

Федеральное государственное автономное образовательное учреждение высшего образования «Российский национальный исследовательский медицинский университет имени Н.И. Пирогова» Министерства здравоохранения Российской Федерации
(ФГАОУ ВО РНИМУ им. Н.И. Пирогова Минздрава России)

Кафедра биоинформатики МБФ
ФГАОУ ВО РНИМУ им. Н.И. Пирогова МЗ РФ

УТВЕРЖДЕНО
на заседании кафедры
биоинформатики МБФ
Протокол № 8 от «26» июня 2023 г
зав. кафедрой, д.б.н. Лагунин А.А.

ФОНД ОЦЕНОЧНЫХ СРЕДСТВ
по учебной дисциплине

КЛИНИЧЕСКАЯ БИОИНФОРМАТИКА
06.05.02 Фундаментальная и прикладная биология
Биолог

Москва 2025

Фонд оценочных средств составлен в соответствии с требованиями ФГОС специальности 06.05.02 Фундаментальная и прикладная биология, утверждено на заседании кафедры биоинформатики МБФ Протокол № 8 от «26» июня 2023 г

**ПАСПОРТ ФОНДА ОЦЕНОЧНЫХ СРЕДСТВ ДЛЯ ТЕКУЩЕГО КОНТРОЛЯ И ПРОМЕЖУТОЧНОЙ
АТТЕСТАЦИИ ПО НАПРАВЛЕНИЮ ПОДГОТОВКИ
ПО ДИСЦИПЛИНЕ «КЛИНИЧЕСКАЯ БИОИНФОРМАТИКА»**

основной профессиональной образовательной программы высшего образования – программы специалитета
по специальности 06.05.02 Фундаментальная и прикладная биология

№	Контролируемые разделы дисциплины	Индекс контролируемой компетенции (или её части)	Оценочные средства	Способ контроля
1	. Основы медицинской геномики.	ПК-2, ПК-3	Тестовый контроль	Текущий
2	Анализ индивидуальных геномов.	ПК-2, ПК-3	Тестовый контроль	Текущий

ТРЕБОВАНИЯ К РЕЗУЛЬТАТАМ ОСВОЕНИЯ ДИСЦИПЛИНЫ

№	Индекс компетенции и её содержание	Дескрипторы		
		знать	уметь	владеть практическим опытом (трудовыми действиями):
ПК-2. Способен проводить научные исследования в области молекулярной и клеточной биологии, молекулярной медицины.				
1	ПК-2.ИД1 – Собирает и обрабатывает научную и научно-техническую информацию, в результате чего формулирует проверяемые гипотезы в области молекулярной и клеточной биологии, молекулярной медицины.	Современные компьютерные технологии и методы биоинформатики, используемые в клинике.	Проводить анализ геномных данных с использованием современных компьютерных технологий и методов клинической биоинформатики.	Анализа геномных данных с использованием современных компьютерных технологий и методов клинической биоинформатики.
ПК-3 Способен планировать и реализовывать проведение научных исследований в области биомедицинских исследований.				
1	ПК-3.ИД-1 Распределяет задачи в рамках исследовательского проекта формирует план научного эксперимента	Подходы, методы, ресурсов биоинформатики и компьютерные программы, используемые для анализа геномных данных	Выбирать подходы, методы, ресурсы биоинформатики и компьютерные программы, необходимые для анализа геномных данных в клинических исследованиях.	Использования подходов, методов, ресурсов биоинформатики и компьютерных программ, необходимые для анализа геномных данных в клинических исследованиях.

**КОНТРОЛЬНЫЕ МЕРОПРИЯТИЯ И ПРИМЕНЯЕМЫЕ ОЦЕНОЧНЫЕ СРЕДСТВА ДЛЯ ТЕКУЩЕГО
КОНТРОЛЯ И ПРОМЕЖУТОЧНОЙ АТТЕСТАЦИИ
ПО ДИСЦИПЛИНЕ «КЛИНИЧЕСКАЯ БИОИНФОРМАТИКА»**

№	Индекс компетенции	Наименование контрольных мероприятий
		Тестирование
		Наименование материалов оценочных средств
		Тестовые задания
1	ПК-2	1-39
2	ПК-3	1-39

**КОНТРОЛЬНЫЕ ЗАДАНИЯ И ИНЫЕ МАТЕРИАЛЫ ОЦЕНКИ
знаний, умений, навыков, характеризующие этапы формирования
компетенций в процессе освоения по дисциплине
«КЛИНИЧЕСКАЯ БИОИНФОРМАТИКА»**

ТЕСТОВЫЕ ЗАДАНИЯ

**ВЫБЕРИТЕ ОДИН ПРАВИЛЬНЫЙ ОТВЕТ И УКАЖИТЕ ЕГО В ВИДЕ
БУКВЫ НАПРИМЕР: Б**

1. Заполните пропуск: "FASTQ представляет собой текстовый формат, используемый для представления биологической последовательности и показателей _____ каждого элемента последовательности."
а) длины
б) качества
в) количества
г) позиции
Эталон ответа: б) качества
2. Как называется крупнейшее общедоступное хранилище данных высокопроизводительного секвенирования?
а) Gene Expression Omnibus (GEO)
б) UniProt
в) Sequence Read Archive (SRA)
г) Homologene
Эталон ответа: в) Sequence Read Archive (SRA)
3. Как называется общедоступный репозиторий транскриптомных данных в NCBI?
а) UniProt
б) Structure
в) Gene Expression Omnibus (GEO)
г) Homologene
Эталон ответа: в) Gene Expression Omnibus (GEO)
4. Как называется реестр информации о методологии, валидности и доказательств полезности существующих генетических тестов?
а) The Genetic Testing Registry (GTR)
б) ClinVar
в) Protein Data Bank (PDB)
г) Homologene
Эталон ответа: а) The Genetic Testing Registry (GTR)
5. На каких биоинформатических ресурсах информация предоставляется в виде треков?
а) базы данных вариаций
б) геномные браузеры
в) репозитории белок-белковых взаимодействий

- г) транскриптомные базы данных
Эталон ответа: б) геномные браузеры
6. Как называется крупнейший проект, в ходе которого было получено более 10 тысяч геномов условно-здоровых людей?
- а) The Human Genome Project
 - б) The 1000 Genomes Project (1000 геномов)
 - в) The Cancer Genome Atlas
 - г) The ENCODE Project
- Эталон ответа: б) The 1000 Genomes Project (1000 геномов)
7. К чему приводит использование фильтров при поиске информации в базе данных?
- а) увеличивает количество результатов поиска
 - б) уменьшает количество результатов поиска
 - в) не влияет на количество результатов поиска
 - г) замедляет выполнение поиска
- Эталон ответа: б) уменьшает количество результатов поиска
8. К чему приводит указание ключевых слов при составлении запроса к базе данных?
- а) увеличивает количество результатов поиска
 - б) уменьшает количество результатов поиска
 - в) не влияет на количество результатов поиска
 - г) ускоряет выполнение поиска
- Эталон ответа: б) уменьшает количество результатов поиска
9. Напишите слово, обозначающее логический оператор дизъюнкции при построении запросов на портале GQuery.
- а) AND
 - б) OR
 - в) NOT
 - г) XOR
- Эталон ответа: б) OR
10. Напишите слово, обозначающее логический оператор конъюнкции при написании запросов на портале GQuery.
- а) AND
 - б) OR
 - в) NOT
 - г) XOR
- Эталон ответа: а) AND
11. Как называется текстовый формат для хранения биологических последовательностей, выровненных по эталонной последовательности?
- а) FASTQ
 - б) FASTA
 - в) Sequence Alignment Map (SAM)
 - г) Variant Calling Format (VCF)
- Эталон ответа: в) Sequence Alignment Map (SAM)
12. Как называется стандартизированный текстовый формат, используемый для представления данных о вариациях?

- а) SAM
- б) BAM
- в) Variant Calling Format (VCF)
- г) FASTQ

Эталон ответа: в) Variant Calling Format (VCF)

13. Как называется бинарный формат для хранения биологических последовательностей, выровненных по эталонной последовательности?

- а) FASTQ
- б) FASTA
- в) SAM
- г) Binary Alignment Map (BAM)

Эталон ответа: г) Binary Alignment Map (BAM)

14. Как называется наиболее популярная программа для работы с SAM/BAM файлами?

- а) FastQC
- б) SAMtools
- в) Trimmomatic
- г) SPAdes

Эталон ответа: б) SAMtools

15. Как называется процесс присвоения функциональной информации вариантам ДНК?

- а) сборка
- б) выравнивание
- в) аннотирование
- г) валидация

Эталон ответа: в) аннотирование

16. Как называется наиболее популярная программа для оценки качества FASTQ файлов?

- а) FastQC
- б) Trimmomatic
- в) BWA
- г) GATK

Эталон ответа: а) FastQC

17. Что можно сделать, чтобы выявить изменение генной экспрессии в опухолевой клетке?

- а) прочитать последовательности мРНК опухолевой ткани
- б) посчитать количество транскриптов
- в) сравнить транскриптомы опухолевой и нормальной клеток
- г) определить участки метилирования ДНК

Эталон ответа: в) сравнить транскриптомы опухолевой и нормальной клеток

18. В каком текстовом формате получают выходные данные с секвенаторов Illumina?

- а) SAM
- б) BAM
- в) VCF

г) FASTQ

Эталон ответа: г) FASTQ

19. В каком текстовом формате получают выходные данные из программы SAMtools?

а) FASTQ

б) BAM

в) SAM

г) VCF

Эталон ответа: в) SAM

20. Как называется программа, предназначенная для анализа качества ридов?

а) FastQC

б) Trimmomatic

в) SPAdes

г) QUAST

Эталон ответа: а) FastQC

21. Как называется процесс очистки полученных чтений от контаминации при помощи программ-триммеров?

а) сборка

б) тримминг

в) аннотирование

г) выравнивание

Эталон ответа: б) тримминг

22. Как называются последовательности, которые получаются на выходе программ-сборщиков геномов?

а) риды

б) контиги

в) адаптеры

г) полиморфизмы

Эталон ответа: б) контиги

23. При оценке качества сборки генома на основе референса можно сравнить _____ составы референсного и полученного геномов.

а) нуклеотидные

б) GC

в) белковые

г) транскриптомные

Эталон ответа: б) GC

24. При прочтении экзона изучается только _____ область генома.

а) регуляторная

б) интронная

в) кодирующая (белок-кодирующая)

г) интергенная

Эталон ответа: в) кодирующая (белок-кодирующая)

25. Шкала Phred отражает _____ прочтения нуклеотидного остатка.

а) длину

б) позицию

в) качество

г) количество

Эталон ответа: в) качество

26. Стандартный текстовый файл, содержащий результаты секвенирования, имеет формат:

а) FASTA

б) SAM

в) VCF

г) FASTQ

Эталон ответа: г) FASTQ

27. Технология ATAC-Seq позволяет обнаружить участки _____ хроматина.

а) открытого

б) закрытого

в) метилированного

г) ацетилированного

Эталон ответа: а) открытого

28. Выберите программу, предназначенную для редактирования ридов с прибора Illumina:

а) FastQC

б) Trimmomatic

в) SPAdes

г) QUAST

Эталон ответа: б) Trimmomatic

29. Выберите программу, предназначенную для сборки ридов в контиги и скаффолды:

а) FastQC

б) Trimmomatic

в) SPAdes

г) QUAST

Эталон ответа: в) SPAdes

30. Глубина покрытия при секвенировании молекулы ДНК отражает:

а) сколько раз был отсеквенирован каждый нуклеотид

б) количество нуклеотидных замен в исследуемом фрагменте

в) число непрочитанных нуклеотидов последовательности

г) длину изучаемой ДНК

Эталон ответа: а) сколько раз был отсеквенирован каждый нуклеотид

31. Служебные нуклеотидные последовательности, которые добавляют при подготовке библиотеки, называются:

а) праймеры

б) адаптеры

в) пробники

г) контиги

Эталон ответа: б) адаптеры

32. Технологии NGS позволяют изучать как ДНК, так и _____ последовательности.

а) белковые

б) РНК

- в) метаболические
- г) эпигенетические

Эталон ответа: б) РНК

33. Технология секвенирования _____ является “золотым стандартом” определения последовательности нуклеотидов.

- а) нанопоровое
- б) по Сэнгеру
- в) пиросеквенирование
- г) Illumina

Эталон ответа: б) по Сэнгеру

34. Технологии NGS могут быть использованы для получения прочтения _____ последовательностей.

- а) аминокислотных
- б) нуклеотидных
- в) углеводных
- г) липидных

Эталон ответа: б) нуклеотидных

35. Одним из преимуществ _____ секвенирования является возможность прочтения последовательностей длиной более 10000 нуклеотидов.

- а) нанопорового
- б) по Сэнгеру
- в) Illumina
- г) пиросеквенирования

Эталон ответа: а) нанопорового

36. У каждой записи в FASTQ файле в четвёртой строке указывается _____ прочтения.

- а) номер
- б) длина
- в) качество
- г) позиция

Эталон ответа: в) качество

37. У каждой записи в FASTQ файле во второй строке указывается:

- а) номер записи
- б) отсеквенированная последовательность
- в) характеристика запуска секвенатора
- г) качество прочтения

Эталон ответа: б) отсеквенированная последовательность

38. У каждой записи в FASTQ файле имеется ___ строки.

- а) 3
- б) 4
- в) 5
- г) 2

Эталон ответа: б) 4

39. Теоретическая глубина секвенирования рассчитывается по формуле:

(общее число полученных ридов * _____) / теоретическая длина генома.

- а) качество рида

б) длина ряда

в) количество ошибок

г) позиция ряда

Эталон ответа: б) длина ряда

Критерии оценки тестирования обучающихся

«Отлично»	«Хорошо»	«Удовлетворительно»	«Неудовлетворительно»
Количество положительных ответов 91% и более максимального балла теста	Количество положительных ответов от 81% до 90% максимального балла теста	Количество положительных ответов от 71% до 80% максимального балла теста	Количество положительных ответов менее 70% максимального балла теста

