**Казахский национальный университет имени аль-Фараби**  
**Факультет биологии и биотехнологии**

**Кафедра молекулярной биологии и генетики**

**Программа итогового экзамена по дисциплине**  
**(MSE 5207) Молекулярная и судебно-медицинская экспертиза**

**«7M05105 -Генетика», Магистратура 1 курс**

Программа итогового экзамена дисциплины (MSE 5207) «Молекулярная и судебно-медицинская экспертиза» по специальности «7М05105 - Генетика» составлена д.б.н. Омирбековой Н.Ж. и к.б.н., доцентом Амировой А.К.

Рассмотрена и утверждена на заседании кафедры молекулярной биологии и

генетики

От «19» октября 2023 г., протокол № 5

\_\_

Зав. кафедрой \_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_ Жунусбаева Ж.К.

**Форма итогового экзамена по дисциплине** – письменный (онлайн), стандартный, ИС “Univer”.

**Варианты заданий** – билеты.

Экзаменационные билеты состоят из 3 вопросов. Для правильно выполненных заданий максимально-100 баллов, из них на первый во-прос – 30 баллов, на второй вопрос-30 баллов, на третий вопрос - 40 баллов.

**Этапы выполнения:** 2 часа.

**Темы, по которым будут составлены задания**

1. Введение в моле¬кулярную и судебно-медицинскую экспертизу. Молекулярно-генетические методы исследования наследственных болезней и онкологических заболеваний.

2. Дактилоскопическая идентификация человека. Критерии оценки, принципы и способы проведения молекулярно-генетической экспертизы.

3. ДНК-дактилоскопия. Методы молекулярной генетики в криминалистике. Молекулярно-биологические методы: Прямые и косвенные методы молекулярной экспертизы.

Создание библиотеки генов - полного набора (коллекции) клонированных фрагментов ДНК.

Картирование генов человека. Типы картирования: функциональное, кандидатное позиционное картирование (клонирование) и др. Идентификация генов наследственных болезней. Методы выявления известных мутаций. Методы поиска мутантных фрагментов ДНК.

4. Молекулярно-генетические методы в криминалистике: ДНК-фенотипирование. Методы на основе исследования ДНК: FISH, SKY, CGH. Методы исследований ДНК в целях идентификации человека.

5. Молекулярно-генетические маркеры. Применение молекулярно-генетических методов в криминалистике. Методы исследований ДНК в целях идентификации человека. Методы, применяемые при исследовании тканей человека: гистологической микроскопии, иммуногистохимические и др. Современные технологии исследований молекулы ДНК в целях идентификации человека.

6. Молекулярно-генетические методы в криминалистике: анализ Y и Х-хромосом.

7. Картирование генов. Применение молекулярно-генетических маркеров в криминалистике и судебной медицине. Метод скрининга полового Х-хроматина. Применение цитогенетического метода при проведении экспертизы.

8. Применение последних достижений в области генетики, геномики и молекулярной биологии в судебно-медицинской экспертизе. Исследования с использованием методов ДНК-дактилоскопии.

9. Применение ПДРФ-анализа для идентификации ДНК в молекулярно-генетической экспертизе. Профили длин ДНК-фрагментов в идентификации личности. Молекулярно-генетическая экспертиза.

10. Применение методов полимеразной цепной реакции (ПЦР) в судмедэкспертизе. Метод ПЦР в ДНК-диагностике.

11. Преимущества и недостатки различных молекулярно-генетических методов в судмедэкспертизе. Применение секвенирования по Сенгеру в криминалистике. Молекулярно-цитогенетическое исследование с использованием ДНК-зондов биологического материала. ДНК технологии в палеонтологии.

12. Использование высокопроизводительного секвенирования (NGS) в геномике, палеогенетике и криминалистике. Секвенирование NGS в криминалистике.

13. Судебная молекулярно-генетическая экспертиза объектов биологического происхождения (флора, фауна) в борьбе с их незаконным оборотом. ДНК-дактилоскопия в расследованиях преступлений, связанных с браконьерством или торговлей исчезающими видами.

14. Использование SNP анализа в криминалистике для идентификации человека. Однонуклеотидные полиморфизмы (SNP) и судмедэкспертиза.

15. Этические аспекты проведения судебно-медицинских исследований. Идентификация преступника с помощью методов молекулярной генетики, антропологии и археологии в судебно-медицинской экспертизе.

**Процедура проверки на плагиат** (если будет)

**РЕКОМЕНДУЕМЫЕ ИСТОЧНИКИ ЛИТЕРАТУРЫ ДЛЯ**  
**ПОДГОТОВКИ К ЭКЗАМЕНУ:**

**Основная:**  
1. Льюин Б. Гены. – М.: Бином. Лаборатория знаний. 2013. – 896 с.

2. Херрингтон С., Макги Дж. Молекулярная клиническая диагностика. Методы. – М.: 2013.–40с.

3. Жимулев И.Ф. Общая и молекулярная генетика. Учебник для ВУЗов. Н.: Изд-во Новосибирского университета, 2012.

**Дополнительная:**

1. Макконки Э. Геном человека. - Москва, Техносфера, 2014.- 287 с.

**Интернет ресурсы:**

1. http://elibrary.kaznu.kz/ru

2. MOOC/видеолекции и т.д.

3. https://www.coursera.org/

4. https://www.edx.org/

**Профессиональные научные базы данных**

1. https://scopus.com

2. https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/

http://www.studmedlib.ru/book/ISBN9785970423950.html

https://www.bibliofond.ru/view.aspx?id=87313

**Базы данных по секвенированной ДНК: • Европейская лаборатория молекулярной биологии (EMBL):** http://www.ebi.ac.uk/embl/index.html

• **ГенБанк:** http://www.ncbi.nlm.nih.gov/

https://www.kp.ru/guide/molekuljarnaja-diagnostika.html

www.nsu.ru/educatuon/biology/molbiol

http://www.cbio.ru, http://www.eurostemcell.org, http://stemcells.nih.gov.

https://cyberleninka.ru/article/n/genom-cheloveka-epigenetika-mnogofaktornyh-bolezney-i-personifitsirovannaya-meditsina

https://www.kp.ru/guide/diagnostika-nasledstvennykh-zabolevanii.html

**Генетика и криминалистика. Портал «Необычный»** // unnatural.ru

**ПОЛИТИКА ОЦЕНИВАНИЯ**

**БАК/МАГ/ДОК СТАНДАРТНЫЙ ЭКЗАМЕН: ПИСЬМЕННО**

|  |  |  |  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- |
|  | **Критерий/ балл** | **Дескрипторы** | | | | |
|  | **Отлично** | **Хорошо** | **Удовлетворительно** | **Неудовлетворительно** | |
| **№** | **90–100% (27-30 баллов)** | **70–89% (21-26 баллов)** | **50–69% (15-20 баллов)** | **25–49% (8-14 баллов)** | **0–24% (0-7 баллов)** |
| **1 вопрос**  **30 баллов** | **Знание**  **и понимание**  **теории**  **и концепции**  **курса** | Оценка **«отлично»** выставляется за ответ, который содержит исчерпывающее раскрытие вопроса, развернутую аргументацию каждого вывода и утверждения, построен логично и последовательно, подкреплен примерами из разработанных тем аудиторных занятий. | Оценка **«хорошо»** выставляется за ответ, который содержит полное, но не исчерпывающее освещение вопроса, сокращенную аргументацию основных положений, допускает нарушение логики и последовательности изложения материала. В ответе допускаются стилистические ошибки, неточное употребление терминов. | Оценка **«удовлетворительно»** выставляется за ответ, который содержит неполное освещение предложенных в билете вопросов, поверхностно аргументирует основные положения, в изложении допускает композиционные диспропорции, нарушения логики и последовательности изложения материала, не иллюстрирует теоретические положения примерами из разработанных конспектов аудиторных занятий. | Неправильное освещение поставленных вопросов, ошибочная аргументация, фактические и речевые ошибки, допущение неверного заключения. | Незнание основных понятий, теорий …; Нарушение Правил проведения итогового контроля. |
| **2 вопрос**  **30 баллов** | **Применение избранной**  **методики и технологии**  **к конкретным**  **практическим заданиям** | Полное выполнение учебного задания, развернутый, аргументированный ответ на поставленный вопрос с последующим решением практических задач курса; | Частичное выполнение учебного задания, неполный, местами аргументированный ответ на поставленный вопрос с неполным решением практических задач курса; неграмотное использование норм научного языка по курсу; | Материал излагается фрагментарно, с нарушением логической последовательности, допущены фактические и смысловые неточности, теоретические знания курса использованы поверхностно. | Нерациональный метод решения задания или недостаточно продуманный план ответа; неумение решать задания, выполнять задания в общем виде; допущение ошибок и недочетов, превосходящее  норму. | Неумение применять знания, алгоритмы для решения заданий; неумение делать выводы и обобщения. Нарушение Правил проведения итогового контроля. |

|  |  |  |  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- |
|  | **Критерий/ балл** | **Дескрипторы** | | | | |
|  | **Отлично** | **Хорошо** | **Удовлетворительно** | **Неудовлетворительно** | |
| **№** | **90–100% (36-40 баллов)** | **70–89% (35-28 баллов)** | **50–69% (27-20 баллов)** | **25–49% (19-10 баллов)** | **0–24% (0-9 баллов)** |
| **3 вопрос**  **40 баллов** | **Оценивание и анализ применимости выбранной методики к предложенному практическому заданию, обоснование полученного результата** | Последовательное, логичное и правильное обоснование научных положений и примененной методики и технологии, грамотность, соблюдение норм научного языка, допускаются 1-2 неточности в изложении материала, которые не влияют на верные в целом выводы (+визуализация результатов обоснования посредством графических данных). | Допускаются 3-4 неточности в использовании понятийного материала, незначительные погрешности в обобщениях и выводах, которые не влияют на хороший общий уровень выполнения задания. | Выводы по применимости обоснованных научных положений неконкретны и неубедительны, имеются стилистические и грамматические ошибки, а также неточности в обработке результатов практического решения | Задание выполнено с грубейшими ошибками, ответы на вопросы неполные, понятийный материал и аргументация использованы слабо. | Задание не выполнено, отсутствуют ответы на поставленные вопросы, материалы и инструменты анализа не использованы. Нарушение Правил проведения итогового контроля. |

Экзаменационные билеты состоят из 3 вопросов. Для правильно выполненных заданий максимально-100 баллов, из них на первый вопрос – 30 баллов, на второй вопрос-30 баллов, на третий вопрос - 40 баллов.