

Документ подписан простой электронной подписью

Информация о владельце:

ФИО: Лиховид Андрей Александрович

Должность: И.о. декана медико-биологического факультета

Дата подписания: 16.06.2026 17:34:00

Уникальный программный ключ:

842008d9d07ceade57ed427a05fd21c9bdc6cab0

МИНИСТЕРСТВО НАУКИ И ВЫСШЕГО ОБРАЗОВАНИЯ РОССИЙСКОЙ ФЕДЕРАЦИИ
Федеральное государственное автономное образовательное учреждение
высшего образования
«СЕВЕРО-КАВКАЗСКИЙ ФЕДЕРАЛЬНЫЙ УНИВЕРСИТЕТ»

УТВЕРЖДАЮ

Декан медико-биологического факультета

д-р геогр. наук проф.

А.А. Лиховид

ФОНД ОЦЕНОЧНЫХ СРЕДСТВ

по дисциплине «Основы интерпретации результатов молекулярно-генетических
диагностических исследований»

Направление подготовки

Профиль

Год начала обучения

Форма обучения

Реализуется в семестрах

06.04.01 Биология

Клеточные и генетические технологии

2026

очная

3

Введение

1. Предназначен для проведения текущего контроля успеваемости и промежуточной аттестации по дисциплине «Основы интерпретации результатов молекулярно-генетических диагностических исследований» у студентов направления подготовки 06.04.01 Биология.

2. ФОС является приложением к программе дисциплины «Основы интерпретации результатов молекулярно-генетических диагностических исследований».

3. Разработчик: доцент базовой кафедры генетики и селекции Кухарук М. Ю.

4. Проведена экспертиза ФОС.

Члены экспертной группы:

Председатель Пахомова Т.А., председатель учебно-методической комиссии медико-биологического факультета

Члены комиссии:

Денисова Е.В., доцент кафедры физико-химической биологии и иммунологии

Власов А.А., доцент кафедры физико-химической биологии и иммунологии

Представитель работодателя - Котенева Е.А., зав. лабораторией постгеномных технологий ФКУЗ «Ставропольский научно-исследовательский противочумный институт» Роспотребнадзора.

Экспертное заключение – ФОС позволяет оценить уровень сформированности компетенций, рекомендуется к использованию в учебном процессе

5. Срок действия ФОС определяется сроком реализации образовательной программы.

1. Описание показателей и критериев оценивания на различных этапах их формирования, описание шкал оценивания

Компетенция(ии), индикатор(ы)	Уровни сформированности компетенции(ий)			
	Минимальный уровень не достигнут (Неудовлетворительно) 2 балла	Минимальный уровень (удовлетворительно) 3 балла	Средний уровень (хорошо) 4 балла	Высокий уровень (отлично) 5 баллов
ПК-4 Способен выполнить исследования (испытания) в лаборатории молекулярно-генетической экспертизы материала от сельскохозяйственных животных				
<i>Результаты обучения:</i> ИД-1ПК-4 Знаком со специальным оборудованием, используемым для выделения ДНК из биологического материала животных, и правилами эксплуатации данного оборудования, принципами и способами проведения ПЦР, порядком проведения ПЦР в соответствии с методикой выполнения измерений (испытаний) ИД-2ПК-4 Способен пользоваться специальным оборудованием при работе с биологическим материалом животных в соответствии с инструкциями по эксплуатации оборудования	Не знаком со специальным оборудованием, используемым для выделения ДНК из биологического материала животных, принципами и способами проведения ПЦР. Не способен пользоваться специальным оборудованием. Не владеет оценкой (трактовкой) результатов исследований (испытаний).	Слабо знаком со специальным оборудованием, используемым для выделения ДНК из биологического материала животных, принципами и способами проведения ПЦР. Частично способен пользоваться специальным оборудованием. Слабо владеет оценкой (трактовкой) результатов исследований (испытаний).	Знаком со специальным оборудованием, используемым для выделения ДНК из биологического материала животных, принципами и способами проведения ПЦР. Способен пользоваться специальным оборудованием. Владеет оценкой (трактовкой) результатов исследований (испытаний).	Знаком со специальным оборудованием, используемым для выделения ДНК из биологического материала животных, и правилами эксплуатации данного оборудования, принципами и способами проведения ПЦР, порядком проведения ПЦР в соответствии с методикой выполнения измерений (испытаний) Способен пользоваться специальным оборудованием при работе с биологическим материалом животных в соответствии с инструкциями по эксплуатации оборудования Владеет оценкой (трактовкой) результатов исследований (испытаний) в области молекулярно-генетической экспертизы сельскохозяйственных животных
ПК-5 Способен выполнить молекулярно-генетический анализ растительного материала				

ИД-3ПК-5 Знаком со специальным оборудованием, используемым для выделения ДНК из растительного материала, и правилами эксплуатации данного оборудования, принципами и способами проведения ПЦР, порядком проведения ПЦР в соответствии с методикой анализа ИД-2ПК-5 Способен пользоваться специальным оборудованием при работе с растительным материалом в соответствии с инструкциями по эксплуатации оборудования	Не знаком со специальным оборудованием, используемым для выделения ДНК из растительного материала, принципами и способами проведения ПЦР. Не способен пользоваться специальным оборудованием. Не владеет оценкой (трактовкой) результатов.	Слабо знаком со специальным оборудованием, используемым для выделения ДНК из растительного материала, принципами и способами проведения ПЦР. Частично способен пользоваться специальным оборудованием. Слабо владеет оценкой (трактовкой) результатов.	Знаком со специальным оборудованием, используемым для выделения ДНК из растительного материала, принципами и способами проведения ПЦР. Способен пользоваться специальным оборудованием. Владеет оценкой (трактовкой) результатов.	Знаком со специальным оборудованием, используемым для выделения ДНК из растительного материала, и правилами эксплуатации данного оборудования, принципами и способами проведения ПЦР, порядком проведения ПЦР в соответствии с методикой анализа Способен пользоваться специальным оборудованием при работе с растительным материалом в соответствии с инструкциями по эксплуатации оборудования Владеет оценкой (трактовкой) результатов молекулярно-генетического анализа растительного материала
--	---	---	--	--

Оценивание уровня сформированности компетенции по дисциплине осуществляется на основе «Положения о проведении текущего контроля успеваемости и промежуточной аттестации обучающихся по образовательным программам высшего образования - программам бакалавриата, программам специалитета, программам магистратуры - в федеральном государственном автономном образовательном учреждении высшего образования «Северо-Кавказский федеральный университет» в актуальной редакции.

2. ОЦЕНОЧНЫЕ СРЕДСТВА ДЛЯ ПРОВЕРКИ УРОВНЯ СФОРМИРОВАННОСТИ КОМПЕТЕНЦИЙ

Номер задания	Правильный ответ	Содержание вопроса	Компетенция
1.		Сравнительный анализ методов ПЦР и NGS в клинической диагностике: преимущества и ограничения	ПК-4
2.		Артефакты секвенирования нового поколения: типы, причины возникновения и методы фильтрации	ПК-4
3.		Преаналитический этап в молекулярной диагностике: влияние условий хранения биоматериала на результаты исследований	ПК-4
4.		Критерии ACMG/AMP для классификации патогенных генетических вариантов: практическое применение	ПК-4
5.		Интерпретация вариантов с неопределенной значимостью (VUS): стратегии переклассификации	ПК-5
6.		Особенности интерпретации мутаций в онкогенах (на примере BRCA1/2, EGFR, KRAS)	ПК-5
7.		Использование баз данных (ClinVar, gnomAD, COSMIC) для верификации генетических вариантов	ПК-5
8.		Биоинформатические инструменты для аннотации генетических вариантов: сравнительный анализ	ПК-4
9.		Машинное обучение в интерпретации геномных данных: современные подходы и перспективы	ПК-4
10.		Фармакогенетика: интерпретация полиморфизмов генов CYP2C9, VKORC1 и их влияние на подбор доз препаратов	ПК-4
11.		Жидкостная биопсия в онкологии: интерпретация результатов анализа циркулирующей опухолевой ДНК (ctDNA)	ПК-4
12.		Молекулярная диагностика редких заболеваний: проблемы интерпретации данных WES и WGS	ПК-4
13.		Информированное согласие в генетических исследованиях: международный опыт и российская практика	ПК-4
14.		Конфиденциальность генетических данных: правовые нормы и технические решения (GDPR, HIPAA)	ПК-5
15.		Организация работы молекулярно-генетической лаборатории: контроль качества и стандартизация	ПК-5
16.		Роль теломер и теломеразы в диагностике возраст-ассоциированных заболеваний	ПК-5
17.	1	Верным для косвенной ДНК-диагностики является утверждение 1) возможна при полилокусном заболевании; 2) не требует знание гена и спектра мутаций в нем; 3) не требует сбор семейного анамнеза; 4) обладает 100% точностью.	
18.	1	Верным утверждением для прямой ДНК-диагностики	ПК-5

		является 1) возможность беспробандной диагностики; 2) знание структуры гена не обязательно; 3) низкая точность; 4) определение хромосомы, несущей поврежденный ген при семейном анализе.	
19.	4	Высокотехнологичным методом оценки кариотипа на предмет наличия протяженных дупликаций и/или делеций является 4. 1) радиоиммунологический анализ; 2) секвенирование по Сэнгеру; 3) тандемная масс-спектрометрия; 4) хромосомный микроматричный анализ	ПК-5
20.	3	Группа методов диагностики наследственной патологии, которая позволяет выявить микроделеции и микродупликации, называется 1) близнецовый метод диагностики; 2) молекулярно-генетические методы диагностики; 3) молекулярно-цитогенетические методы диагностики; 4) цитогенетические методы диагностики	ПК-5
21.	4	Для ДНК-диагностики нельзя использовать 1) амниотическую жидкость; 2) буккальный эпителий; 3) ворсины хориона; 4) эритроцитарную массу.	ПК-4
22.	2	Изменение числа хромосом в кариотипе является 1) генной мутацией; 2) геномной мутацией; 3) кариотипной мутацией; 4) хромосомной мутацией.	ПК-4
23.	2	Ключевым отличием NGS от секвенирования по Сэнгеру является 1) возможность анализа генов, для которых существуют псевдогены; 2) возможность одновременного секвенирования множества фрагментов ДНК; 3) возможность определения числа копий генов; 4) возможность прочитать протяжённые делеции/дупликации.	ПК-5
24.	3	7. К «точковым» мутациям относится 1) микроделеции в длинном плече хромосомы; 2) микродупликации в коротком плече хромосомы; 3) нуклеотидная замена в сайте сплайсинга; 4) экспансии повторов в промоторной области гена.	ПК-5
25.	4	8. Капиллярный электрофорез используется при 1) ПЦР с обратной транскрипцией; 2) инвертированной ПЦР; 3) мультиплексной ПЦР; 4) секвенировании по Сэнгеру.	ПК-4

2. Описание шкалы оценивания

В рамках рейтинговой системы успеваемость студентов по каждой дисциплине оценивается в ходе текущего контроля и промежуточной аттестации. Рейтинговая система оценки знаний студентов основана на использовании совокупности контрольных

мероприятий по проверке пройденного материала (контрольных точек), оптимально расположенных на всем временном интервале изучения дисциплины. Принципы рейтинговой системы оценки знаний студентов основываются на положениях, описанных в Положении об организации образовательного процесса на основе рейтинговой системы оценки знаний студентов в ФГАОУ ВО «СКФУ».

3. Критерии оценивания компетенций

Оценка «отлично» выставляется студенту, если теоретическое содержание курса освоено полностью, без пробелов, необходимые практические компетенции сформированы; исчерпывающе, последовательно, четко и логически стройно излагает материал курса, умеет увязывать теорию с практикой, свободно справляется с лабораторными работами и задачами, вопросами и другими видами применения знаний, причем не затрудняется с ответом при видоизменении заданий, использует в ответе дополнительный материал; все предусмотренные программой обучения учебные задания выполнены, качество их выполнения оценено числом баллов, близким к максимальному.

Оценка «хорошо» выставляется студенту, если теоретическое содержание курса освоено полностью, необходимые практические компетенции в основном сформированы, все предусмотренные программой обучения учебные задания выполнены, качество их выполнения достаточно высокое. Студент твердо знает материал, грамотно и по существу излагает его, не допуская существенных неточностей в ответе на вопрос, правильно применяет теоретические положения при выполнении лабораторных работ и решении задач, владеет необходимыми навыками и приемами их выполнения.

Оценка «удовлетворительно» выставляется студенту, если теоретическое содержание курса освоено частично, но пробелы не носят существенного характера, необходимые практические компетенции в основном сформированы, большинство предусмотренных программой обучения учебных задач выполнено, но в них имеются ошибки, при ответе на поставленный вопрос студент допускает неточности, недостаточно правильные формулировки, наблюдаются нарушения логической последовательности в изложении программного материала.

Оценка «неудовлетворительно» выставляется студенту, если он не знает значительной части программного материала, допускает существенные ошибки, неуверенно, с большими затруднениями выполняет лабораторные работы и решения задач, необходимые практические компетенции не сформированы, большинство предусмотренных программой обучения учебных заданий не выполнено, качество их выполнения оценено числом баллов, близким к минимальному.