

Министерство науки и высшего образования Российской Федерации
НАЦИОНАЛЬНЫЙ ИССЛЕДОВАТЕЛЬСКИЙ
ТОМСКИЙ ГОСУДАРСТВЕННЫЙ УНИВЕРСИТЕТ (НИ ТГУ)

Институт биологии, экологии, почвоведения, сельского и лесного хозяйства (Биологический институт)

УТВЕРЖДЕНО:

Директор

Д. С. Воробьев

Оценочные материалы по дисциплине

Геномика

по направлению подготовки

06.04.01 Биология

Направленность (профиль) подготовки:

Генетика, геномика и синтетическая биология

Форма обучения

Очная

Квалификация

Магистр

Год приема

2024

СОГЛАСОВАНО:

Руководитель ОП

Г. Н. Артемов

Председатель УМК

А. Л. Борисенко

Томск – 2025

1. Компетенции и индикаторы их достижения, проверяемые данными оценочными материалами

Целью освоения дисциплины является формирование следующих компетенций:

ОПК-2 Способен творчески использовать в профессиональной деятельности знания фундаментальных и прикладных разделов дисциплин (модулей), определяющих направленность программы магистратуры.

ОПК-7 Способен в сфере своей профессиональной деятельности самостоятельно определять стратегию и проблематику исследований, принимать решения, в том числе инновационные, выбирать и модифицировать методы, отвечать за качество работ и внедрение их результатов, обеспечивать меры производственной безопасности при решении конкретной задачи.

Результатами освоения дисциплины являются следующие индикаторы достижения компетенций:

ИОПК-2.1 Демонстрирует понимание фундаментальных и прикладных представлений дисциплин, определяющих направленность программы магистратуры

ИОПК-7.1 Подбирает и анализирует информацию в профессиональной сфере деятельности, применяет принципы оценки достоверности научной информации

2. Оценочные материалы текущего контроля и критерии оценивания

Текущий контроль осуществляется путем контрольных работ по решению заданий

Примеры задач (ИОПК-2.1):

Задание 1

Используя <https://www.ncbi.nlm.nih.gov>, найдите геном домашней мыши (house mouse).

Ответьте:

- 1) каков размер геномной сборки?
- 2) каковы значения N50 длин скэффолда и контига?
- 3) сколько хромосом представлено в данном геноме?
- 4) какая из хромосом самая большая и самая маленькая?
- 5) приведите полную таксономию домашней мыши.

Задание 2

Сделайте BLAST Используя <https://www.ncbi.nlm.nih.gov>

```
>ENST00000315614.11 cdna:protein_coding
GGAGATGGCGGCGAGGGTCGGGTGGGAGTGGGGCTCTGGGGAGGCCCTGGACCGGGGCC GGGCGGGGTGGGGGCCAGCGGGAGCGGCTCAGGACCGGGGTCCAACGGGGTCTGGG
CAGCGCGGGGAAGTGCACCCGGCACTGGGGCTTGGTGAGCCTGTGGGCTGTGGGCG TACGGCGGGCGGCGCAGCAGCGGGCCAGGAGTTTAACACCGGGCTGGTGTGAGCCGAGA
ACCCCTTGGCGGATGGACGCGCTCTCACCGCTCCGATCGACCGCAAGGTCAACTCTGGAG CGGCTCCATTGAGATTGGGGTGACAGCGCTGGACCCAGTGTGCTGGACTTCCAAGCAG
TGCCACGGGCTGAAGGGGGCTCTGGGTAGTGTCTGGGCTCTCTGTCTGAGAGATGG ACCTCTGTGTGGAGGAGTATGTCAGGACCTGGACCACTTGTGAAGGGGACCGCT
GGGCTGGAGCGCACAGTTGCTGGGAGCTTCGGCTCTGGGTGAATGGGCGGATTCGGG TGTGGCTGCCACAGGCTGCCCTCTGTCTGGGCGCTGTGGACCTTTATGGCAAGTG
CCCAGATCACCGTGCTACCCCTGAGCCAGGCTTCAGCCCCCTACTCCATCCCCAC ACCTCCCTCGAGCCCTGGCCCCCACTGAAGACTCTGCTTGGCTGAACAGGGGACCTC
TGCAGATGAAGCCTTCTATGTTGTCACCGCGAGGCCCGCGGAGACGTTTCTCAACAG CCTTGAGTCGCATAATGACTTTGCCAACATGGAGCTGTCTGAGGTGGTGAGCAACCAT
CCTGTCTGCTACATGGAGGGCTCTGAATGTGAACCTGAGCTCCCAACCGGCGAGGGA AGGCTGGGATCTAGCGGTGCTGCCACCTCGGCCATTCTCACTTCCAAGGATGCCTGCT
```

- 1) Какому организму принадлежит эта последовательность?
- 2) Как называется ген?
- 3) Насколько он консервативен (у каких еще организмов есть его ортологи)?

Примеры задач (ИОПК-7.1):

Задание 1

Используя <https://uswest.ensembl.org>, найдите ген RBFOX1 у африканского страуса.

- 1) Каковы его роль в биологических процессах, молекулярная функция и клеточная локализация.
- 2) Насколько он консервативен?
- 3) Найдите паралог этого гена в геноме.

Задание 2

Используя BioMart Найдите ортологичные гены у Альпаки генам Y-хромосомы человека. Сколько всего ортологов? Каковы их термины GO и домены GO?

3. Оценочные материалы итогового контроля (промежуточной аттестации) и критерии оценивания

Критерии оценивания:

Оценивание ответа на экзаменационный билет производится по 5-ти балльной шкале, где:

5 баллов (отлично) – на каждый вопрос билета даны полные, самостоятельные без наводящих вопросов ответы, сопровождающиеся пояснительными рисунками, схемами и примерами. Даны исчерпывающие ответы на дополнительные вопросы демонстрирующие, что отвечающий ориентируется в смежных вопросах и имеет целостное представление о проблеме.

4 балла (хорошо) – на все вопросы даны ответы, сопровождающиеся пояснительными рисунками и схемами. При этом отвечающий нуждается в наводящих вопросах для полного ответа, а примеры, иллюстрирующие понимание проблемы, не приводятся. Также возможен вариант, когда исчерпывающие ответы даются лишь на два вопроса билета, тогда как на третий вопрос ответ дается неполный. Даны ответы на дополнительные вопросы демонстрирующие, что отвечающий ориентируется в смежных вопросах и имеет целостное представление о проблеме.

3 балла (удовлетворительно) – на все вопросы даны неполные ответы, либо полный исчерпывающий ответ дан лишь на один вопрос из трех. Отвечающий испытывает трудности с использованием терминов и не может привести примеры, предоставить пояснения, схемы. Ответы на дополнительные вопросы либо не демонстрируют полноты понимания проблемы и ее места в смежных областях, либо демонстрируют фрагментарное понимание вопроса.

2 балла (неудовлетворительно) – обучающийся не ответил ни на один вопрос экзаменационного билета.

Тестовые вопросы, проверяющие ИОПК-2.1

Преимущество секвенирования по Сэнгеру:

- А) Высокая точность.
- Б) Невысокая стоимость.
- В) Высокая производительность.

Главным недостатком технологии параллельного секвенирования Illumina является:

- А) Высокая стоимость.
- Б) Короткая длина прочтений. В) Низкая производительность.

Какой из описанных принципов относится к технологии Oxford Nanopore?

- А) Световые сигналы от включения нуклеотидов, вызванные работой АТФ-сульфуриказы и люциферазы, в каждой лунке регистрируются цифровой камерой CCD.
- Б) Флуоресцентные метки прикрепляются к терминальному фосфату, а не к нуклеотидному основанию, в результате флуоресцентные метки удаляются как часть процесса включения нуклеотидов.
- В) Разные нуклеотидные основания создают разные уровни блокировки электрического заряда, которые регистрируются системой.

Какое свойство ДНК используется в секвенировании:

- А) Репликация.
- Б) Связывание с гистонами. В) Кодирование белков.

Первым геномным проектом было секвенирование и сборка генома:

- А) Человека. Б) Бактерии. В) Комара.

Цель сборки генома:

- А) Оптимизировать секвенирование ДНК.
- Б) Приготовить клоны фрагментов генома разной длины для секвенирования.
- В) Собрать прочтения в контиги и контиги в скэффолды, возможно, до уровня хромосом.

Более эффективным оказался следующий подход к секвенированию генома:

- А) Иерархическое секвенирование от клона к клону.
- Б) Полногеномное секвенирование методом дробовика. В) Обратное секвенирование от карты к клонам.

Перекрытие k-меров в Графе де Брюйна используется при сборке последовательностей, полученных методом:

- А) Секвенирования нового поколения. Б) Секвенирования по Сенгеру.
- В) Секвенирования по Максаму-Гилберту.

Флуоресцентная гибридизация *in situ* является основным методом

- А) Физического картирования на основе хромосом.
- Б) Генетического картирования на основе рекомбинации. В) Оптического картирования на основе сайтов рестрикции.

Наибольшую разрешающую способность для физического картирования имеют

- А) Метафазные хромосомы. Б) Политенные хромосомы. В) Мейотические хромосомы.

Тестовые вопросы, проверяющие ИОПК-7.1

Высокий генетический полиморфизм ДНК

- А) Затрудняет сборку генома. Б) Облегчает сборку генома. В) Не влияет на сборку генома.

Длина N50 это

- А) Средняя длина контига в геномной сборке.
- Б) Средневзвешенная по длине длина в геномной сборке.

В) Наибольшая длина L , так что 50% всех нуклеотидов содержится в контигах размером не менее L .

Ортологи это

А) Гомологичные гены (или любые последовательности ДНК), которые разделены из-за события видообразования; они происходят от одного и того же гена у последнего общего предка.

Б) Гомологичные гены, которые разделены из-за событий дублирования генов.

В) Гомологичные гены со сходной биохимической активностью, общими мотивами в последовательности и сходной структурой.

Метрики N50 и BUSCO используются для

А) Оценки степени сходства между геномами разных видов. Б) Оценки качества геномной сборки.

В) Подсчета количества генов и некодирующих элементов в геноме.

Данный метод улучшения геномной сборки работает только при наличии нескольких геномов близких видов

А) Метод Hi-C.

Б) Метод оптического картирования

В) Метод синтении/геномных перестроек.

Полиморфные хромосомные инверсии

А) Приводят к высоким уровням генетической дифференциации между популяциями в инвертированных частях генома.

Б) Увеличивают поток генов (интрогрессию) между популяциями. В) Не влияют на геномную архитектуру популяций.

Скорость фиксации хромосомных перестроек позитивно коррелирует с

А) Плотностью повторяющихся элементов. Б) Плотностью генов.

В) Плотностью некодирующей РНК.

BLAST алгоритм работает на основе

1

Б) Локального выравнивания последовательностей. В) Смешанного выравнивания последовательностей.

Сравнивая последовательности ДНК, мы получаем

А) Значительно меньше случайных совпадений, чем в случае с белками. Б) Такое же число случайных совпадений, как и в случае с белками.

В) Значительно больше случайных совпадений, чем в случае с белками.

Специфичность алгоритма BLAST - это

А) Способность обнаруживать «все возможные» совпадения.

Б) Способность обнаруживать «истинно положительные» совпадения. В) Возможность отклонять «ложноположительные» совпадения.

**4. Оценочные материалы для проверки остаточных знаний
(сформированности компетенций)**

Тест (ИОПК-2.1)

Систематика - это

- А) Наименование и отнесение организмов к таксонам.
- Б) Классификация организмов с учетом их естественных взаимоотношений.
- В) Выявление механизмов эволюции таксонов.

Филогенетическое дерево ((A,(B,C)),(D,E)) говорит, что

- А) В и С более тесно связаны друг с другом, чем любой из них, и что А, В и С образуют кладу, которая является сестринской группой для клады, состоящей из D и E.
- Б) Все таксоны имеют одинаковые взаимоотношения друг с другом.
- В) В, С, D и E более тесно связаны друг с другом, чем с А.

Наилучшим способом укоренения филогенетического древа является метод при помощи

- А) Внутренней группы. Б) Внешней группы.
- В) Средней точки.

Ключи: 1)Б; 2)А; 3)Б.

Тест (ИОПК-7.1)

Правильно классифицированные таксоны с точки зрения систематики являются те, которые на филогенетическом древе образуют

- А) Парафилетическую группу. Б) Монофилетическую группу. В) Полифилетическую группу.

Гомологичная рекомбинация (HR) – это:

- А) Механизм восстановления двуцепочечных разрывов ДНК, посредством которого два негомологичных конца непосредственно лигируются.
- Б) Путь восстановления разрыва ДНК, приводящий к безошибочному восстановлению посредством вовлечения гомологичных последовательностей.
- В) Эктопическая рекомбинация, происходящая между линейно удаленными участками генома.

В CRISPR/Cas9 системе для нахождения нужного участка в геноме используется

- А) Комплементарная РНК, которая распознает последовательности длиной около 20 п.н.
- Б) Повтор, состоящий из 33-35 аминокислот с повторяющимся переменным двойным остатком, расположенным в положениях 12 и 13, содержащий ДНК-связывающиеся домены.
- В) Мотив, состоящий из около 30 аминокислот, распознающий последовательности ДНК длиной 9-18 пар оснований.

Ключи: 1) Б; 2)Б; 3)А.

Информация о разработчиках

Шарахов Игорь Валентинович, докт. биол. наук, профессор кафедры генетики и клеточной биологии БИ ТГУ.