

федеральное государственное бюджетное образовательное учреждение высшего образования "Приволжский исследовательский медицинский университет"
Министерства здравоохранения Российской Федерации



УТВЕРЖДАЮ
проректор по учебной работе
Е. С. Богомолова
« 25 » *мая* 2021 г.

ФОНД ОЦЕНОЧНЫХ СРЕДСТВ

по дисциплине

Технологии персонализированной медицины: экологические, генетические и эпигенетические основы здоровья

Часть 2

направление подготовки **06.04.01 Биология**

профиль **Экспериментальная медицина**

Квалификация выпускника:
Магистр

Форма обучения:
очная

Нижний Новгород
2021

Фонд оценочных средств по дисциплине «Технологии персонализированной медицины: экологические, генетические и эпигенетические основы здоровья», часть 2 предназначен для контроля знаний по программе магистратуры по направлению подготовки 06.04.01 Биология, профилю «Экспериментальная медицина».

1. Паспорт фонда оценочных средств по дисциплине «Технологии персонализированной медицины: экологические, генетические и эпигенетические основы здоровья», часть 2

| Компетенция (код) | Индикаторы достижения компетенций | Виды занятий | Оценочные средства |
|--------------------------|--|--------------------------------|--|
| УК-1 | ИД-1 _{УК-1.1} . Оценивает адекватность и достоверность информации о проблемной ситуации ИД-2 _{УК-1.2} . Выбирает методы критического анализа на основе системного подхода, адекватные проблемной ситуации ИД-3 _{УК-1.3} . Разрабатывает стратегию и обосновывает план действия по решению проблемной ситуации | Лекция, самостоятельная работа | Устно-письменный опрос, реферат, зачет |
| ОПК-6 | ИД-1 _{ОПК-6.1} . Применяет современные компьютерные технологии для решения научных задач ИД-2 _{ПК-6.2} . Использует в научной работе специальные базы данных | Лекция, самостоятельная работа | Устно-письменный опрос, реферат, зачет |

Текущий контроль по дисциплине «Технологии персонализированной медицины: экологические, генетические и эпигенетические основы здоровья», часть 2 осуществляется в течение всего срока освоения данной дисциплины. Выбор оценочного средства для проведения текущего контроля на усмотрение преподавателя.

Промежуточная аттестация обучающихся по дисциплине «Технологии персонализированной медицины: экологические, генетические и эпигенетические основы здоровья», часть 2 проводится по итогам обучения и является обязательной.

2. Критерии и шкала оценивания

| Индикаторы компетенции | Критерии оценивания | |
|-----------------------------------|---|--|
| | Не зачтено | Зачтено |
| Полнота знаний | Уровень знаний ниже минимальных требований. Имели место грубые ошибки. | Уровень знаний в объеме, соответствующем программе подготовки. Могут быть допущены несущественные ошибки |
| Наличие умений | При решении стандартных задач не продемонстрированы основные умения. Имели место грубые ошибки. | Продемонстрированы основные умения. Решены типовые задачи, выполнены все задания. Могут быть допущены несущественные ошибки. |
| Наличие навыков (владение) | При решении стандартных задач не продемонстрированы базовые навыки. Имели место грубые ошибки. | Продемонстрированы базовые навыки при решении стандартных задач. Могут быть допущены несущественные ошибки. |

| | | |
|--|---|---|
| опытом) | | |
| Мотивация (личностное отношение) | Учебная активность и мотивация слабо выражены, готовность решать поставленные задачи качественно отсутствуют | Проявляется учебная активность и мотивация, демонстрируется готовность выполнять поставленные задачи. |
| Характеристики сформированности компетенции | Компетенция в полной мере не сформирована. Имеющихся знаний, умений, навыков недостаточно для решения практических (профессиональных) задач. Требуется повторное обучение | Сформированность компетенции соответствует требованиям. Имеющихся знаний, умений, навыков и мотивации в целом достаточно для решения практических (профессиональных) задач. |
| Уровень сформированности компетенций | Низкий | Средний/высокий |

3. Оценочные средства (полный перечень оценочных средств)

3.1. Текущий контроль

3.1.1 *Контролируемый раздел дисциплины «Генетические принципы, методы и технологии поддержания жизнедеятельности человека и его здоровья в условиях глобальных изменений биосферы»*

Темы рефератов:

- Трансплантация ядер и репрограммирование генома
- Мультифакториальное наследование
- Иммуногенетика: генетика главного комплекса гистосовместимости
- Ассоциация заболеваний с HLA-полиморфизмом
- Гены-супрессоры опухолевого роста
- Ассоциации генетических маркеров с мультифакториальными заболеваниями

3.1.2 *Контролируемый раздел дисциплины «Эпигенетические принципы, методы и технологии поддержания жизнедеятельности человека и его здоровья в условиях глобальных изменений биосферы»*

Темы рефератов:

- Модификация хроматина и механизм их действия
- Варианты гистонов и эпигенетика
- Эпигенетическая регуляция хромосомного наследования
- Компенсация дозы генов у млекопитающих
- Метилирование ДНК у млекопитающих
- Эпигенетика и болезни человека

3.2 Промежуточный контроль

3.2.1 *Контролируемый раздел дисциплины «Генетические принципы, методы и технологии поддержания жизнедеятельности человека и его здоровья в условиях глобальных изменений биосферы»*

Перечень вопросов:

1. Генетический полиморфизм и его виды. Примеры заболеваний, иллюстрирующие генетический полиморфизм этногрупп.
2. Фармакогеномика. Определение. Основная задача. «Этнические лекарства».
3. Этногеномика. Определение. Проблемы этногеномики.

4. Основные системы генетических маркёров для эволюционных исследований
5. Проект «Геном человека». Цели и основные результаты расшифровки генома человека.
6. Что такое мультифакториальные заболевания? Приведите примеры.
7. Генетический полиморфизм и адаптивный потенциал популяции.
8. Адаптация человека к условиям жизнедеятельности и к среде обитания. Адаптивные типы человека
Хронология адаптивных типов человека

3.2.2 *Контролируемый раздел дисциплины «Эпигенетические принципы, методы и технологии поддержания жизнедеятельности человека и его здоровья в условиях глобальных изменений биосферы»*

Перечень вопросов:

1. Кто и когда предложил термин «эпигенетика»? Дайте определение данного термина.
2. В чем разница между генетическими и эпигенетическими изменениями?
3. Понятие об эпигенетическом ландшафте. Принципиальная схема. Что он иллюстрирует?
4. Примеры эпигенетических фенотипов.
5. Эпигенетические механизмы. Метилирование ДНК. Значение метилирования ДНК.
6. Эпигенетические механизмы. Посттрансляционные модификации гистонов.
7. Эпигенетические механизмы. РНК-интерференция. Суть механизма. Этапы РНК-интерференции. Значение РНК-интерференции.
8. Кто и когда предложил термин «геномный импринтинг»? Раскройте сущность данного термина.

3.3 Тестовые вопросы

| <i>Тестовые вопросы и варианты ответов</i> | <i>Компетенция, формируемая тестовым вопросом</i> |
|---|---|
| 1. КАКИЕ ЗАБОЛЕВАНИЯ ОТНОСЯТСЯ К МУЛЬТИФАКТОРИАЛЬНЫМ: 1) фенилкетонурия; 2) ревматизм; 3) синдром Дауна; 4) псориаз; 5) сахарный диабет. | УК-1 ОПК-6 |
| 2. КТО БЫЛ РУКОВОДИТЕЛЕМ ПРОЕКТА «ГЕНОМ ЧЕЛОВЕКА» ОТ НАЦИОНАЛЬНЫХ ИНСТИТУТОВ ЗДРАВООХРАНЕНИЯ: 1) Джеймс Уотсон; 2) Крейг Вентер; 3) Френсис Коллинз; 4) Билл Клинтон. | УК-1 ОПК-6 |
| 3. СКОЛЬКО БЕЛОК-КОДИРУЮЩИХ ГЕНОВ СОДЕРЖИТ ГЕНОМ ЧЕЛОВЕКА: 1) 50000 2) 100000 3) 21000 4) 39000 | УК-1 ОПК-6 |

| | |
|---|-----------------------|
| 5) 73000 | |
| <p>4. ДАЙТЕ ОПРЕДЕЛЕНИЕ ГЕНЕТИЧЕСКОГО ПАСПОРТА:</p> <ol style="list-style-type: none"> 1) индивидуальная база ДНК-данных, отражающая уникальные генетические особенности каждого человека, его предрасположенность к тем или иным наследственным, мультифакториальным и другим заболеваниям 2) любой участок хромосомной ДНК, который транскрибируется в функциональную молекулу РНК или сначала транскрибируется в РНК, а затем транслируется в функциональный белок 3) совокупность белков организма, производимых клеткой, тканью или организмом в определенный период времени 4) совокупность признаков полного набора хромосом, присущая клеткам данного биологического вида, данного организма или линии клеток | <p>УК-1 ОПК-6</p> |
| <p>5. ЧТО ПОЗВОЛЯЕТ ОЦЕНИТЬ ГЕНЕТИЧЕСКИЙ ПАСПОРТ СПОРТСМЕНА?</p> <ol style="list-style-type: none"> 1) особенности восстановления между тренировками и подходами 2) генетические особенности, требующие специальной фармакологической коррекции и диеты 3) предрасположенность к определённым видам спорта 4) дрейф генов 5) мультиплексный анализ функционального состояния | <p>УК-1 ОПК-6</p> |
| <p>6. КТО ПРЕДЛОЖИЛ ГИПОТЕЗУ МАТРИЧНОГО ПРИНЦИПА РЕПРОДУКЦИИ ГЕНА?</p> <ol style="list-style-type: none"> 1) Фрэнсис Гальтон 2) Н.К.Кольцов 3) Френсис Коллиз 4) Джеймс Уотсон 5) В.М. Флоринский | <p>УК-1 ОПК-6</p> |
| <p>7. ЧТО ХАРАКТЕРИЗУЕТ МЕДИЦИНУ 4П?</p> | <p>УК-1 ОПК-6</p> |

| | |
|---|-----------------------|
| <ol style="list-style-type: none"> 1) Предиктивность 2) Патисипаторность 3) Превентивность 4) Персонализация 5) Патриархальность | |
| <p>8. УКАЖИТЕ ПЕРВОЕ "ЭТНИЧЕСКОЕ ЛЕКАРСТВО":</p> <ol style="list-style-type: none"> 1) BiDil 2) Audenz 3) Tazverik 4) Numbrino 5) Vyondys 53 | <p>УК-1 ОПК-6</p> |
| <p>9. КАКИЕ МАРКЁРЫ ИСПОЛЬЗУЮТСЯ ДЛЯ ИССЛЕДОВАНИЯ ПОПУЛЯЦИОННО-ГЕНЕТИЧЕСКОЙ СТРУКТУРЫ ЧЕЛОВЕЧЕСТВА?</p> <ol style="list-style-type: none"> 1) Квазигенетические 2) Классические генетические 3) Цитологические 4) Молекулярно-генетические 5) Гистологические | <p>УК-1 ОПК-6</p> |
| <p>10. ЧТО НЕ ОТНОСИТСЯ К ОСНОВНЫМ СИСТЕМАМ ГЕНЕТИЧЕСКИХ МАРКЁРОВ ДЛЯ ЭВОЛЮЦИОННЫХ ИССЛЕДОВАНИЙ?</p> <ol style="list-style-type: none"> 1) Однонуклеотидные замены (SNPs) 2) Инсерционно-делеционный полиморфизм 3) РНК-интерференция 4) Мини-и микросателлиты (STR) | <p>УК-1 ОПК-6</p> |
| <p>11. УКАЖИТЕ ОСОБЕННОСТИ МИТОХОНДРИАЛЬНОЙ ДНК:</p> <ol style="list-style-type: none"> 1) отсутствие интронов 2) материнский характер наследования 3) наличие генетико-автоматических процессов 4) отсутствие рекомбинации 5) высокая скорость накопления мутаций | <p>УК-1 ОПК-6</p> |
| <p>12. СКОЛЬКО ГИПЕРВАРИАБЕЛЬНЫХ СЕГМЕНТОВ РАСПОЛОЖЕНО В КОНТРОЛЬНОМ РЕГИОНЕ мтДНК?</p> <ol style="list-style-type: none"> 1) один 2) два 3) три 4) четыре | <p>УК-1 ОПК-6</p> |

| | |
|--|-----------------------|
| <p>13. КАКАЯ ХРОМОСОМА ОПРЕДЕЛЯЕТ ПОЛ ЧЕЛОВЕКА?</p> <p>1) X 2) Y 3) Z 4) W</p> | <p>УК-1 ОПК-6</p> |
| <p>14. В ЧЁМ ЗАКЛЮЧАЕТСЯ РАЗНИЦА МЕЖДУ ГЕНЕТИЧЕСКИМИ И ЭПИГЕНЕТИЧЕСКИМИ МЕХАНИЗМАМИ НАСЛЕДОВАНИЯ?</p> <p>1) в стабильности эффектов 2) в наличие интерференции 3) в воспроизводимости эффектов 4) в наличии двойного кроссинговера</p> | <p>УК-1 ОПК-6</p> |
| <p>15. КАКАЯ ХАРАКТЕРИСТИКА НЕ ОТНОСИТСЯ К ЭПИГЕНЕТИЧЕСКИМ ИЗМЕНЕНИЯМ?</p> <p>1) не затрагивают изменения первичной структуры ДНК 2) бывают кратко- и долговременными 3) стабильно наследуемые 4) обратимые</p> | <p>УК-1 ОПК-6</p> |
| <p>16. КАКОЙ УЧЁНЫЙ ПРЕДЛОЖИЛ ТЕРМИН "ЭПИГЕНЕТИКА"?</p> <p>1) Фредерик Сэнгер 2) Конрад Уоддингтон 3) Лайнус Полинг 4) Хелен Краузе</p> | <p>УК-1 ОПК-6</p> |
| <p>17. УКАЖИТЕ ПРИМЕРЫ ЭПИГЕНЕТИЧЕСКИХ ФЕНТИПОВ:</p> <p>1) близнецы 2) тельце Барра 3) политенные хромосомы 4) лейкоциты 5) опухолевая ткань</p> | <p>УК-1 ОПК-6</p> |
| <p>18. ОСНОВНОЙ СПОСОБ ПЕРЕДАЧИ ЭПИГЕНЕТИЧЕСКОЙ ИНФОРМАЦИИ У МЛЕКОПИТАЮЩИХ И РАСТЕНИЙ:</p> <p>1) РНК-интерференция 2) метилирование ДНК 3) модификация гистонов 4) геномный импринтинг</p> | <p>УК-1 ОПК-6</p> |
| <p>19. УКАЖИТЕ ОСНОВНЫЕ ГИПОТЕЗЫ ВОЗНИКНОВЕНИЯ ГЕНОМНОГО</p> | <p>УК-1 ОПК-6</p> |

| | |
|--|-----------------------|
| <p>ИМПРИНТИНГА:</p> <ol style="list-style-type: none"> 1) родительский конфликт 2) теория струн 3) трофобластная защита 4) гипотеза сплошной среды 5) гипотеза Миллера-Юри | |
| <p>20. УКАЖИТЕ БОЛЕЗНИ ГЕНОМНОГО ИМПРИНТИНГА:</p> <ol style="list-style-type: none"> 1) синдром Ангельмана 2) синдром Прадера-Вилли 3) кистозный фиброз 4) хорея Гентингтона 5) фенилкетонурия | <p>УК-1 ОПК-6</p> |
| <p>21. УКАЖИТЕ ЭКОЛОГО-АДАПТИВНЫЙ ТИП: ТЕЛОСЛОЖЕНИЕ МАССИВНОЕ, ТУЛОВИЩЕ УДЛИНЕННОЕ, НОГИ ОТНОСИТЕЛЬНО КОРОТКИЕ, КРУПНАЯ ЦИЛИНДРИЧЕСКАЯ ГРУДНАЯ КЛЕТКА, ПРЕОБЛАДАНИЕ МУСКУЛЬНОГО ТИПА ТЕЛОСЛОЖЕНИЯ, РЕДКОСТЬ АСТЕНИЧЕСКИХ ФОРМ, ПОВЫШЕННЫЙ УРОВЕНЬ ЖИРОВОГО И БЕЛКОВОГО ОБМЕНА:</p> <ol style="list-style-type: none"> 1) тропический адаптивный тип 2) высокогорный адаптивный тип 3) умеренный адаптивный тип 4) арктический адаптивный тип | <p>УК-1 ОПК-6</p> |
| <p>22. КАКОЙ СИСТЕМОЙ ЯВЛЯЕТСЯ БИОСФЕРА?</p> <ol style="list-style-type: none"> 1) закрытой системой 2) изолированной системой 3) независимой системой 4) открытой системой 5) автономной системой | <p>УК-1 ОПК-6</p> |
| <p>23. КАК НАЗЫВАЕТСЯ ОБЛАСТЬ ЗЕМЛИ В КОТОРОЙ СУЩЕСТВУЕТ ИЛИ КОГДА-ЛИБО СУЩЕСТВОВАЛА ЖИЗНЬ И КОТОРАЯ ПОСТОЯННО ПОДВЕРГАЕТСЯ ИЛИ ПОДВЕРГАЛАСЬ ВОЗДЕЙСТВИЮ ЖИВЫХ ОРГАНИЗМОВ?</p> <ol style="list-style-type: none"> 1) литосфера 2) ноосфера 3) биосфера 4) тропосфера | <p>УК-1 ОПК-6</p> |

| | |
|--|-----------------------|
| <p>24. ХАРАКТЕРИСТИКА КАКОГО ЭКОЛОГО-АДАПТИВНОГО ТИПА ЧЕЛОВЕКА ПРИВЕДЕНА? КРУПНЫЕ РАЗМЕРЫ ТЕЛА, БОЛЬШАЯ ГРУДНАЯ КЛЕТКА, ЗАМЕДЛЕНЫ ПРОЦЕССЫ РОСТА И ПОЛОВОГО СОЗРЕВАНИЯ, АРТЕРИАЛЬНОЕ ДАВЛЕНИЕ Понижено, ЗАМЕДЛЕН ОСНОВНОЙ ОБМЕН, УВЕЛИЧЕНО КОЛИЧЕСТВО ЭРИТРОЦИТОВ:</p> <ol style="list-style-type: none"> 1) тропический адаптивный тип 2) высокогорный адаптивный тип 3) умеренный адаптивный тип 4) арктический адаптивный тип | <p>УК-1 ОПК-6</p> |
| <p>25. ХАРАКТЕРИСТИКА КАКОГО ЭКОЛОГО-АДАПТИВНОГО ТИПА ЧЕЛОВЕКА ПРИВЕДЕНА? ВЫТЯНУТАЯ ФОРМА ТЕЛА, БОЛЬШАЯ ПОВЕРХНОСТЬ ТЕЛА, УВЕЛИЧЕНЫ КОЛИЧЕСТВО ПОТОВЫХ ЖЕЛЕЗ КОЖИ И ИНТЕНСИВНОСТЬ ПОТООТДЕЛЕНИЯ, Понижен УРОВЕНЬ ОБМЕННЫХ ПРОЦЕССОВ:</p> <ol style="list-style-type: none"> 1) тропический адаптивный тип 2) высокогорный адаптивный тип 3) умеренный адаптивный тип 4) арктический адаптивный тип | <p>УК-1 ОПК-6</p> |
| <p>26. ХАРАКТЕРНОЙ ЧЕРТОЙ КОРЕННЫХ ЖИТЕЛЕЙ ЮГА ЯВЛЯЕТСЯ:</p> <ol style="list-style-type: none"> 1) большая масса тела 2) интенсивное потоотделение 3) повышенное содержание холестерина в крови 4) большой размер грудной клетки | <p>УК-1 ОПК-6</p> |
| <p>27. КТО АВТОР УЧЕНИЯ ОБ АДАПТИВНЫХ ТИПАХ ЧЕЛОВЕКА?</p> <ol style="list-style-type: none"> 1) К. Уоддингтон 2) Т.А. Алексеева 3) В.Н. Петрова 4) А. Уоллес | <p>УК-1 ОПК-6</p> |
| <p>28. КТО ВВЕЛ В НАУКУ ПОНЯТИЕ "НООСФЕРА"?</p> <ol style="list-style-type: none"> 1) В.И. Вернадский 2) Н. И. Кольцов 3) Д. Уотсон 4) Эдуард Леруа и Пьер Тейяр де Шарден | <p>УК-1 ОПК-6</p> |

| | |
|--|-----------------------|
| <p>29. КТО ВВЕЛ В НАУКУ ТЕРМИН ГЕНОМНЫЙ ИМПРИНТИНГ?</p> <p>1) Фредерик Сэнгер 2) Конрад Уоддингтон 3) Лайнус Полинг 4) Хелен Краузе</p> | <p>УК-1 ОПК-6</p> |
| <p>30. КАКУЮ РОЛЬ ИГРАЮТ БОЛЬШИНСТВО ИМПРИНТИРОВАННЫХ ГЕНОВ У МЛЕКОПИТАЮЩИХ?</p> <p>1) контролируют эмбриональный рост и развития 2) отвечают за регуляцию метаболизма 3) регулируют глюконеогенез 4) контролируют работу желудочно-кишечного тракта</p> | <p>УК-1 ОПК-6</p> |

Эталоны ответов

| <i>Номер тестового задания</i> | <i>Номер эталона ответа</i> |
|--------------------------------|-----------------------------|
| 1 | 2),4),5) |
| 2 | 1),3) |
| 3 | 3) |
| 4 | 1) |
| 5 | 1),2),3) |
| 6 | 2) |
| 7 | 1),2),3,4 |
| 8 | 1) |
| 9 | 1),2),4) |
| 10 | 3) |
| 11 | 1),2),4),5) |
| 12 | 2) |
| 13 | 2) |
| 14 | 1),3) |
| 15 | 3) |
| 16 | 2) |
| 17 | 1),2),3),5) |

| | |
|----|----------|
| 18 | 2) |
| 19 | 1),3) |
| 20 | 1),2),4) |
| 21 | 4) |
| 22 | 4) |
| 23 | 3) |
| 24 | 2) |
| 25 | 1) |
| 26 | 2) |
| 27 | 2) |
| 28 | 4) |
| 29 | 4) |
| 30 | 1) |