

Документ подписан простой электронной подписью

Информация о владельце:

ФИО: Таскаев Сергей Валерьевич

Должность: Ректор

Дата подписания: 16.09.2025 14:43:29

Уникальный программный ключ:

04c19ed8bfb98f3b6cb77a486b9a87880952913



МИНОБРАЗОВАНИЯ И НАУКИ РОССИИ

Федеральное государственное бюджетное образовательное

учреждение высшего образования

«Челябинский государственный университет» (ФГБОУ ВО «ЧелГУ»)

Факультет: Фундаментальной медицины

Кафедра общей и клинической патологии

Фонд оценочных средств по дисциплине (модулю) «Фармакогеномика»

по специальности 30.05.01 Медицинская биохимия; 30.05.02 Медицинская биофизика;

30.05.03 Медицинская кибернетика ФГБОУ ВО «ЧелГУ»

Версия документа - 1	стр. 1 из 20	Первый экземпляр _____	КОПИЯ № _____
----------------------	--------------	------------------------	---------------

**Фонд оценочных средств
для промежуточной аттестации
по дисциплине (модулю)**

Фармакогеномика

Направление подготовки (специальность)

30.05.01 Медицинская биохимия

30.05.02 Медицинская биофизика

30.05.03 Медицинская кибернетика

Присваиваемая квалификация

Врач-биохимик; Врач-биофизик; Врач-кибернетик

Форма обучения

очная

Челябинск 2025 г.

	МИНОБРНАУКИ РОССИИ Федеральное государственное бюджетное образовательное учреждение высшего образования «Челябинский государственный университет» (ФГБОУ ВО «ЧелГУ»)		
	Факультет/ Фундаментальной медицины Кафедра общей и клинической патологии		
Фонд оценочных средств по дисциплине (модулю) «Фармакогеномика» по специальности 30.05.01 Медицинская биохимия; 30.05.02 Медицинская биофизика; 30.05.03 Медицинская кибернетика ФГБОУ ВО «ЧелГУ»			
Версия документа - 1	стр. 3 из 20	Первый экземпляр _____	КОПИЯ № _____

1. ПАСПОРТ ФОНДА ОЦЕНОЧНЫХ СРЕДСТВ

Специальность: 30.05.01 Медицинская биохимия; 30.05.02 Медицинская биофизика; 30.05.03 Медицинская кибернетика.

Направленность (профиль): Медицинская биохимия; Медицинская биофизика; Медицинская кибернетика.

Дисциплина: Фармакогеномика.

Семестр (семестры) изучения: семестр 7.

Форма (формы) промежуточной аттестации: Экзамен.

2. ПЕРЕЧЕНЬ ФОРМИРУЕМЫХ КОМПЕТЕНЦИЙ

2.1. Компетенции, закреплённые за дисциплиной

Изучение дисциплины «Фармакогеномика» направлено на формирование следующих компетенций:

Коды компетенции согласно ФГОС (ОПОП ВО)	Содержание компетенций согласно ФГОС (ОПОП ВО)	Индикаторы достижения компетенции согласно ОПОП	Перечень планируемых результатов обучения по дисциплине
1	2	3	4
ПК-3	Способен к организации и проведению научных исследований в области здравоохранения	ПК-3.1. Способен организовывать и проводить теоретические и экспериментальные исследования в области биомедицины с целью расширения научных знаний, получения новой информации, проверки гипотез, решения проблем, разработки новой продукции в сфере охраны окружающей среды, фармакологии, медицины и здравоохранения.	Для достижения ПК-3.1 знать: принципы организации и проведения теоретических и экспериментальных исследований генетических особенностей организма, влияющие на эффективность лекарственных средств, с целью расширения научных знаний, получения новой информации, проверки гипотез, решения проблем, разработки новой продукции в сфере охраны окружающей среды, фармакологии, медицины и здравоохранения Для достижения ПК-3.1 уметь: организовывать и проводить теоретические и экспериментальные исследования анализа возможностей развития побочных реакций на лекарственные средства, связанные с генетическими особенностями организма, с целью расширения научных знаний, получения новой информации, проверки гипотез, решения проблем, разработки новой продукции в сфере охраны окружающей среды, фармакологии, медицины и здравоохранения Для достижения ПК-3.1 владеть: навыками организации и проведения теоретических и экспериментальных исследований анализа возможности развития побочных реакций на лекарственные средства, связанные с генетическими особенностями организма, с целью расширения научных знаний, получения новой информации, проверки гипотез, решения проблем, разработки новой продукции в сфере охраны окружающей среды, фармакологии, медицины и здравоохранения

	МИНОБРНАУКИ РОССИИ Федеральное государственное бюджетное образовательное учреждение высшего образования «Челябинский государственный университет» (ФГБОУ ВО «ЧелГУ») Факультет/ Фундаментальной медицины Кафедра общей и клинической патологии		
	Фонд оценочных средств по дисциплине (модулю) «Фармакогеномика» по специальности 30.05.01 Медицинская биохимия; 30.05.02 Медицинская биофизика; 30.05.03 Медицинская кибернетика ФГБОУ ВО «ЧелГУ»		
Версия документа - 1	стр. 3 из 20	Первый экземпляр _____	КОПИЯ № _____

3. СОДЕРЖАНИЕ ОЦЕНОЧНЫХ СРЕДСТВ ПО ДИСЦИПЛИНЕ

3.1 Виды оценочных средств

№ п/п	Код компетенции/ планируемые результаты обучения	Контролируемые темы/ разделы	Наименование оценочного средства для текущего контроля	Наименование оценочного средства на промежуточной аттестации/№ задания
1	ПК-3: Способен к организации и проведению научных исследований в области здравоохранения	Тема 1. Структура геномов. Тема 2. Сравнительная и функциональная геномика. Тема 3. Медицинская геномика. Метагеномика. Тема 4. Генетические основы индивидуальной чувствительности к лекарствам. Генетический контроль метаболизма лекарственных веществ. Тема 5. Частная фармакогенетика.	Устный опрос, ситуационные задачи.	Тесты и ситуационные задачи для экзамена.

Типовые задания, критерии и показатели оценивания в рамках текущего контроля представлены в рабочей программе дисциплины (модуля). Полные комплекты оценочных средств и контрольно-измерительных материалов хранятся на кафедре.

3.2. Содержание оценочных средств

Время тестирования: 45 минут

Форма проведения: тестирование

Количество вариантов: 2

Количество вопросов для тестирования: 40

Критерии оценивания:

- оценка «отлично» выставляется студенту, если задание выполнено на 91-100%;
- оценка «хорошо» выставляется студенту, если задание выполнено на 81-90%;
- оценка «удовлетворительно» выставляется студенту, если задание выполнено на 70-80%;
- оценка «неудовлетворительно» выставляется студенту, если задания выполнено менее чем на 70%.



Вариант 1.

1. Токсикогеномика:

а) исследование изменений в экспрессии генов после введения в организм лекарства- кандидата.

б) наука генетических заболеваний, вызываемых ядами

в) наука о метаболизме токсических препаратов.

2. OMIM — это база данных:

а) белков

б) заболеваний

в) нуклеотидов

г) геномов.

3. SNPedia – это база данных:

а) белков

б) геномов

в) однонуклеотидных полиморфизмов, вызывающих заболевания

г) лекарств.

4. Для построения геномной библиотеки используют:

а) полные ДНК нескольких популяций

б) фрагменты ДНК нескольких организмов

в) фрагменты ДНК одной популяции

г) фрагменты ДНК одного организма.

5. В качестве вектора для введения чужого гена в животную клетку используют:

а) ретровирусы

б) плазмиды бактерий

в) ДНК хлоропластов и митохондрий

г) вироиды.

6. Применение аденоассоциированных вирусов в генотерапии имеет преимущество по сравнению с ретро вирусами по причине:

а) векторы на основе аденоассоциированных вирусов встраиваются в строго определенном месте ДНК

б) векторы на основе аденоассоциированных вирусов вызывают сильный иммунный ответ

в) могут переносить большие гены.

7. Вироиды представляют собой:

а) 1 цепочечную ДНК

б) 1 цепочечную РНК

в) 2 цепочечную ДНК

г) 2 цепочечную РНК.

8. При рестриктазно-лигазном методе происходит сшивание концов ДНК:

а) тупой-липкий

б) липкий-липкий

в) тупой-тупой.

9. При коннекторном методе происходит сшивание концов ДНК:

а) тупой-липкий

б) липкий-липкий



в) тупой-тупой.

10. Применение линкеров имеет смысл в том случае, если при разрушении 2 типов ДНК рестриктазами образуются концы:

- а) комплиментарные липкие
- б) некомплиментарные липкие**
- в) тупые.

11. Фермент концевая трансфераза применяется при сшивании концов:

- а) одноименных липких
- б) разноименных липких

в) тупых

г) тупого и липкого.

12. Для сшивания тупых концов ДНК применяют лигазу в концентрациях:

- а) недостаточных
- б) стандартных

в) избыточных.

13. При гибридизации спариваются фрагменты ДНК:

- а) одноцепочечные**
- б) двуцепочечные
- в) одно- и двуцепочечные.

14. При гибридизации возможно спаривание:

- а) ДНК - ДНК**
- б) РНК - РНК
- в) все перечисленные сочетания.

15. Гибридизацию исследуемой нуклеиновой кислоты с ДНК-зондом проводят:

- а) в растворе
- б) на стекле
- в) на нитроцеллюлозе

г) возможны все варианты.

16. Чужеродная ДНК, попавшая в клетки в природе, как правило, не проявляет активности, так как разрушается ферментом:

- а) лигазой
- б) метилазой
- в) рестриктазой**
- г) транскриптазой.

17. Фрагмент Кленова включает в себя:

- а) 5'-3' полимеразу и 3'-5' экзонуклеазу**
- б) 5'-3' полимеразу и 3'-5' полимеразу
- в) 5'-3' полимеразу и 5'-3' экзонуклеазу
- г) 3'-5' экзонуклеазу и 5'-3' экзонуклеазу.

18. Диэфирную связь в неспаренных участках ДНК убирает:

- а) 5'-3' полимеразы
- б) 3'-5' экзонуклеазы**
- в) 5'-3' экзонуклеазы
- г) 3'-5' полимеразы.

19. Для построения рестрикционной карты необходимо фрагменты ДНК



последовательно обработать:

- а) 1 рестриктазой, затем 2 рестриктазой
- б) 1 рестриктазой и смесью 1 и 2 рестриктаз
- в) 1 рестриктазой, 2 рестриктазой и их смесью.**

20. Первая рестрикционная карта была получена для:

- а) бактериофага
- б) плазмиды pBR 322
- в) вируса саркомы Рауса
- г) вируса SV-40.**

21. Химический сиквенс ДНК предложили:

- а) Сэнгер и Гилберт
- б) Сэвидж и Максам
- в) Максам и Гилберт.**

22. Метод секвенирования ДНК, основанный на принципе «секвенирование путём синтеза»:

- а) Метод дробовика
- б) Бисульфитное секвенирование
- в) метод Сэнгер
- г) пиросеквенирование.**

23. «Ген-маркер» необходим для:

- а) повышения активности рекомбинанта
- б) образования компетентных клеток хозяина
- в) модификации места взаимодействия рестриктаз с субстратом
- г) отбора рекомбинантов**
- д) повышения устойчивости рекомбинанта.

24. Рестриктазы используются в технологии рекомбинантных ДНК, поскольку:

а) катализируют ковалентное связывание глеводно-фосфорной цепи ДНК гена и ДНК вектора

б) катализируют синтез комплементарной ДНК на матрице РНК, соответствующей гену-мишени

в) специфически расщепляют двухцепочечную ДНК по сайтам узнавания

г) катализируют синтез нуклеотидной цепи из отдельных нуклеотидов специфически расщепляют одноцепочечные участки нуклеиновых кислот.

25. Обратная транскриптаза используется в технологии рекомбинантных ДНК, поскольку:

а) катализирует ковалентное связывание углеводно-фосфорной цепи ДНК гена и ДНК вектора

б) катализирует синтез комплементарной ДНК на матрице РНК, соответствующей гену-мишени

в) специфически расщепляет двухцепочечную ДНК по сайтам узнавания

г) катализирует синтез нуклеотидной цепи из отдельных нуклеотидов

д) специфически расщепляет одноцепочечные участки нуклеиновых кислот.

26. Участок ДНК, сохраняемый в зрелой информационной РНК, которую рибосома транслирует в белок:

- а) интрон



б) экзон

в) кодон.

27. Что такое Blastx:

а) поиск в белковой БД, с использованием пептидной формы запроса

б) поиск в БД нуклеотидов, с использованием нуклеотидной формы запроса

в) поиск в базе белков, с использованием формы запроса транслированных нуклеотидов.

28. Геномика – это:

а) исследование белковых молекул, их аминокислотной последовательности и пространственной структуры

б) раздел молекулярной генетики, посвящённый изучению генома и генов живых организмов

в) систематическое изучение метаболических профилей процессов, протекающих в живых клетках.

29. Сервис, предназначенный для сравнения изучаемой аминокислотной последовательности белка с имеющейся базой данных белков и их участков:

а) Blastn

б) Blastx

в) Blastp.

30. ClustalW – это программа с:

а) графическим интерфейсом

б) интерфейсом командной строки

в) интеллектуальным интерфейсом.

31. Что такое глобальное выравнивание:

а) поиск наиболее схожих фрагментов в последовательности

б) сравнение последовательности целиком

в) запись последовательности одна под другой, так чтобы гомологичные фрагменты оказались друг под другом.

32. Носительство “медленных” аллельных вариантов CYP2C9*2 приводит к:

а) более высокой концентрации S-варфарина и более низкой концентрации S-аценокумарола

б) более высокой концентрации S-аценокумарола и более низкой концентрации S-варфарина

в) более высокой концентрации S-аценокумарола и S-варфарина

г) более низкой концентрации S-аценокумарола и S-варфарина.

33. Прием непрямых антикоагулянтов носителями “медленных” аллельных вариантов CYP2C9*2:

а) опасно кровотечениями

б) опасно тромбозами

в) не опасно.

34. Сравнивая биологическую активность энантиомеров варфарина, нужно отметить, что:

а) активность S-варфарина в пять раз выше активности R- варфарина

б) активность R-варфарина в пять раз выше активности S- варфарина

в) примерно одинаковые.



35. Запись M235T – полиморфизм означает:

- а) Замену метионина на триптофан в 235 кодоне
- б) Замену тимина на метилированный тимин в 235 кодоне
- в) Замену метионина на треонин в 235 кодоне**
- г) Замену треонина на метионин в 235 кодоне.

36. Наличие мутантных Т-аллелей по 235-й позиции приводит к:

- а) Повышению концентрации ангиотензиногена и понижению концентрации АТ-II
- б) Понижению концентрации ангиотензиногена и понижению концентрации АТ-II
- в) Повышению концентрации АТГ и повышению концентрации АТ-II**
- г) Понижению концентрации АТГ и понижению концентрации АТ-II.

37. Полиморфизм Т-344С гена альдестеронсинтазы ассоциирован с:

- а) артериальной гипотензией
- б) артериальной гипертензией**
- в) венозной гипертензией
- г) венозной гипотензией.

38. A1166С-полиморфизм гена рецептора АТ-II означает:

- а) Замену аргенина на серин в положении 1166
- б) Замену аденина на серин в положении 1166
- в) Замену аденина на цитозин в положении 1166**
- г) Замену цитозина на аденин в положении 1166.

39. Полиморфизм гена рецептора АТ-II (известного как вход для вируса COVID-19) ассоциирован с:

- а) С резистентностью к терапии антигипертензивными средствами**
- б) С более эффективной терапией антигипертензивными средствами
- в) Не влияет на терапию антигипертензивными средствами.

40. Полиморфизм гена ангиотензин превращающего фермента ассоциирован с:

- а) Развитием инфаркта миокарда,
- б) артериальной гипертензий,
- в) гипертрофией ЛЖ,
- г) заболеваниями почек,
- д) сосудистыми осложнениями сахарного диабета
- е) со всеми перечисленными заболеваниями.**

Вариант 2.

1. Полиморфизм гена ЦОГ-1 ассоциирован с:

- а) Аспиринорезистентностью**
- б) Статинорезистентностью
- в) Инсулинорезистентностью.

2. У носителей Т аллели по полиморфному маркеру С3435Т гена гликопротеина Р:

- а) Выраженный гиполлипидемический эффект статинов**
- б) Выраженный гиперлипидемический эффект статинов
- в) Выраженный гипогликемический эффект статинов
- г) Выраженный гипергликемический эффект статинов.

3. 14. При гибридизации возможно спаривание:

- а) ДНК - ДНК**



- б) РНК - РНК
в) все перечисленные сочетания.
4. Гибридизацию исследуемой нуклеиновой кислоты с ДНК-зондом проводят:
- а) в растворе
б) на стекле
в) на нитроцеллюлозе
г) **возможны все варианты.**
5. Чужеродная ДНК, попавшая в клетки в природе, как правило, не проявляет активности, так как разрушается ферментом:
- а) лигазой
б) метилазой
в) **рестриктазой**
г) транскриптазой.
6. Фрагмент Кленова включает в себя:
- а) **5'-3' полимеразу и 3'-5' экзонуклеазу**
б) 5'-3' полимеразу и 3'-5' полимеразу
в) 5'-3' полимеразу и 5'-3' экзонуклеазу
г) 3'-5' экзонуклеазу и 5'-3' экзонуклеазу.
7. Диэфирную связь в неспаренных участках ДНК убирает:
- а) 5'-3' полимеразы
б) **3'-5' экзонуклеазы**
в) 5'-3' экзонуклеазы
г) 3'-5' полимеразы.
8. Для построения рестрикционной карты необходимо фрагменты ДНК последовательно обработать:
- а) 1 рестриктазой, затем 2 рестриктазой
б) 1 рестриктазой и смесью 1 и 2 рестриктаз
в) **1 рестриктазой, 2 рестриктазой и их смесью.**
9. Первая рестрикционная карта была получена для:
- а) бактериофага
б) плазмиды pBR 322
в) вируса саркомы Рауса
г) **вируса SV-40.**
10. Химический сиквенс ДНК предложили:
- а) Сэнгер и Гилберт
б) Сэвидж и Максам
в) **Максам и Гилберт.**
11. Метод секвенирования ДНК, основанный на принципе «секвенирование путём синтеза»:
- а) Метод дробовика
б) Бисульфитное секвенирование
в) метод Сэнгер
г) **пиросеквенирование.**
12. «Ген-маркер» необходим для:
- а) повышения активности рекомбинанта



- б) образования компетентных клеток хозяина
- в) модификации места взаимодействия рестриктаз с субстратом

г) отбора рекомбинантов

- д) повышения устойчивости рекомбинанта.

13. Рестриктазы используются в технологии рекомбинантных ДНК, поскольку:

- а) катализируют ковалентное связывание глеводно-фосфорной цепи ДНК гена и ДНК вектора

- б) катализируют синтез комплементарной ДНК на матрице РНК, соответствующей гену-мишени

в) специфически расщепляют двухцепочечную ДНК по сайтам узнавания

- г) катализируют синтез нуклеотидной цепи из отдельных нуклеотидов специфически расщепляют одноцепочечные участки нуклеиновых кислот.

14. Обратная транскриптаза используется в технологии рекомбинантных ДНК, поскольку:

- а) катализирует ковалентное связывание углеводно-фосфорной цепи ДНК гена и ДНК вектора

б) катализирует синтез комплементарной ДНК на матрице РНК, соответствующей гену-мишени

- в) специфически расщепляет двухцепочечную ДНК по сайтам узнавания

- г) катализирует синтез нуклеотидной цепи из отдельных нуклеотидов

- д) специфически расщепляет одноцепочечные участки нуклеиновых кислот.

15. ClustalW – это программа с:

- а) графическим интерфейсом

б) интерфейсом командной строки

- в) интеллектуальным интерфейсом.

16. Что такое глобальное выравнивание:

- а) поиск наиболее схожих фрагментов в последовательности

б) сравнение последовательности целиком

- в) запись последовательности одна под другой, так чтобы гомологичные фрагменты оказались друг под другом.

17. Носительство “медленных” аллельных вариантов CYP2C9*2 приводит к:

- а) более высокой концентрации S-варфарина и более низкой концентрации S-аценокумарола

- б) более высокой концентрации S-аценокумарола и более низкой концентрации S-варфарина

в) более высокой концентрации S-аценокумарола и S-варфарина

- г) более низкой концентрации S-аценокумарола и S-варфарина.

18. Прием непрямых антикоагулянтов носителями “медленных” аллельных вариантов CYP2C9*2:

а) опасно кровотечениями

- б) опасно тромбозами

- в) не опасно.

19. Сравнивая биологическую активность энантиомеров варфарина, нужно отметить, что:

а) активность S-варфарина в пять раз выше активности R- варфарина



- б) активность R-варфарина в пять раз выше активности S- варфарина
в) примерно одинаковые.
20. Запись M235T – полиморфизм означает:
- а) Замену метионина на триптофан в 235 кодоне
б) Замену тимина на метилированный тимин в 235 кодоне
в) Замену метионина на треонин в 235 кодоне
г) Замену треонина на метионин в 235 кодоне.
21. Наличие мутантных Т-аллелей по 235-й позиции приводит к:
- а) Повышению концентрации ангиотензиногена и понижению концентрации АТ-II
б) Понижению концентрации ангиотензиногена и понижению концентрации АТ-II
в) Повышению концентрации АТГ и повышению концентрации АТ-II
г) Понижению концентрации АТГ и понижению концентрации АТ-II.
22. Полиморфизм Т-344С гена альдестеронсинтазы ассоциирован с:
- а) артериальной гипотензией
б) артериальной гипертензией
в) венозной гипертензией
г) венозной гипотензией.
23. Участок ДНК, сохраняемый в зрелой информационной РНК, которую рибосома транслирует в белок:
- а) интрон
б) экзон
в) кодон.
24. Что такое Blastx:
- а) поиск в белковой БД, с использованием пептидной формы запроса
б) поиск в БД нуклеотидов, с использованием нуклеотидной формы запроса
в) поиск в базе белков, с использованием формы запроса транслированных нуклеотидов.
25. Геномика – это:
- а) исследование белковых молекул, их аминокислотной последовательности и пространственной структуры
б) раздел молекулярной генетики, посвящённый изучению генома и генов живых организмов
в) систематическое изучение метаболических профилей процессов, протекающих в живых клетках.
26. 2. OMIM — это база данных:
- а) белков
б) заболеваний
в) нуклеотидов
г) геномов.
27. SNPedia – это база данных:
- а) белков
б) геномов
в) однонуклеотидных полиморфизмов, вызывающих заболевания
г) лекарств.
28. Для построения геномной библиотеки используют:



- а) полные ДНК нескольких популяций
- б) фрагменты ДНК нескольких организмов
- в) фрагменты ДНК одной популяции
- г) **фрагменты ДНК одного организма.**

29. В качестве вектора для введения чужого гена в животную клетку используют:

- а) **ретровирусы**
- б) плазмиды бактерий
- в) ДНК хлоропластов и митохондрий
- г) вириды.

30. Применение аденоассоциированных вирусов в генотерапии имеет преимущество по сравнению с ретро вирусами по причине:

а) **векторы на основе аденоассоциированных вирусов встраиваются в строго определенном месте ДНК**

б) векторы на основе аденоассоциированных вирусов вызывают сильный иммунный ответ

в) могут переносить большие гены.

31. Вириды представляют собой:

- а) 1 цепочечную ДНК
- б) **1 цепочечную РНК**
- в) 2 цепочечную ДНК
- г) 2 цепочечную РНК.

32. При рестриктазно-лигазном методе происходит сшивание концов ДНК:

- а) тупой-липкий
- б) **липкий-липкий**
- в) тупой-тупой.

33. При коннекторном методе происходит сшивание концов ДНК:

- а) тупой-липкий
- б) липкий-липкий
- в) **тупой-тупой.**

34. Применение линкеров имеет смысл в том случае, если при разрушении 2 типов ДНК рестриктазами образуются концы:

- а) комплиментарные липкие
- б) **некомплиментарные липкие**
- в) тупые.

35. Фермент концевая трансфераза применяется при сшивании концов:

- а) одноименных липких
- б) разноименных липких
- в) **тупых**

г) тупого и липкого.

36. Для сшивания тупых концов ДНК применяют лигазу в концентрациях:

- а) недостаточных
- б) стандартных
- в) **избыточных.**

37. При гибридизации спариваются фрагменты ДНК:

- а) **одноцепочечные**



б) двуцепочечные

в) одно- и двуцепочечные.

38. A1166C-полиморфизм гена рецептора АТ-II означает:

а) Замену аргенина на серин в положении 1166

б) Замену аденина на серин в положении 1166

в) Замену аденина на цитозин в положении 1166

г) Замену цитозина на аденин в положении 1166.

39. Полиморфизм гена рецептора АТ-II (известного как вход для вируса COVID-19) ассоциирован с:

а) С резистентностью к терапии антигипертензивными средствами

б) С более эффективной терапией антигипертензивными средствами

в) Не влияет на терапию антигипертензивными средствами.

40. Сервис, предназначенный для сравнения изучаемой аминокислотной последовательности белка с имеющейся базой данных белков и их участков:

а) Blastn

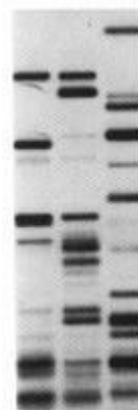
б) Blastx

в) Blastp.

Ситуационные задачи для экзамена:

1. Задача 1:

На рисунке справа представлено изображение радиограммы образцов ДНК трёх человек, проанализированных методом фингерпринта с использованием радиоактивно меченого зонда, комплементарного к звеньям минисателлитной ДНК. Исходя из характера спектра на радиограмме ДНК полученной в результате фингерпринта, укажите возможно ли наличие родственных связей у проанализированных трёх человек?

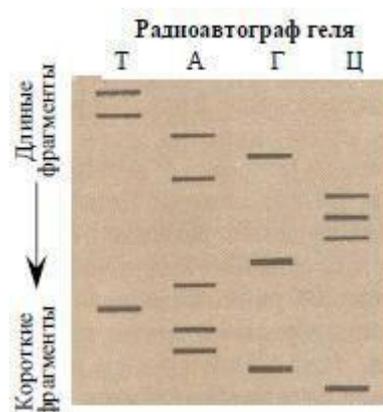


Решение:

Родственные связи возможны только между исследованными индивидуумами № 1 и № 2, поскольку из первых 15 фракций ДНК у них совпадает 5. В тоже время индивидуум № 3 не может иметь с двумя первыми никаких родственных связей, т. к. из 17 первых фракций у него с ними не совпадает ни одной ни по интенсивности, ни по электрофоретической подвижности.

2. Задача 2:

Нуклеотидная последовательность короткого рестриционного фрагмента ДНК длиной в 15 нуклеотидов была секвенирована методом Максама-Гилберта. На основе спектра представленного на радиограмме справа определите (прочитайте) нуклеотидную последовательность фрагмента ДНК.



Решение:

Суть метода прочтения (определения)



нуклеотидной последовательности по результатам электрофореза на радиоавтографе геля заключается в следующем. Чтение нуклеотидной цепочки начинается с радиоактивно меченого конца. Чем короче радиоактивный фрагмент на геле, тем ближе искомый нуклеотид расположен к началу цепочки. Поэтому самый короткий радиоактивный фрагмент и соответственно первый нуклеотид располагаются в самой нижней части геля. На нашей радиограмме это нуклеотид Ц, второй Г, третий и четвёртый А, пятый Т, шестой А и т.д. вверх по радиоавтографу геля. Таким образом нуклеотидная последовательность короткого рестрикционного фрагмента ДНК из 15 нуклеотидов по результатам секвенирования представленного на данной радиограмме следующая: ЦГААТАГЦЦАГАТТ.

3. Задача 3:

Используя для анализа электрофоретический спектр, представленный на радиограмме рис. 2 определите коэффициент специфичности нуклеотидного состава для ДНК человека по результатам секвенирования 20 нуклеотидов в данном рестрикционном фрагменте ДНК.

Решение:

Первый нуклеотид в данном фрагменте будет Т, второй А, третий Т, четвёртый Ц и т.д. вверх по радиоавтографу геля. В целом нуклеотидная последовательность рестрикционного фрагмента ДНК из 20 нуклеотидов по результатам секвенирования представленного на радиограмме (рис. 2) следующая: ТАТЦАГАТЦТГЦААЦ-ТЦАТА. Соотношение нуклеотидных пар Г+Ц к А+Т, составляющих коэффициент специфичности для данного фрагмента ДНК человека будет 7/13 или 0.53.

4. Задача 4:

Для идентификации членов семьи, захороненных в начале XX в., из костных останков ученым удалось получить лишь около 10 копий небольших фрагментов ДНК, содержащих нужный ген. Такое ограниченное количество копий ДНК не позволяет провести секвенирование и электрофоретический анализ гена, что исключает генетическую идентификацию и дактилоскопию членов семьи. Каково будет количество копий ДНК нужного гена, если исследователю удастся провести 20 успешных циклов амплификации (размножения) фрагментов ДНК из костных останков, используя метод полимеразной цепной реакции (ПЦР)?

Решение: Если исследователю удастся провести 20 успешных циклов амплификации (размножения) фрагментов ДНК из костных останков членов семьи, захороненных в начале XX в., используя метод полимеразной цепной реакции (ПЦР), то количество копий ДНК нужного гена составит $10 \times 2^{20} = 10485760$. Иными словами, за 20 успешных циклов будет получено более 10 миллионов копий ДНК, содержащих нужный ген. Такого количества копий ДНК будет достаточно для любого молекулярно-генетического анализа, включая фингерпринт и секвенирование.

5. Задача 5:

У человека ген кодирующий компонент зубной эмали – амелогенин расположен в половых хромосомах X и Y. Причем длина этого гена в X хромосоме составляет 106 нуклеотидных пар, тогда как в Y хромосоме он на 6 пар длиннее. Как будет выглядеть

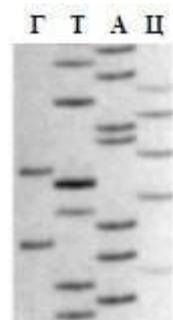


Рис. 2. Схема радиограммы секвенса ДНК человека



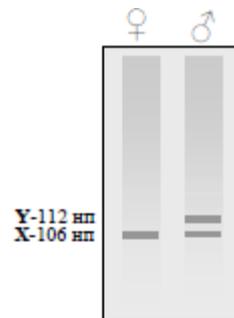
электрофоретические спектры образцов ДНК, гена амелогенина, взятых из костных останков мужчины и женщины и амплифицированных (размноженных) методом ПЦР, после электрофореза в агарозном геле?

Решение:

Образцы ДНК, гена амелогенина, взятые из костных останков мужчины и женщины и амплифицированные (размноженные) методом ПЦР на электрофореграмме после электрофореза в агарозном геле будут представлены отличающимися

спектрами. Схематическое изображение электрофореграммы образцов ДНК мужчины и женщины показано на рисунке справа. Поскольку мужской ген амелогенина расположенный в Y хромосоме был размером на 6 нуклеотидных пар тяжелее, то естественно, на фореграмме его фракция будет двигаться медленнее и располагаться ближе к

старту. В целом мужской спектр состоит из двух фракций, одна длиной 112 н.п. образованная геном амелогенина Y хромосомы и одна 106 н.п. образованная геном X хромосомы. У женщин имеются 2 X хромосомы, которые производят лишь один фрагмент величиной 106 нуклеотидных пар.



6. Задача 6:

Во время пожара в помещении погибло 3 молодых человека. Родительская пара хотела бы точно знать, нет ли среди погибших их сына, который накануне не вернулся домой. При молекулярно-генетической дактилоскопии останков 3 погибших генетики выделили ДНК из костей и после ПЦР-амплификации, используя метод фиджипринта ДНК, проанализировали гены А и Б, которые содержат тандемно повторяющиеся последовательности варибельной длины.

Они так же проанализировали эти два гена у родительской пары. Результаты анализа представлены в таблице справа, где число показывает количество копий тандемного повтора в каждом аллели. Например, у погибшего № 3 имеется один аллель с 8, а другой аллель с 9 копиями тандемных повторов в гене А. Исходя из полученных данных, можно ли указать, кто из трех погибших может быть сыном этой родительской пары?

Образцы	Ген А	Ген Б
юноша №1	6/8	5/5
юноша №2	7/8	5/7
юноша №3	8/9	7/7
мать	8/8	3/5
отец	7/10	7/7

Решение:

Исходя из полученных данных по молекулярно-генетической дактилоскопии ДНК амплифицированной ПЦР из костей останков 3 юношей и результатов анализа методом фиджипринта ДНК, различных аллелей, содержащих тандемные повторы в генах А и Б у погибших и родительской пары (таблица справа), можно однозначно сказать, что сыном этой пары может быть только юноша № 2. Поскольку только у него по гену А имеется аллель 7 полученный от отца и аллель 8 от матери, и по гену Б имеется аллель 5 полученный от матери и аллель 7 от отца. Как следует из данных таблицы генотипы двух других юношей не могли возникнуть от брака этой родительской пары.

7. Задача 7:

Болезнь Хантингтона является аутосомно-доминантным заболеванием, при котором происходит нейродегенеративное расстройство, приводящее к летальному исходу. Четкие



симптомы этой болезни начинают проявляться только у взрослых как правило после 35 лет. Семья, в которой один из супругов страдает заболеванием Хантингтона, ждёт ребенка. Они хотели бы уже на эмбриональной стадии на основе молекулярной диагностики определить, болен ли этим заболеванием их будущий ребенок. Выполнима ли эта задача на современном уровне развития генетики?

Решение:

Да, при современном уровне развития генетики эта задача выполнима. В настоящее время имеется возможность молекулярно-генетической диагностики данного заболевания уже у ребенка любого возраста, включая эмбриональную стадию на основе метода Саузерн-блот анализа.

Для этого на первом этапе необходимо изъять несколько эмбриональных клеток из околоплодной амниотической жидкости (рис. 2) и провести амплификацию взятого из этих клеток материала ДНК с использованием метода полимеразной цепной реакции. После того, как будет получено достаточное количество ДНК, необходимо провести Саузерн-блот анализ с использованием специального ДНК-зонда (G8). По полученным электрофоретическим спектрам легко установить имеется ли ген заболевания Хантингтона в ДНК их будущего ребенка.

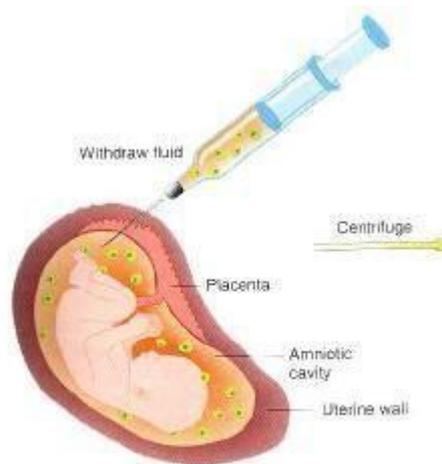


Рис. 2. Процесс изъятия эмбриональных клеток из околоплодной амниотической жидкости (амниоцентез).

8. Задача 8:

Мутация, вызывающая болезнь – серповидно-клеточная анемия (СКА), обусловлена заменой всего одного нуклеотида в ДНК β -глобинового гена. Причем, в результате этой мутации пропадает сайт рестрикции для фермента MstII, который присутствует в нормальном гене. Как можно использовать эту информацию для консультации семей, проживающих в районах высокой концентрации этой мутации, на предмет выявления носителей данного наследственного заболевания? Какие молекулярно-генетические эксперименты для этого необходимо провести?

Решение:

Мутацию β -глобинового гена, приводящую к заболеванию можно достаточно легко выявлять, используя молекулярно-генетические методы. Для этого необходимо индивидуальные образцы ДНК обработать рестриктазой MstII. Затем, полученные рестрикционные фрагменты подвергнуть электрофоретическому фракционированию в агарозном геле с последующей Саузерн-блот гибридизацией, используя в качестве зонда меченый фрагмент β -глобиновой ДНК. Поскольку в результате мутационной замены нуклеотида в ДНК β -глобинового гена происходит потеря сайта рестрикции для MstII, который присутствует в нормальном гене, то на автордиограмме (рис.5)

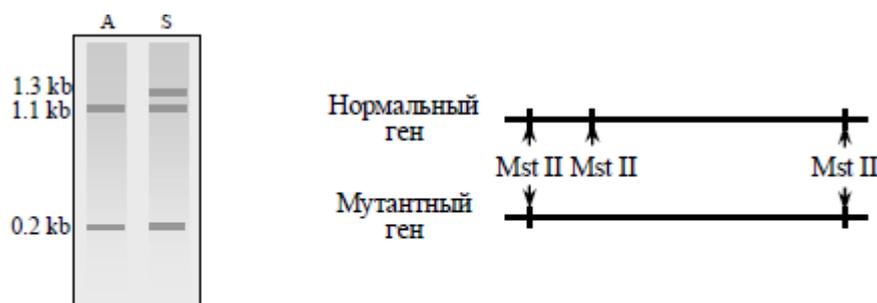


Рис. 5. Авторадиограмма и рестрикционные карты, построенные на основе анализа электрофоретического фракционирования фрагментов ДНК β -глобинового гена, полученных в результате действия рестриктазы Mst II.

образцов, взятых у здоровых людей, будут присутствовать две фракции (размером 1.1 и 0.2 kb), тогда как в образцах, взятых у людей страдающих серповидно-клеточной анемией, будет присутствовать дополнительная «тяжелая» (неразрезанная) фракция ДНК (величиной 1.3 kb).

Таким образом, для консультации семей, проживающих в районах высокой концентрации мутации, вызывающей серповидно-клеточную анемию, наиболее целесообразно использовать молекулярно-генетические методы, включающие рестрикционный и Саузерн-блот анализ, которые дают возможность достаточно легко выявлять носителей данного заболевания.

9. Задача 9:

Гаплоидный геном человека содержит около $3 \cdot 10^9$ нуклеотидных пар (н.п.) ДНК. Если вы порежете человеческую ДНК рестрикционным ферментом EcoRI, узнающим гексамерную последовательность ГААТTC, то сколько различных рестрикционных фрагментов будет получено?

Решение:

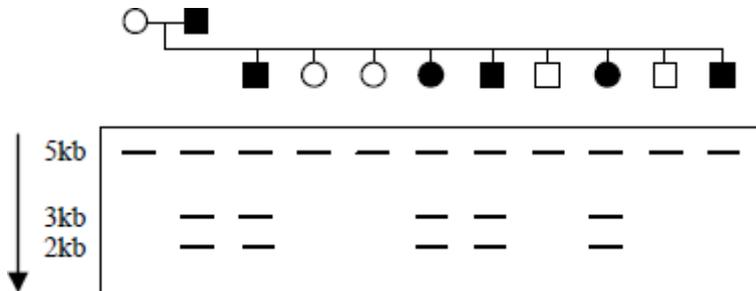
Исходя из предположения, что четыре нуклеотида А, Т, Г, Ц находятся в равных количествах и распределяются в ДНК случайным образом, вероятность для любого из четырех нуклеотидов занять конкретное место в цепочке составляет $\frac{1}{4}$. Вероятность для двух нуклеотидов (например, АГ) занять конкретное место составит $\frac{1}{4} \times \frac{1}{4} = (\frac{1}{4})^2$, а вероятность для специфической гексамерной последовательности будет равна $(\frac{1}{4})^6 = \frac{1}{4096}$. Следовательно, EcoRI будет разрезать молекулу человеческой ДНК в среднем один раз на 4096 нуклеотидных пар. Если молекула ДНК разрежется n раз, то в результате получается $n+1$ фрагмент. Гаплоидный геном из $3 \cdot 10^9$ нуклеотидных пар содержит около $732\,422$ ($3 \times 10^9 / 4096$) мест разреза для рестриктазы EcoRI. Если бы полный геном человеческой ДНК состоял из одной молекулы, то EcoRI могла бы разрезать его на $732\,422 + 1$ фрагмент. Но поскольку места разрезания распределены по 23 хромосомам, то в результате полного расщепления человеческой ДНК рестриктазой EcoRI должно получиться $732\,422 + 23$ рестрикционных фрагмента.

10. Задача 10:

Анализ ДНК был проведен в большой семье, среди членов которой наблюдалось доминантное аутосомное заболевание, проявляющееся в 40 лет и позже. Образцы ДНК каждого члена семьи обработали рестрикционным ферментом TagI и полученные



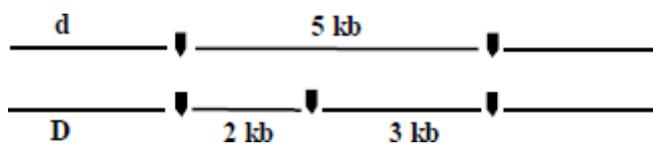
фрагменты ДНК разделили при помощи электрофореза в агарозном геле. Затем провели Саузерн-блот гибридизацию с использованием радиоактивной пробы, состоящей из фрагмента клонированной ДНК человека. Родословная исследованной семьи и полученная автордиограмма электрофорезированной ДНК представлены на рисунке ниже. Черным отмечены члены семьи, имеющие заболевание.



Проанализируйте полные взаимоотношения между полученными с помощью радиоактивной пробы спектрами ДНК членов семьи и геном болезни. Нарисуйте соответствующие хромосомные участки родителей.

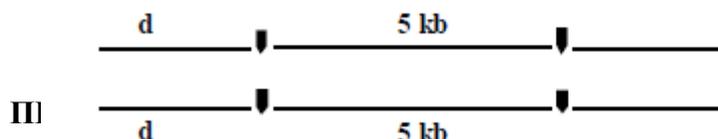
Решение:

Использованные радиоактивные ДНК-пробы позволили выявить на автордиограмме три фракции ДНК размером 5, 3 и 2 кб. Все члены семьи имеют 5-кб фрагмент. У пяти из шести членов семьи, имеющих заболевание, присутствуют 3 и 2-кб ДНК-фрагменты, тогда как у здоровых они отсутствуют. Следовательно, эти два фрагмента, вероятно, сцеплены в цис-положении с аллелем, несущим заболевание. Поскольку фрагменты 3 и 2 добавляются к 5-кб фрагменту, вероятное построение отцовских хромосом является следующим:



где D-аллель, определяющий заболевание, а стрелками отмечены сайты для рестрикционного фермента TagI.

Соответственно строение материнских хромосом будет иметь следующий вид



ОЦЕНИВАНИЯ

III

4.1. Порядок проведения промежуточной аттестации

Промежуточная аттестация проводится в форме экзамена. Экзамен проводится в два этапа. На первом этапе обучающийся решает 40 тестовых вопросов закрытого типа. На каждый вопрос предлагается несколько вариантов ответа, правильный только один вари-

 <p>МИНОБРНАУКИ РОССИИ Федеральное государственное бюджетное образовательное учреждение высшего образования «Челябинский государственный университет» (ФГБОУ ВО «ЧелГУ») Факультет/ Фундаментальной медицины Кафедра общей и клинической патологии</p>			
<p>Фонд оценочных средств по дисциплине (модулю) «Фармакогеномика» по специальности 30.05.01 Медицинская биохимия; 30.05.02 Медицинская биофизика; 30.05.03 Медицинская кибернетика ФГБОУ ВО «ЧелГУ»</p>			
Версия документа - 1	стр. 3 из 20	Первый экземпляр _____	КОПИЯ № _____

ант. Продолжительность – 45 минут. На втором этапе студент решает ситуационную задачу по темам дисциплины.

4.2.1. Критерии оценивания теста:

Оценка	Отлично/ зачтено	Хорошо/ зачтено	Удовлетворитель но/зачтено	Неудовлетворительно/ незачтено
	91-100 %	81-90 %	70-80%	менее 70%
Уровень освоения проверяемых компетенций	высокий	средний	базовый	недостаточный

4.2.2. Критерии оценивания решения ситуационных задач:

Отлично/ зачтено/ 5 баллов	Хорошо/ зачтено/ 4 балла	Удовлетворитель но/зачтено/ 3 балла	Неудовлетвори тельно/ незачтено/ 2 балла
Высокий уровень освоения проверяемых компетенций	Средний уровень освоения проверяемых компетенций	Базовый уровень освоения проверяемых компетенций	Недостаточный уровень освоения проверяемых компетенций
Обучающийся отлично знает материал с учетом междисциплинарных связей, комплексно оценивает предложенную ситуацию, умеет анализировать проблему и аргументировано изложить свою точку зрения, правильный выбор тактики действий; последовательное, уверенное выполнение практических манипуляций грамотно изъясняется с использованием точных терминов и названий. Обучающийся	Обучающийся хорошо знает материал, умеет анализировать проблему и аргументировано изложить свою точку зрения, незначительные затруднения при ответе на теоретические вопросы, неполное раскрытие междисциплинарных связей; правильный выбор тактики действий; логическое обоснование теоретических вопросов с дополнительными комментариями педагога; последовательное, уверенное выполнение	Обучающийся знаком с материалом, затруднения комплексной оценкой предложенной ситуации; неполный ответ, требующий наводящих вопросов педагога; выбор тактики действий в соответствии с ситуацией возможен при наводящих вопросах педагога, правильное	Обучающийся не знает основных положений вопроса, неверно оценивает ситуацию; неправильно выбирает тактику действий, не ориентируется в основных понятиях, излагает материал с трудом, грубыми фактическими



МИНОБРНАУКИ РОССИИ
Федеральное государственное бюджетное образовательное
учреждение высшего образования
«Челябинский государственный университет» (ФГБОУ ВО «ЧелГУ»)
Факультет/ Фундаментальной медицины
Кафедра общей и клинической патологии

Фонд оценочных средств по дисциплине (модулю) «Фармакогеномика»
по специальности 30.05.01 Медицинская биохимия; 30.05.02 Медицинская биофизика;
30.05.03 Медицинская кибернетика ФГБОУ ВО «ЧелГУ»

Версия документа - 1

стр. 3 из 20

Первый экземпляр _____

КОПИЯ № _____

практически допускает ошибок.	не	практических манипуляций. Обучающийся допускает незначительные ошибки.	последовательное, но неуверенное выполнение манипуляций.	ошибками, либо отказывается от ответов на вопросы.
-------------------------------	----	--	--	--

4.3 Результаты промежуточной аттестации и уровни сформированности компетенций

Критерием успешности освоения учебного материала является экспертная оценка преподавателя, учитывающая регулярность посещения лекционных и семинарских занятий, знаний теоретического раздела программы по дисциплине (в том числе и материала самостоятельного изучения), которые оцениваются устным опроса по вопросам дисциплины, решением ситуационных задач и тестов. Качество усвоения знаний завершается зачетом.

Особенности проведения процедуры оценивания результатов обучения инвалидов и лиц с ограниченными возможностями здоровья обозначены в рабочей программе дисциплины (модуля).

Уровни сформированности компетенций определяется следующим образом:

1. Высокий уровень сформированности компетенций соответствует оценке «отлично»:

- предполагает формирование компетенций на высоком уровне, готовность к самостоятельной профессиональной деятельности: навыки анализа возможности развития побочных реакций на лекарственные средства, связанные с генетическими особенностями организма;

- студент способен осуществлять структурный и функциональный анализ геномов, сравнивать геномы, критически оценивать информацию по результатам фармакогенетических исследований, формулировать собственные выводы.

2. Средний уровень соответствует оценке «хорошо»:

- предполагает формирование компетенций на хорошем уровне: комплексного знания о возможностях и ограничениях методов гено- и фенотипирования, перспективах генотерапии

- студент способен давать грамотные развернутые ответы на теоретические вопросы дисциплины, правильно используя специализированную терминологию, отвечать на вопросы теста. Количество правильных ответов –80-90 %.

3. Базовый уровень соответствует оценке «удовлетворительно»:

- предполагает формирование компетенций на начальном уровне: знание основных методов гено- и фенотипирования, основных геномных и протеомных баз данных и основных инструментов в них представленных, знание классических примеров мутаций генов, определяющих фармакокинетику и фармакодинамику лекарственных веществ;

- студент способен отвечать на вопросы теста. Количество правильных ответов – не менее 70%.

4. Низкий уровень соответствует оценке «неудовлетворительно»: студент может ответить на менее 70% вопросов теста. Демонстрирует незнание основных положений предложенных вопросов и определений предложенных терминов, не готов делать выводы и обобщения.

**Направление подготовки (специальность) 30.05.01 Медицинская биохимия,
30.05.02 Медицинская биофизика, 30.05.03 Медицинская кибернетика
"Фармакогеномика" год(ы) набора 2025**

Фонд оценочных средств дисциплины (модуля) одобрен и рекомендован:

Проректор по учебной работе утверждено 24.02.2025 А.А. Саламатов

Ученым советом факультета фундаментальной медицины
Протокол заседания № 2 от 10.02.2025

Председатель Ученого совета
факультета фундаментальной
медицины

согласовано

О.Б. Цейликман

Заседанием кафедры Общей и клинической патологии

Протокол заседания № 2 от 10.02.2025

Заведующий кафедрой

согласовано

О.Н. Егоров

Автор (составитель)

М.В. Васильева

**Структура рабочей программы соответствует приказу ректора ФГБОУ ВО
«ЧелГУ» от «13» апреля 2021 г. № 247-1**