пороговому) уровню овладения компетенцией, от 60 до 80 % - базовому уровню, от 81 до 100 % - повышенному (продвинутому) уровню сформированности компетенции.

#### **Примеры заданий рубежного теста по дисциплине «Методы молекулярно-генетического анализа» (Рубежный контроль №1)**

К методам первичного скрининга мутаций относятся

A. Метод анализа конформационного полиморфизма однонитевой ДНК (SSCP)

B. Аллель-специфическая ПЦР

C. Полиморфизм длин рестриционных фрагментов (RELP)

D. ПЦР в реальном времени по технологии TaqMan

ANSWER: A

Что не относится к компонентам ПЦР

A. Таг - полимеразы

B. анализируемый образец

C. физиологический раствор

- D. праймеры
- E. смесь дезоксинуклеотидтрифосфатов

ANSWER: C

Последовательность стадий ПЦР

- A. денатурация, отжиг праймеров, элонгация
- B. отжиг праймеров, элонгация, денатурация
- C. выделение днк, денатурация, элонгация
- D. выделение днк, денатурация, отжиг праймеров

ANSWER: A

Как можно оценить количество и качество ДНК

- A. электрофорез, спектрофотометрия
- B. SSCP-анализ
- C. секвенирование
- D. Реал-тайм ПЦР

ANSWER: A

Какой гель необходимо использовать для определения качества ДНК и РНК электрофоретическим методом следует использовать

- A. агарозный гель, 0,8-1%
- B. агарозный гель, 2-3%
- C. полиакриламидный гель, 7%
- D. полиакриламидный гель, 10%

ANSWER: A

Какое вещество прекращает рост цепи ДНК при секвенировании методом «терминаторов»?

- A. Дезоксинуклеотидфосфат
- B. Диметисульфат
- C. Дидезоксинуклеотидфосфат
- D. АТФ-сульфурилаза

ANSWER: C

Какой гель используется для проведения электрофореза при секвенировании ДНК методом Максама-Гилберта?

- A. не требуется электрофорез
- B. в агарозном
- C. в агарозном и полиакриламидном
- D. полиакриламидном

ANSWER: D

Метод "терминаторов" предложил

- A. Мюлис
- B. Сэнгер
- C. Уотсон
- D. Гилберт

ANSWER: B

Известные полиморфные варианты и мутации можно детектировать с помощью

- A. Рестрикционный анализ
- B. Аллельспецифичная ПЦР
- C. Мультиплексная ПЦР
- D. ПЦР в реальном времени
- E. все ответы верны

ANSWER: E

К основным этапам выделения днк не относится

- A. лизис клеток
- B. лизис ядра



- C. удаление из полученного материала ингибиторов, инактивация клеточных нуклеаз
- D. отделение искоемых нуклеиновых кислот от клеточной массы
- E. очистка и концентрирование ДНК
- F. денатурация днк и отжиг праймеров

ANSWER: F

При выделении ДНК методом фенольно-хлороформной экстракции фенол выполняет функции

- A. отделяет белки от ДНК
- B. денатурирует белок и липиды и помогает поддерживать разделение органической и водной фазы, а также делает ДНК менее растворимой в феноле
- C. разрушает белки ферментативным способом
- D. лизис ядра
- E. лизис клетки

ANSWER: A

При выделении ДНК методом фенольно-хлороформной экстракции хлороформ выполняет функции

- A. отделяет белки от ДНК
- B. денатурирует белок и липиды и помогает поддерживать разделение органической и водной фазы, а также делает ДНК менее растворимой в феноле
- C. Разрушает белки ферментативным способом
- D. лизис ядра
- E. лизис клетки

ANSWER: B

При выделении ДНК методом фенольно-хлороформной экстракции на стадии добавления раствора фенола ДНК содержится:

- A. в водной фазе
- B. в органической фазе
- C. В водной и органической фазе
- D. На границе двух фаз, в интерфазе

ANSWER: A

Промывание ДНК после преципитации (осаждения) медузы ДНК осуществляется с помощью:

- A. Этиловый спирт 70%
- B. Этиловый спирт 96%
- C. Метиловый спирт
- D. Деионизированная вода

ANSWER: A

Используя метод выделения ДНК методом фенольно-хлороформной экстракции можно добиться

- A. получение ДНК хорошего качества и высокой концентрации
- B. отсутствие высокой токсичности
- C. Простота и быстрота выполнения
- D. смена 1 пробирки (используется минимум расходных материалов), исключена контаминация

ANSWER: A

Главным недостатком фенольно-хлороформного метода выделения ДНК является

- A. получается очень грубая, неочищенная ДНК;
- B. непостоянство степени эффективности экстракции (т.е. количество и качество ДНК варьирует от образца к образцу);
- C. высокая вероятность ингибирования самими смолами,

- В. потенциальная нестабильность ДНК и ее деградация со временем;
- Е. полученная ДНК одноцепочечная, нельзя использовать для ПДРФ-анализа
- Ф. высокая токсичность, занимает много времени

ANSWER: F

Что такое ПЦР

А. экспериментальный метод молекулярной биологии, позволяющий добиться значительного увеличения малых концентраций определённых фрагментов нуклеиновой кислоты (ДНК) в биологическом материале (пробе)

В. экспериментальный метод молекулярной биологии, позволяющий добиться значительного уменьшения концентраций определённых фрагментов нуклеиновой кислоты (ДНК) в биологическом материале (пробе)

С. экспериментальный метод молекулярной биологии, позволяющий добиться значительного увеличения малых концентраций случайного фрагмента нуклеиновой кислоты (ДНК) в биологическом материале (пробе)

D. Нет правильного ответа

ANSWER: A

Праймеры - это

А. короткие синтетические олигонуклеотиды 18-25 оснований, каждый из праймеров комплементарен одной из цепей двуцепочечной матрицы и ограничивает начало и конец амплифицируемого участка

В. короткие синтетические олигонуклеотиды 18-25 оснований, оба праймера комплементарны одной и той же цепи двуцепочечной матрицы

С. Дезоксинуклеозидтрифосфаты, необходимые для достраивания цепи ДНК

D. ферменты, катализирующие реакцию полимеризации ДНК.

ANSWER: A

Какая температура в ПЦР специфична для каждого локуса и зависит от структуры праймеров

А. отжига праймеров

В. денатурации ДНК

С. Элонгации

D. Хранения

ANSWER: A

Прибор, обеспечивающий периодическое охлаждение и нагревание пробирок, обычно с точностью не менее 0,1 °С, называется

А. Амплификатор

В. Термостат

С. Центрифуга с функцией охлаждения

D. Сухожаровой шкаф

Е. Камера для проведения горизонтального электрофореза ДНК

ANSWER: A

При проведении real-time ПЦР накопление флуоресцентного сигнала

А. прямо пропорционально накоплению фрагментов ДНК

В. обратно пропорционально накоплению фрагментов ДНК

С. не связано с накоплением фрагмента ДНК

D. регистрируется только на финальном цикле

ANSWER: A

Что обозначает величина Ct или Cq

А. пороговый цикл – величина цикла амплификации, на котором флуоресценция, связанная с накоплением продукта ДНК, превысила значение фоновой флуоресценции

В. базовый цикл – величина цикла амплификации, на котором наблюдается флуоресценция, связанная с накоплением продукта ДНК

C. максимальный цикл – количество циклов реакции

D. Температура отжига праймеров

ANSWER: A

В основе технологии TaqMan лежит

A. Эффект гашения флуоресценции

B. способность интеркалирующих красителей к флуоресценции в результате присоединения к ДНК

C. перенос энергии от одного флуорофора, находящегося на 3' конце первой пробы, ко второму флуорофору, находящемуся на 5' конце второй пробы

D. Образование петли «stem-loop» за счет комплементарности концов пробы

ANSWER: A

В основе технологии real-time ПЦР с использованием красителя Syber Green лежит

A. Эффект гашения флуоресценции

B. способность интеркалирующих красителей к флуоресценции в результате присоединения к ДНК

C. перенос энергии от одного флуорофора, находящегося на 3' конце первой пробы, ко второму флуорофору, находящемуся на 5' конце второй пробы

D. Образование петли «stem-loop» за счет комплементарности концов пробы

ANSWER: B

HRM-анализ (a)

A. это метод, используемый после проведения ПЦР для установления различий в нуклеотидных последовательностях на основании разницы длин рестрикционных фрагментов

B. это метод, используемый после проведения ПЦР для установления различий в нуклеотидных последовательностях на основании разницы температур плавления ДНК

C. это метод, используемый после проведения ПЦР для установления различий в нуклеотидных последовательностях на основании переноса энергии от одного флуорофора, находящегося на 3' конце первой пробы, ко второму флуорофору, находящемуся на 5' конце второй пробы

D. Образование петли «stem-loop» за счет комплементарности концов пробы

ANSWER: B

При выделении РНК используется тризол, так как он (a)

A. Во время гомогенизации ткани одновременно поддерживает целостность РНК и способствует разрушению клеток и их компонентов

B. отделяет белки от ДНК

C. денатурирует белок и липиды и помогает поддерживать разделение органической и водной фазы, а также делает ДНК менее растворимой в феноле

D. Разрушает белки ферментативным способом

ANSWER: A

При NGS секвенировании по технологии Illumina используется (a)

A. Стыковочная (мостиковая) амплификация

B. Аллельспецифичная амплификация

C. Эмульсионная амплификация

D. Не используется амплификация

ANSWER: A

Принцип метода DLPLC заключается в том, что (б)

A. Двухцепочечная молекула ДНК, имеющая даже единичное ошибочное спаривание оснований, имеет меньшее время удерживания на хроматографической колонке при температуре, достаточной для частичной денатурации образца

B. Двухцепочечная молекула ДНК, имеющая даже единичное ошибочное

спаривание оснований, имеет гораздо большее время удерживания на хроматографической колонке при температуре, достаточной для частичной денатурации образца

С. Одноцепочечная молекула ДНК, имеющая даже единичное изменение в последовательности нуклеотидов, имеет меньшее время удерживания на хроматографической колонке при температуре, достаточной для частичной денатурации образца

Д. Одноцепочечная молекула ДНК, имеющая даже единичное изменение в последовательности нуклеотидов, имеет гораздо большее время удерживания на хроматографической колонке при температуре, достаточной для частичной денатурации образца

ANSWER: A

При NGS секвенировании по полупроводниковому секвенированию используется (б)

А. Стыковочная (мостиковая) амплификация

В. Определение последовательности ДНК, основанное на обнаружении ионов водорода, которые выделяются во время полимеризации ДНК

С. Эмульсионная амплификация

Д. Аллельспецифичная ПЦР

ANSWER: B

Метод Конкурентной Аллель-Специфичной ПЦР (KASP) основан на (б)

А. Эффекте гашения флуоресценции

В. Способности интеркалирующих красителей к флуоресценции в результате присоединения к ДНК

С. Переносе энергии от одного флуорофора, находящегося на 3' конце первой пробы, ко второму флуорофору, находящемуся на 5' конце второй пробы

Д. Образовании петли «stem-loop» за счет комплементарности концов пробы

Е. Использование репортерной системы на основе FRET-кассет

ANSWER: E

### **Примеры заданий рубежного теста по дисциплине «Методы молекулярно-генетического анализа» (Рубежный контроль №2)**

1. При секвенировании методом «терминаторов» какое вещество прекращает рост цепи ДНК?
  - а) Дезоксинуклеотидфосфат
  - б) Диметисульфат
  - в) Дидезоксинуклеотидфосфат
  - г) АТФ-сульфурилаза
2. В каком геле идет электрофорез при секвенировании ДНК методом Максама-Гилберта?
  - а) не требуется электрофорез
  - б) в агарозном
  - в) в агарозном и полиакриламидном
  - г) полиакриламидном
3. Кто предложил метод дезокситерминаторов?
  - а) Мюлис
  - б) Сэнгер
  - в) Уотсон
  - г) Гилберт
4. К методам детекции известных мутаций относятся
  - А. Рестрикционный анализ
  - Б. Аллельспецифичная ПЦР
  - В. Мультиплексная ПЦР

Г. ПЦР в реальном времени

Д. все ответы верны

**Критерии оценки (в баллах).** Тест оценивается максимально в 15 баллов.

- 13-15 баллов выставляется студенту, если он ответил на все вопросы или дал максимум 2 неверных ответа.

- 9-12 баллов выставляется студенту, если он дал менее 5 неверных ответов

- 6-8 балла выставляется студенту, если он дал менее 7 неверных ответов.

- 1-5 балла выставляется студенту, если ответил на менее чем 50% вопросов.

**Критерии оценки студентов ОЗО и ЗО.**

- «отлично» выставляется студенту, если он ответил на все вопросы или дал максимум 2 неверных ответа.

- «хорошо» выставляется студенту, если он дал менее 7 неверных ответов.

«удовлетворительно» выставляется студенту, если ответил на менее чем 50% вопросов.

Формами самостоятельной работы студентов при освоении курса «Методы молекулярно-генетического анализа» для студентов ОДО и ЗО также являются курсовая работа и заполнение лабораторного журнала.

### **Курсовая работа**

Студент, по неуважительной причине не предоставивший в установленный срок или не защитивший курсовую работу (проект), считается имеющим академическую задолженность. Общий объем курсовой работы составляет как правило 20-30 страниц.

Текст должен быть отформатирован. Рекомендуемый шрифт Times New Roman, размер – 14, межстрочный интервал – 1,5 пт.

Страницы курсовой работы (проекта) должны быть пронумерованы сквозной нумерацией.

Курсовая работа должна иметь содержание, введение, основную часть, разбитую на несколько глав, заключение и список литературы. Во введении автору нужно объяснить причину выбора данной темы, подчеркнуть ее актуальность, коротко охарактеризовать использованную литературу. В заключении сделать выводы по основной части, дать авторские оценки той проблемы, которая рассматривалась в курсовой работа.

### Примерная тематика курсовых работ:

1. Оценка результатов амплификации, способы оптимизации условий проведения ПЦР-реакции. Возможные проблемы при постановке ПЦР и способы их решения
2. Очистка продуктов амплификации при подготовке к секвенированию. Методики.
3. Методы выделения РНК
4. Методы изучения экспрессии генов
5. HRM-анализ (суть, этапы, применение метода, приборная база).
6. Принципы и этапы секвенирования нового поколения. Высокопроизводительное пиросеквенирование (454) (суть, этапы, применение метода, приборная база).
7. Принципы и этапы секвенирования нового поколения. Секвенирование Illumina - принцип метода (суть, этапы, применение метода, приборная база).
8. Принципы и этапы секвенирования нового поколения. Полупроводниковое секвенирование (суть, этапы, применение метода, приборная база).
9. Метод биочипов. Основные технологии производства ДНК-микрочипов.
10. Метод DHPLC (суть, этапы, применение метода, приборная база).

11. Метод гетеродуплексного анализа (суть, этапы, применение метода).
12. Метод блот-гибридизации по Саузерну, принципы, этапы.
13. Методы первичной идентификации изменений последовательности ДНК.
14. Методы анализа известных мутаций (полиморфных вариантов).
15. Анализ полиморфных локусов генов предрасположенности к многофакторным заболеваниям

#### **Критерии оценки курсовой работы:**

- «отлично» выставляется студенту, если он объяснил причину выбора данной темы, подчеркнуть ее актуальность, полностью охарактеризовать использованную литературу. В заключении сделаны выводы по основной части, даны авторские оценки той проблемы, которая рассматривалась в курсовой работа.

- «хорошо» выставляется студенту, если он объяснил причину выбора данной темы, подчеркнуть ее актуальность, коротко охарактеризовать использованную литературу. В заключении сделаны выводы по основной части, даны авторские оценки той проблемы, которая рассматривалась в курсовой работа. Имеются мелкие недочеты

- «удовлетворительно» выставляется студенту, если он не в полном объеме объяснил причину выбора данной темы, слабо подчеркнуть ее актуальность, не охарактеризовать использованную литературу. В заключении сделаны неполные выводы по основной части. Имеются мелкие недочеты

### **5. Учебно-методическое и информационное обеспечение дисциплины**

#### **5.1. Перечень основной и дополнительной учебной литературы, необходимой для освоения дисциплины**

##### **Основная литература:**

1. Жимулев, И.Ф. Общая и молекулярная генетика [Электронный ресурс] / Жимулев И. Ф. — Новосибирск: Сибирское университетское издательство, 2007 .— 480с.  
[URL:http://www.biblioclub.ru/book/57409/](http://www.biblioclub.ru/book/57409/)
2. Мустафин Р.Н., Нургалиева А.Х., Прокофьева Д.С., Хуснутдинова Э.К. Анализ генома человека: учебное пособие – Уфа: РИЦ БашГУ, 2016 – 80 с. – Библиотека БашГУ, абонемент №3, 29 экземпляров
3. Молекулярно-генетические методы изучения наследственных болезней человека [Электронный ресурс]: учеб. пособие / А.Х. Нургалиева [и др.]; Башкирский государственный университет. — Уфа: РИЦ БашГУ, 2013. — Электрон. версия печ. публикации. — Доступ возможен через Электронную библиотеку БашГУ. — <URL:<https://elib.bashedu.ru/dl/read/Posob.Met.Molekul-Genet.DiagnostikiNasled.Zabolevanii.pdf>>

##### **Дополнительная литература:**

1. Основы генетики человека [Электронный ресурс] : учеб. пособие / БашГУ; Д. Д. Надыршина [и др.] .— Уфа : РИЦ БашГУ, 2014  
[URL:https://elib.bashedu.ru/dl/read/NadyrshinaOsnovyGenetiki.pdf](https://elib.bashedu.ru/dl/read/NadyrshinaOsnovyGenetiki.pdf)
2. Медицинская биология и общая генетика [Электронный ресурс] : Учебник / Р. Г. Заяц [и др.] .— Минск : Высшая школа, 2012 .— 496 с.  
[URL:http://biblioclub.ru/index.php?page=book&id=144379&sr=1](http://biblioclub.ru/index.php?page=book&id=144379&sr=1)
3. Курчанов, Н.А. Генетика человека с основами общей генетики [Электронный ресурс] / Н.А. Курчанов .— 2-е изд., перераб. и доп. — Санкт-Петербург : СпецЛит, 2009 .— 192 с. [URL:http://biblioclub.ru/index.php?page=book&id=105726](http://biblioclub.ru/index.php?page=book&id=105726)
4. Основы полимеразной цепной реакции (ПЦР) и методика её проведения [Электронный ресурс]: методические указания / Башкирский государственный

университет; сост. Р.Р. Валиев; Р.Р. Валиев. — Уфа: РИО БашГУ, 2010. — Электрон. версия печ. публикации. —<URL:[https://elib.bashedu.ru/dl/corp/Valiev,Valiev\\_sost\\_Ocnov\\_PCR\\_i\\_metodiki\\_ee\\_provedeniya\\_Met.uk\\_2010.pdf](https://elib.bashedu.ru/dl/corp/Valiev,Valiev_sost_Ocnov_PCR_i_metodiki_ee_provedeniya_Met.uk_2010.pdf)>

5. Валиев, Р. Р. Медико-генетический словарь понятий и терминов [Электронный ресурс] / Р. Р. Валиев, Р. Р. Валиев, Э. К. Хуснутдинова; БашГУ. — Уфа: РИЦ БашГУ, 2011. — Электрон. версия печ. публикации. —<URL:[https://elib.bashedu.ru/dl/read/ValievHysnytdinovaMedeko-Genet.Slovar.Ponytii\\_i\\_Terminov.2011.pdf](https://elib.bashedu.ru/dl/read/ValievHysnytdinovaMedeko-Genet.Slovar.Ponytii_i_Terminov.2011.pdf)>

## 5.2. Перечень ресурсов информационно-телекоммуникационной сети «Интернет» и программного обеспечения, необходимых для освоения дисциплины

1. Универсальная база данных <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/>
2. База данных классической и молекулярной биологии [www.molbiol.ru](http://www.molbiol.ru)
3. Элементы. Сайт новостей фундаментальной науки: <http://elementy.ru/news>
4. SCOPUS - <https://www.scopus.com>
5. Web of Science - <http://apps.webofknowledge.com>
6. Электронная библиотечная система «ЭБ БашГУ» - <https://elib.bashedu.ru/>
7. Электронная библиотечная система издательства «Лань» - <https://e.lanbook.com/>
8. Электронная библиотечная система «Университетская библиотека онлайн» - <https://biblioclub.ru/>
9. Научная электронная библиотека - [elibrary.ru](http://elibrary.ru) (доступ к электронным научным журналам) - [https://elibrary.ru/projects/subscription/rus\\_titles\\_open.asp](https://elibrary.ru/projects/subscription/rus_titles_open.asp)
10. Электронный каталог Библиотеки БашГУ - <http://www.bashlib.ru/catalogi/>
11. Электронная библиотека диссертаций РГБ - <http://diss.rsl.ru/>

В ходе аудиторного и самостоятельного изучения дисциплины «Методы молекулярно-генетического анализа» обучающиеся имеют возможность работать в двух компьютерных классах биологического факультета, оснащенных ПК с выходом в Интернет. Обучающиеся используют такие программы свободного доступа, как BLAST (для поиска родственных последовательностей в базе данных нуклеотидных и аминокислотных последовательностей), Pubmed (для поиска современных статей по изучаемому курсу) и другие (список Интернет – ресурсов).

## 6. Материально-техническая база, необходимая для осуществления образовательного процесса по дисциплине

Наименование специальных помещений и помещений для самостоятельной работы	Оснащенность специальных помещений и помещений для самостоятельной работы	Перечень лицензионного программного обеспечения. Реквизиты подтверждающего документа
1	2	3
1. учебная аудитория для проведения занятий лекционного типа: Аудитория № 232(учебный корпус биофака), аудитория №332 (учебный корпус биофака).  2. учебная аудитория для проведения занятий семинарского типа: аудитория №227	<b>Аудитория № 232</b> Учебная мебель, доска, мультимедиа-проекторPanasonicPT-LB78VE, экран настенный ClassicNorma 244*183. <b>Аудитория № 332</b> Учебная мебель, доска, мультимедиа-проекторPanasonicPT-LB78VE, экран настенный ClassicNorma244*183. <b>Аудитория № 227</b> <b>Лаборатория ПЦР-анализа</b> Лабораторная мебель, вытяжной шкаф, гельдокументирующая система	1. Windows 8 Russian. Windows Professional 8 Russian Upgrade. Договор № 104 от 17.06.2013 г. Лицензии бессрочные.  2. MicrosoftOfficeStandard 2013 Russian. Договор № 114 от 12.11.2014 г. Лицензии бессрочные.  3. Программное обеспечение Moodle. Официальный

<p>Лаборатория ПЦР-анализа (учебный корпус биофака).</p> <p><b>3.учебная аудитория для курсового проектирования (выполнения курсовых работ): аудитория № 319</b> Лаборатория ИТ (учебный корпус биофака), №231Лаборатория ИТ (учебный корпус биофака), №227 Лаборатория ПЦР-анализа (учебный корпус биофака), №130 (учебный корпус биофака).</p> <p><b>4.учебная аудитория для проведения групповых и индивидуальных консультаций:</b> аудитория № 319 Лаборатория ИТ (учебный корпус биофака), №231Лаборатория ИТ (учебный корпус биофака), №130 (учебный корпус биофака).</p> <p><b>5. учебная аудитория для текущего контроля и промежуточной аттестации:</b> аудитория № 319 Лаборатория ИТ (учебный корпус биофака), №231Лаборатория ИТ (учебный корпус биофака), №130 (учебный корпус биофака).</p> <p><b>6. помещения для самостоятельной работы:</b> читальный зал №1, (главный корпус).Аудитория № 428 (учебный корпус биофака).</p>	<p>Quantum-ST4-1000/26MX, ДНК-Амплификатор ABI GeneAmp 2720 Thermal Cycler с алюм. термоблоком на 96 пробирок, центрифуга Eppendorf 5804R с охлаждением, термостат жидкостной (баня), GFL-1041, автоклав паровой Tuttnauer модели 2540МК, камера электрофоретическая горизонтальная (2 шт), весы SPS2001F, Ohaus; авт.пипетка 0,5-5 мкл Black микронаконечник, Thermo. авт. пипетка 10-100 мкл Black Thermo, авт.пипетка 1-10 мл Лайт Thermo, авт. пипетка 100-1000 мкл Black Thermo, ПЦР-бокс БАВ-ПЦР-1 (2 шт), мини-центрифуга-вортекс "Micro-spin" FV-2400; центрифуга Eppendorf MiniSpin Plus для микропробирок 1,5/2,0 мл, 12 мест, до 14500 об/мин, ДНК-амплификатор в реальном времени BioRad CFX96 Real Touch System.</p> <p><b>Аудитория № 130</b> Учебная мебель, доска маркерная, экран настенный, мультимедиа-проектор EPSONEB-X8, компьютер-моноблок LenovoC200Atom, МФУ HP Laser JetM 1120, микроскоп МИКМЕД-5 (12 шт).</p> <p><b>Аудитория № 319 Лаборатория ИТ</b> Учебная мебель, доска, персональный компьютер в комплекте №1 iRU Corp – 15 шт.</p> <p><b>Аудитория № 231 Лаборатория ИТ</b> Учебная мебель, доска, экран белый, персональный компьютер в комплекте HPiO 20"СQ 100 eu моноблок (12</p> <p><b>Читальный зал №1</b> Учебная мебель, учебный и справочный фонд, неограниченный круглосуточный доступ к электронным библиотечным системам (ЭБС) и БД, стенд по пожарной безопасности, моноблоки стационарные – 5 шт, МФУ (принтер, сканер, копир) - 1 шт. Wi-Fi доступ для мобильных устройств.</p> <p><b>Аудитория № 428</b> Учебная мебель, доска, мультимедиа-проектор InFocusIN119HDx, ноутбук Lenovo 550, экран настенный ClassicNorma 200*200, моноблоки стационарные - 2 шт.</p>	<p>оригинальный английский текст лицензии для системы Moodle, <a href="http://www.gnu.org/licenses/gpl.html">http://www.gnu.org/licenses/gpl.html</a> Перевод лицензии для системы Moodle, <a href="http://rusgpl.ru/rusgpl.pdf">http://rusgpl.ru/rusgpl.pdf</a></p>
---	---	--



МИНОБРНАУКИ РОССИИ  
ФГБОУ ВО «БАШКИРСКИЙ ГОСУДАРСТВЕННЫЙ УНИВЕРСИТЕТ»  
БИОЛОГИЧЕСКИЙ ФАКУЛЬТЕТ

**СОДЕРЖАНИЕ РАБОЧЕЙ ПРОГРАММЫ**

дисциплины Методы молекулярно-генетического анализа на 7 семестр  
(наименование дисциплины)

\_\_\_ очная \_\_\_

форма обучения

<b>Вид работы</b>	<b>Объем дисциплины</b>
Общая трудоемкость дисциплины (ЗЕТ / часов)	3/108
Учебных часов на контактную работу с преподавателем:	
лекций	16
практических/ семинарских	
лабораторных	32
других (групповая, индивидуальная консультация и иные виды учебной деятельности, предусматривающие работу обучающихся с преподавателем) (ФКР)	3,2
Учебных часов на самостоятельную работу обучающихся (СР)	33
Учебных часов на подготовку к экзамену/зачету/дифференцированному зачету (Контроль)	25,8

Форма(ы) контроля:

экзамен \_\_7\_\_ семестр

№ п/п	Тема и содержание	Форма изучения материалов: лекции, практические занятия, семинарские занятия, лабораторные работы, самостоятельная работа и трудоемкость (в часах)				Основная и дополнительная литература, рекомендуемая студентам (номера из списка)	Задания по самостоятельно й работе студентов с указанием литературы, номеров задач	Форма контроля самостоятельной работы студентов (коллоквиумы, контрольные работы, компьютерные тесты и т.п.)
		ЛК	ПР/СЕМ	ЛР	СР			
1	2	3	4	5	6	7	8	9
	<b>Модуль 1</b>							
1	Задачи и методы генетического анализа в зависимости от уровня организации объекта исследования. Основные молекулярно-генетические методы, задачи и применение. Методы первичной идентификации изменений последовательности ДНК. Методы анализа известных мутаций (полиморфных вариантов).	2			1	Основная литература: 1,2,3 Дополнительная литература: 1-5	Подготовка к контрольной работе, подготовка к лабораторной работе  Основная литература: Дополнительная	Проведение контрольной работы
2	Методы забора, выделения и хранения биологического материала. Характеристика методов выделения ДНК из различных биологических материалов, преимущества и	2		2	1	Основная литература: 1,2,3 Дополнительная литература: 1-3,5	Подготовка к контрольной работе, подготовка к лабораторной работе	Проведение контрольной работы

	недостатки. Методы оценки качества и количества ДНК.						Подготовка к тесту Основная литература: Дополнительная	
3	Полимеразная цепная реакция (ПЦР), суть, этапы метода, компоненты реакции. Разновидности полимеразной цепной реакции (ПЦР). Значение ПЦР для современной науки и медицины. Преимущества и недостатки метода ПЦР. Оптимизация ПЦР, дополнительные вещества, применяемые для этого. ПЦР в реальном времени, основные принципы и системы детекции.	2			1	Основная литература: 1,2,3 Дополнительная литература: 1-5	Подготовка к контрольной работе, подготовка к лабораторной работе Подготовка к тесту Основная литература: Дополнительная	Проведение контрольной работы, лабораторной работы
4	Базовые методы молекулярно-генетического анализа: ПДРФ (рестриктазы: номенклатура, классификация, изменение субстратной специфичности в неоптимальных условиях); гель-электрофорез и его разновидности; SSCP-анализ, метод ДНПЛС, гетеродуплексный анализ; блот-гибридизация по Саузерну (суть, этапы методов и применение).	2			1	Основная литература: 1,2,3 Дополнительная литература: 1-3,5	Подготовка к контрольной работе, подготовка к лабораторной работе Подготовка к тесту Основная литература: Дополнительная	Проведение контрольной работы, лабораторной работы
5	Применение разновидностей ПЦР для			6	1	Основная литература:	Подготовка к контрольной	Проведение контрольной

	генотипирования различных полиморфных локусов генома человека с последующей детекцией с применением гель-электрофореза					1,2,3 Дополнительная литература: 1-3,5	работе, подготовка к лабораторной работе Подготовка к тесту Основная литература: Дополнительная	работы, лабораторной работы
6	Генотипирование методом ПЦР в реальном времени с использованием технологии TaqMan.			6	1	Основная литература: 1,2,3 Дополнительная литература: 1-3,5	Подготовка к контрольной работе, подготовка к лабораторной работе Подготовка к тесту Основная литература: Дополнительная	Проведение контрольной работы, лабораторной работы тестирование
<b>Модуль 2</b>								
7	Секвенирование ДНК, концепция и модификации метода. Суть и этапы метода секвенирования ДНК по Сэнгеру, пиросеквенирования. Автоматическое секвенирование, стадии, приборная база. Принципы и этапы секвенирования нового поколения. Различные методы секвенирования нового	2			1	Основная литература: 1,2,3 Дополнительная литература: 1-3,5	Подготовка к контрольной работе, подготовка к лабораторной работе Подготовка к тесту Основная литература: Дополнительная	Проведение контрольной работы

	поколения, принципы, преимущества и недостатки, оборудование, реактивы, этапы анализа результатов.							
8	Технология ДНК-чипов, общее понятие, применение. Типы ДНК-чипов, терминология, способы изготовления. Преобразование данных (анализ результатов), полученных методом ДНК-чипов. Применение ДНК-чипов в исследованиях в области структурной и функциональной геномики и транскриптомики.	2			1	Основная литература: 1,2,3 Дополнительная литература: 1-3,5	Подготовка к контрольной работе, подготовка к лабораторной работе Подготовка к тестированию Основная литература: Дополнительная	Проведение контрольного опроса
9	Подготовка образцов к секвенированию, очистка амплификатов после ПЦР, постановка секвенсовой реакции, очистка образцов, измерение количества и качества ДНК, запуск автоматического секвенирования	1			6	Основная литература: 1,2,3 Дополнительная литература: 1-3,5	Подготовка к контрольной работе, подготовка к лабораторной работе Подготовка к тексту Основная литература: Дополнительная	Проведение контрольного опроса Проведение лабораторной работы
10	Анализ результатов секвенирования, освоение программы для анализа нуклеотидной последовательности ДНК (BioEdit, Chromas, MegAlign	1			6	Основная литература: 1,2,3 Дополнительная литература: 1-3,5	Подготовка к контрольной работе, подготовка к лабораторной работе	Проведение контрольного опроса Проведение лабораторной работы

	и LASERGENE из пакета программ DNASStar Inc)						Подготовка к тесту Основная литература: Дополнительная	тестирование
	Экзамен							
	Курсовая работа				20	Основная литература: 1,2,3 Дополнительная литература: 1-3,5	Курсовая работа	
	<b>Всего часов:</b>	14		28	28			

## Рейтинг-план дисциплины

**Методы молекулярно-генетического анализа**  
направление 06.03.01 Биология курс 4, семестр 7

Виды учебной деятельности студентов	Балл за конкретное задание	Число заданий за семестр	Баллы	
			Минимальный	Максимальный
<b>Модуль 1</b>				
<b>Текущий контроль</b>				
1. Лабораторная работа №1	5	1	0	5
2. Лабораторная работа №2	5	1	0	5
3. Контрольная работа №1	5	1	0	5
4. Контрольная работа №2	5	1	0	5
<b>Рубежный контроль</b>				
1. Тест	15	1	0	15
<b>Модуль 2</b>				
<b>Текущий контроль</b>				
1. Лабораторная работа №3	5	1	0	5
2. Лабораторная работа №4	5	1	0	5
3. Контрольная работа №3	5	1	0	5
4. Контрольная работа №4	5	1	0	5
<b>Рубежный контроль</b>				
1. Тест	15	1	0	15
<b>Поощрительные баллы</b>				
1. Студенческая олимпиада				5
2. Публикация статей				5
<b>Посещаемость (баллы вычитаются из общей суммы набранных баллов)</b>				
1. Посещение лекционных занятий			0	-6
2. Посещение практических (семинарских, лабораторных занятий)			0	-10
<b>Итоговый контроль</b>				
Экзамен	30	1	0	30