

МИНИСТЕРСТВО ЗДРАВООХРАНЕНИЯ РОССИЙСКОЙ ФЕДЕРАЦИИ
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)

СОГЛАСОВАНО

Декан факультета подготовки
кадров высшей квалификации
ФГАОУ ВО РНИМУ
им. Н.И. Пирогова Минздрава России
_____ М.В. Хорева
«23» июня 2022 г.

**РАБОЧАЯ ПРОГРАММА ДИСЦИПЛИНЫ (МОДУЛЯ)
«БИОИНФОРМАТИЧЕСКИЙ АНАЛИЗ ГЕНОМА»**

Научная специальность
1.5.7 Генетика

Москва, 2022 г.

Рабочая программа дисциплины (модуля) «Биоинформатический анализ генома» разработана в соответствии с Федеральными государственными требованиями, утверждёнными приказом Министерства науки и высшего образования Российской Федерации от 20.10.2021 № 951, педагогическими работниками кафедры общей и медицинской генетики МБФ

№	Фамилия, имя, отчество	Ученая степень, звание	Занимаемая должность в Университете, кафедра
1	Воинова Виктория Юрьевна	д.м.н., профессор	Заведующий кафедрой общей и медицинской генетики МБФ
2	Стрельников Владимир Викторович	к.б.н.	Профессор кафедры общей и медицинской генетики МБФ
3	Барышникова Наталья Владимировна	к.м.н., доцент	Доцент кафедры общей и медицинской генетики МБФ
4	Кузнецов Александр Борисович	к.м.н.	Доцент кафедры общей и медицинской генетики МБФ

Рабочая программа дисциплины (модуля) «Биоинформатический анализ генома» рассмотрена и одобрена на заседании кафедры общей и медицинской генетики МБФ.

протокол № 7 от «22» апреля 2022 г.

Заведующая кафедрой _____/Воинова В.Ю./

ОГЛАВЛЕНИЕ

1. Цель и задачи изучения дисциплины (модуля)	4
2. Объем дисциплины (модуля) по видам учебной работы.....	4
3. Содержание дисциплины (модуля).....	4
4. Учебно-тематический план дисциплины (модуля)	6
5. Учебно-методическое обеспечение самостоятельной работы обучающихся	6
6. Оценочные средства для проведения текущего контроля успеваемости и промежуточной аттестации обучающихся	7
7. Учебно-методическое и информационное обеспечение дисциплины (модуля)	11
8. Материально-техническое обеспечение дисциплины	14
9. Методические указания для обучающихся по изучению дисциплины (модуля)	15
10. Методические рекомендации преподавателю по организации учебного процесса по дисциплине (модулю).....	15

1. Цель и задачи изучения дисциплины (модуля)

Цель изучения дисциплины (модуля)

Целью изучения дисциплины (модуля) «Биоинформатический анализ генома» является подготовка научных и научно-педагогических кадров, обладающими углубленными специализированными знаниями по научной специальности 1.5.7 Генетика.

Задачи дисциплины (модуля)

1. Формирование теоретических знаний и практических навыков по основам биоинформатического анализа нуклеотидных и аминокислотных последовательностей, в том числе понятий выравнивания нуклеотидных и аминокислотных последовательностей, открытой рамки считывания;
2. Углубленное изучение молекулярных механизмов патогенности генных мутаций, приобретение практических навыков оценки патогенности мутаций;
3. Освоение баз данных нуклеотидных и аминокислотных последовательностей, агрегаторов баз данных нуклеотидных последовательностей, мутаций и клинических признаков;
4. Освоение методологии анализа результатов секвенирования по Сэнгеру и различных методов массового параллельного секвенирования;
5. Формирование умений и навыков самостоятельной научной и научно-исследовательской деятельности по научной специальности.

2. Объем дисциплины (модуля) по видам учебной работы

Таблица 1

Виды учебной работы		Всего, час.	Объем по полугодиям							
			1	2	3	4	5	6	7	8
Контактная работа обучающегося с преподавателем по видам учебных занятий (Контакт. раб.):		36	-	-	-	36	-	-	-	-
Лекционное занятие (Л)		18	-	-	-	18	-	-	-	-
Семинарское/практическое занятие (СПЗ)		18	-	-	-	18	-	-	-	-
Самостоятельная работа обучающегося, в том числе подготовка к промежуточной аттестации (СР)		36	-	-	-	36	-	-	-	-
Вид промежуточной аттестации: Зачет (З), Зачет с оценкой (ЗО), Экзамен (Э), Кандидатский экзамен (КЭ)		<i>Зачет</i>	-	-	-	3	-	-	-	-
Общий объем	в часах	72	-	-	-	72	-	-	-	-
	в зачетных единицах	2	-	-	-	2	-	-	-	-

3. Содержание дисциплины (модуля)

Раздел 1. Общая биоинформатика

Тема 1.1 Основные задачи и методы биоинформатики.

Биоинформатика как наука. История возникновения биоинформатики как науки. Современные взгляды на биоинформатику, ее возможности и перспективы. Базовые направления биоинформатики: геномика и протеомика.

Биоинформатические базы данных. Основы поиска записей, их использование в практической работе. Геномные браузеры. Основные научные проекты - генераторы молекулярно биологических данных. Референсный геном. Введение в базы данных Entrez, GeneBank, EBI, EMBL, и др., основа формирования данных, типы данных для описания объектов (последовательностей ДНК, белков, данные microarray экспериментов) в базах данных, структура записей в файлах, форматы представления данных (Fasta, и др.), особенности представления данных в базах данных.

Тема 1.2 Специфика работы с биологическими данными.

Виды биологических последовательностей. Гомо- и гетерополимерные биологические макромолекулы. Основные электронные медико-биологические базы данных, содержащие информацию о биологических последовательностях: NCBI (RefSeq, OMIM, Nucleotide, Gene, Protein, UniGene); EMBL, UniProt, PDB, KEGG. Геномные браузеры (NCBI Map Viewer, UCSC). Базы данных по низкомолекулярным соединениям и лекарствам (PubChem, ChEMBL, DrugBank, ClinicalTrials.gov).

Тема 1.3 Парное выравнивание.

Выравнивание и сравнение последовательностей. Цели и типы выравниваний. Методы изучения подобий. Попарное выравнивание. Fasta, BLAST (Basic Local Alignment Search Tool). Принципы выравнивания последовательностей. Расчёт оценки выравнивания (Score). Понятие гомологии. Ортологи и паралоги.

Методы парного выравнивания (алгоритмом Ниделмана-Вунша, динамическое программирование, алгоритм Смита-Уотермана). Fasta. BLAST (интерфейс, алгоритм). Инструмент для поиска удаленных эволюционных взаимоотношений PSI-BLAST.

Раздел 2. Анализ данных секвенирования нуклеиновых кислот

Тема 2.1 Стандартные компьютерные средства визуализации и анализа нуклеотидных последовательностей.

Chromas, Integrative Genome Viewer, UCSC Genome Browser. Принципы работы с результатами высокопроизводительного параллельного секвенирования ДНК. Сборка геномов. Инструменты для анализа качества результатов секвенирования. Принципы поиска экзонов и интронов. Поиск ORF (открытых рамок считывания).

Тема 2.2 Молекулярные основы патогенности мутаций.

Мутации: классификация и номенклатура. Определение генетической мутации и генетического полиморфизма, понятие о частых и редких полиморфизмах. Влияние средовых факторов на характер проявления фенотипического эффекта мутации. Классификация генетических мутаций – по уровням организации генома, по локализации в геноме, по типу производимого биологического эффекта, по влиянию на структуру белкового продукта гена, по отношению к зародышевому пути, по локализации в клетке, по частоте встречаемости в популяции.

Номенклатура генных мутаций: буквенные обозначения нуклеотидов геномной ДНК, кДНК, РНК, митохондриальной ДНК, аминокислот белка; нумерацию нуклеотидов в молекуле ДНК, обозначение кодирующих и не кодирующих участков ДНК, номенклатуру мутаций сайтов сплайсинга, номенклатуру инсерций и делеций, одонуклеотидных замен. Особенности записи мутационного изменения на уровне белкового продукта.

Тема 2.3 Методы детекции мутаций и определения их патогенности.

Современные методы молекулярно-генетической диагностики основных врождённых, наследственных и наследственно обусловленных нозологических форм, и патологических состояний. Методы определения первичной структуры молекул нуклеиновых кислот. Вырожденность генетического кода и синонимичные замены нуклеотидов, механизмы патогенности синонимичных замен. Влияние миссенс, нонсенс, синонимичных генных мутаций, инсерций/делеций на количество и структуру белкового продукта. Деграция мРНК как результат нонсенс-мутации. Зависимость эффекта нонсенс-мутации от расположения в гене относительно его 3'-конца. Понятие эволюционной консервативности участков генома. Использование анализа консервативности для оценки патогенности миссенс-мутаций. Использование данных структурного анализа белка для предсказания функциональной значимости миссенс-мутаций. Использование матриц частот замен аминокислот в эволюции PAM и BLOSUM для оценки возможной патогенности миссенс-мутаций.

4. Учебно-тематический план дисциплины (модуля)

Таблица 2

Номер раздела, темы	Наименование разделов, тем	Количество часов					Форма контроля
		Всего	Конт. акт. раб.	Л	СПЗ	СР	
	Полугодие 4	72	36	18	18	36	Зачет
Раздел 1	Общая биоинформатика	36	18	9	9	18	Устный опрос
Тема 1.1	Основные задачи и методы биоинформатики.	12	6	3	3	6	
Тема 1.2	Специфика работы с биологическими данными.	12	6	3	3	6	
Тема 1.3	Парное выравнивание.	12	6	3	3	6	
Раздел 2	Анализ данных секвенирования нуклеиновых кислот	36	18	9	9	18	Практическая задача
Тема 2.1	Стандартные компьютерные средства визуализации и анализа нуклеотидных последовательностей.	12	6	3	3	6	
Тема 2.2	Молекулярные основы патогенности мутаций.	12	6	3	3	6	
Тема 2.3	Методы детекции мутаций и определения их патогенности.	12	6	3	3	6	
	Общий объем	72	36	18	18	36	Зачет

5. Учебно-методическое обеспечение самостоятельной работы обучающихся

Цель самостоятельной работы обучающихся заключается в глубоком, полном усвоении учебного материала и в развитии навыков самообразования. Самостоятельная работа может включать: работу с текстами, литературой, учебно-методическими пособиями, нормативными материалами, в том числе материалами сети интернет, а также проработку конспектов лекций, написание докладов, рефератов, участие в работе семинаров, научных конференциях и пр.

Задания для самостоятельной работы

Таблица 3

Номер раздела	Наименование раздела	Вопросы для самостоятельной работы
1	Общая биоинформатика	1. Реферирование научных статей на русском и иностранных языках по теме дисциплины. 2. Работа с биоинформатическими базами данных.
2	Анализ данных секвенирования нуклеиновых кислот	1. Использование данных структурного анализа белка для предсказания функциональной значимости миссенс-мутаций. 2. Использование матриц частот замен аминокислот в эволюции PAM и BLOSUM для оценки возможной патогенности миссенс-мутаций. 3. Решение ситуационных задач по оценке патогенности мутаций, определению гетерозиготности и др.

Контроль самостоятельной работы осуществляется на семинарских (практических) занятиях.

6. Оценочные средства для проведения текущего контроля успеваемости и промежуточной аттестации обучающихся

Примерные варианты оценочных заданий для текущего контроля успеваемости

Таблица 4

Раздел, тема	Наименование разделов, тем	Форма контроля	Оценочное задание
	Полугодие 4		
Раздел 1	Общая биоинформатика	Устный опрос	Вопросы к опросу: 1. Биоинформатика как наука. История возникновения биоинформатики как науки. 2. Современные взгляды на биоинформатику, ее возможности и перспективы. 3. Выравнивание и сравнение последовательностей. 4. Цели и типы выравниваний. 5. Методы изучения подобий. 6. Методы парного выравнивания (алгоритмом Ниделмана-Вунша, динамическое программирование, алгоритм Смита-Уотермана). 7. Основные критерии патогенности мутаций. 8. Интеграторы баз данных.
Тема 1.1	Основные задачи и методы биоинформатики.		
Тема 1.2	Специфика работы с биологическими данными.		
Тема 1.3	Парное выравнивание.		
Раздел 2	Анализ данных секвенирования нуклеиновых кислот	Практическая задача	Практическая задача: 1. Анализ данных секвенирования по Сэнгеру с помощью программы Chromas. 2. Биоинформатический анализ данных NGS.
Тема 2.1	Стандартные компьютерные средства визуализации и анализа нуклеотидных последовательностей.		
Тема 2.2	Молекулярные основы патогенности мутаций.		
Тема 2.3	Методы детекции мутаций и определения их патогенности.		

Вопросы для подготовки к промежуточной аттестации

Перечень вопросов к зачёту

Примерные тестовые задания

1. Какой из перечисленных интернет-ресурсов является интегратором баз данных мутаций?
 - a) HGMD
 - b) UCSC Genome Browser
 - c) OMIM
 - d) LOVD
2. Наличие конкретного генетического варианта в базе данных мутаций автоматически означает, что этот вариант
 - a) Однозначно патогенный
 - b) Однозначно непатогенный
 - c) Скорее патогенный, чем нет
 - d) Ничего из перечисленного
3. Миссенс-мутации
 - a) Иногда патогенны
 - b) Всегда патогенны
 - c) Никогда не патогенны
 - d) У человека не обнаруживаются
4. Нонсенс-мутации
 - a) Часто патогенны
 - b) Всегда патогенны
 - c) Никогда не патогенны
 - d) У человека не обнаруживаются
5. Мутация аннотирована как W128X. Это означает
 - a) Замену аминокислоты W на аминокислоту X
 - b) Замену нуклеотида W на нуклеотид X
 - c) Замену кодона триптофана на кодон любой аминокислоты
 - d) Замену кодона триптофана на стоп-кодон
6. Для выявления мозаичных мутаций следует использовать
 - a) Секвенирование ДНК по Сэнгеру
 - b) Высокопроизводительное параллельное секвенирование ДНК
 - c) MLPA
 - d) Микросателлитный анализ
7. Отсутствие у пробанда аллеля одного из родителей может свидетельствовать о
 - a) Делеции
 - b) Однородительской дисомии
 - c) Ложном отцовстве
 - d) Развитии из донорской яйцеклетки
 - e) Любом из перечисленных событий
8. Носителем наследственной информации в живых организмах являются:
 - a) Гомополимеры
 - b) Нерегулярные гетерополимеры

- c) Регулярные гетерополимеры
 - d) Аминокислоты
 - e) Нуклеотиды
9. Референсный геном человека
- a) Последовательность ДНК генома Джеймса Крика.
 - b) Последовательность ДНК генома Крейга Вентера.
 - c) Последовательность ДНК генома Фредерика Сэнгера.
 - d) Последовательность ДНК – репрезентативный пример генетического кода биологического вида человека.
 - e) Последовательность ДНК генома всех людей на планете Земля.
10. Явление представленности гена в популяции более чем одним аллелем называется
- a) Полиморфизм
 - b) Гетерозиготность
 - c) Гетероскедастичность
 - d) Гомозиготность
 - e) Гаплотип
11. Совокупность аллелей на локусах одной хромосомы, обычно наследуемых вместе
- a) Тандемный повтор
 - b) Аллельные варианты гена
 - c) Гаплотип
 - d) Консервативность
 - e) Естественный отбор
12. Характерная последовательность нуклеотидов, которая имеет существенное биологическое значение
- a) Промотор
 - b) Мотив
 - c) Сплайсинг
 - d) Тандемный повтор
 - e) Интрон
13. Преждевременный стоп-кодон
- a) Последствие мутации сдвига рамки считывания
 - b) Приводит к замене аминокислоты
 - c) Ускоряет транскрипцию
 - d) Замедляет процесс старения
 - e) Причина болезни экспансии повторяющихся последовательностей ДНК
14. Вырожденностью генетического кода обусловлены
- a) Мутации
 - b) Синонимичные замены
 - c) Инсерции
 - d) Транслокации
 - e) Промоторы
15. В номенклатуре обозначения мутаций, замена глицина (G - кодон GGC) на валин (V - кодон GTC) во второй аминокислоте полипептида обозначается

- a) c.5G>T (p.G2V)
- b) c.4T>G
- c) c.3+2G>T
- d) c.4_6inv
- e) c.5G

16. Характерная мутация, приводящая к развитию муковисцидоза, - delF508 по кодирующей последовательности ДНК обозначается

- a) c.1525_1527del
- b) m.1525_1527del
- c) c.1525_1527inv
- d) c.508del
- e) c.1525+3del

Описание критериев и шкал оценивания

В ходе текущего контроля успеваемости (устный или письменный опрос, подготовка и защита реферата, доклад, презентация, тестирование и пр.) при ответах на учебных занятиях, а также промежуточной аттестации в форме кандидатского экзамена обучающиеся оцениваются по четырёхбалльной шкале: «отлично», «хорошо», «удовлетворительно», «неудовлетворительно».

Оценка «отлично» – выставляется аспиранту, если он глубоко усвоил программный материал, исчерпывающе, последовательно, четко и логически стройно его излагает, умеет связывать теорию с практикой, свободно справляется с задачами и вопросами, не затрудняется с ответами при видоизменении заданий, умеет принять правильное решение и грамотно его обосновывать, владеет разносторонними навыками и приемами выполнения практических задач, комплексной оценкой предложенной ситуации.

Оценка «хорошо» – выставляется аспиранту, если он твердо знает программный материал, грамотно и по существу излагает его, не допуская существенных неточностей при ответе на вопрос, но недостаточно полно раскрывает междисциплинарные связи, правильно применяет теоретические положения при решении практических вопросов и задач, владеет необходимыми навыками и приемами их выполнения, комплексной оценкой предложенной ситуации.

Оценка «удовлетворительно» – выставляется аспиранту, если он имеет поверхностные знания программного материала, не усвоил его деталей, допускает неточности, оперирует недостаточно правильными формулировками, нарушает логическую последовательность в изложении программного материала, испытывает затруднения при выполнении практических задач, испытывает затруднения с комплексной оценкой предложенной ситуации, не полностью отвечает на вопросы, в том числе при помощи наводящих вопросов преподавателя.

Оценка «неудовлетворительно» – выставляется аспиранту, который не знает значительной части программного материала, допускает грубые ошибки, неуверенно, с большими затруднениями решает практические задачи или не справляется с ними самостоятельно, не владеет комплексной оценкой ситуации, неверно выбирает тактику действий.

В ходе текущего контроля успеваемости (устный или письменный опрос, подготовка и защита реферата, доклад, презентация, тестирование и пр.) при ответах на учебных занятиях, а также промежуточной аттестации в форме зачета обучающиеся оцениваются по двухбалльной шкале:

Оценка «зачтено» – выставляется аспиранту, если он продемонстрировал знания программного материала, подробно ответил на теоретические вопросы, справился с выполнением заданий и (или) ситуационных задач, предусмотренных рабочей программой дисциплины (модуля).

Оценка «не зачтено» – выставляется аспиранту, если он имеет пробелы в знаниях программного материала, не владеет теоретическим материалом и допускает грубые, принципиальные ошибки в выполнении заданий и (или) ситуационных задач, предусмотренных рабочей программой дисциплины (модуля).

Шкала оценивания (четырёхбалльная или двухбалльная), используемая в рамках текущего контроля успеваемости определяется преподавателем, исходя из целесообразности применения той или иной шкалы.

Если текущий контроль успеваемости и (или) промежуточная аттестация, предусматривает тестовые задания, то перевод результатов тестирования в четырёхбалльную шкалу осуществляется по схеме:

Оценка «Отлично» – 90-100% правильных ответов;

Оценка «Хорошо» – 80-89% правильных ответов;

Оценка «Удовлетворительно» – 71-79% правильных ответов;

Оценка «Неудовлетворительно» – 70% и менее правильных ответов.

Перевод результатов тестирования в двухбалльную шкалу:

Оценка «Зачтено» – 71-100% правильных ответов;

Оценка «Не зачтено» – 70% и менее правильных ответов.

7. Учебно-методическое и информационное обеспечение дисциплины (модуля)

Таблица 5

№ п/п	Автор, наименование, место издания, издательство, год издания	Количество экземпляров
1.	Клиническая генетика : геномика и протеомика наследственной патологии : [учеб. пособие для вузов] / Г. Р. Мутовин. - 3-е изд., перераб. и доп. – М. : ГЭОТАР-Медиа, 2010.	10
2.	Клиническая генетика [Электронный ресурс] : геномика и протеомика наследств. патологии : учеб. пособие / Г. Р. Мутовин. – 3-е изд., перераб. и доп. – Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2010. – 832 с. – Режим доступа: http://marc.rsmu.ru:8020/marcweb2/Default.asp	Удаленный доступ
3.	Клиническая генетика [Электронный ресурс] : [учеб. для высш. проф. образования] / Н. П. Бочков, В. П. Пузырев, С. А. Смирнихина ; под ред. Н. П. Бочкова. – 4-е изд., доп. и перераб. – Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2015. – 582 с. – Режим доступа: http://marc.rsmu.ru:8020/marcweb2/Default.asp .	Удаленный доступ
4	Наследственные болезни [Электронный ресурс] : нац. рук. / [Алексеев Л. П. и др.] ; гл. ред. Н. П. Бочков [и др.]. – Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2012. – 964 с. : ил. - Режим доступа: http://marc.rsmu.ru:8020/marcweb2/Default.asp	Удаленный доступ
5.	Гены [Текст] / Льюин, Б. ; пер. И. А. Кофиади и др. ; под ред. Д. В. Ребрикова. - Москва : БИНОМ. Лаб. знаний, 2012. - 896 с. : ил. - (Лучший зарубежный учебник). - Пер. 9-го англ. изд. - Пер. изд.: Genes IX / B. Lewin. Boston etc. : Jones and Bartlett publ.	5
6.	Молекулярная биология клетки [Текст] : с задачами Д. Уилсона и Т. Ханта : [в 3 т.] : пер с англ. - Москва ; Ижевск : Ин-т компьютер. исслед. : Регуляр. и хаот. динамика, 2013. - Пер. изд.: Molecular biology of the cell : ref. ed. / B. Alberts et al.	5

	- 5th ed. - (Garland Science : Taylor & Francis Group). - Сплош. паг. Т. 1 / под ред. А. А. Миронова, Л. В. Мочаловой / пер. с англ. А. А. Светлова, О. В. Карловой. - 2013.	
7.	Молекулярная биология клетки [Текст] : с задачами Д. Уилсона и Т. Ханта : [в 3 т.] : пер с англ. - Москва ; Ижевск : Ин-т компьютер. исслед. : Регуляр. и хаот. динамика, 2013. - Пер. изд.: Molecular biology of the cell : ref. ed. / B. Alberts et al. - 5th ed. - (Garland Science : Taylor & Francis Group). - Сплош. паг. Т. 2 / под ред. Е. Н. Богачевой, И. Н. Шатского / пер. с англ. А. А. Дьяконовой, А. В. Дюбы. - 2013.	5
8.	Молекулярная биология клетки [Текст] : с задачами Д. Уилсона и Т. Ханта : [в 3 т.] : пер с англ. - Москва ; Ижевск : Ин-т компьютер. исслед. : Регуляр. и хаот. динамика, 2013. - Пер. изд.: Molecular biology of the cell : ref. ed. / B. Alberts et al. - 5th ed. - (Garland Science : Taylor & Francis Group). - Сплош. паг. Т. 3 / под ред. Е. С. Шиловой и др. / пер. с англ. А. Н. Дьяконова и др. - 2013.	5
9.	Основы молекулярной биологии клетки [Текст] / Б. Альбертс, Д. Брей, К. Хопкин и др. ; пер. с англ. под ред. С. М. Глаголева, Д. В. Ребрикова. - Москва : БИНОМ. Лаб. знаний, 2015. - 768 с. : ил. + DVD. - (Лучший зарубежный учебник). - Указ. терм.: с. 751-756. - Пер. изд.: Essential cell biology / B. Alberts et al. 3rd ed. New York, London : Garland Science. - Содерж. DVD : Ориг. изд. на англ. яз.	5
10.	Похвала "глупости" хромосомы [Текст] : исповедь непокорной молекулы / Лимаде-Фариа, А.; пер. с англ. А. А. Быстрицкого / под ред. С. В. Разина. - Москва : БИНОМ. Лаб. знаний, 2011. - 312 с. : ил. - Пер. изд.: Praise of Chromosome "Folly" : Confessions of an Untamed Molecular Structure / A. Lima-de-Faria. New Jersey etc., World Scientific.	1
11.	Философия и история генетики : поиски и дискуссии / И. Т. Фролов. - 2-е изд., стер. - М. : КомКнига, 2007.	3
12.	Принципы и методы биохимии и молекулярной биологии [Текст] : пер. с англ. / ред. : К. Уилсон, Дж. Уолкер ; пер. с англ. Т. П. Мосоловой, Е. Ю. Бозелек-Решетняк ; под ред. А. В. Левашова, В. И. Тишкова. - Москва : БИНОМ. Лаб. знаний, 2012. - Пер. изд. : Principles and Techniques of Biochemistry and Molecular Biology / ed. by K. Wilson and J. Walker. - 6th ed. (Cambridge Univ. Press)	1
13.	Гены [Текст] / Льюин, Б. ; пер. И. А. Кофиади и др. ; под ред. Д. В. Ребрикова. - Москва : БИНОМ. Лаб. знаний, 2012. - 896 с. : ил. - (Лучший зарубежный учебник). - Пер. 9-го англ. изд. - Пер. изд.: Genes IX / B. Lewin. Boston etc. : Jones and Bartlett publ.	Удаленный доступ
14.	Нуклеиновые кислоты от А до Я [Текст] / под ред. С. Мюллер ; пер. с англ. А. А. Синюшина, Ю. В. Киселевой ; [Б. Аппель, Б. И. Бенекс, Я. Бененсон и др.]. - Москва : Бином. Лаборатория знаний, 2012.	1
15.	NGS высокопроизводительное секвенирование [Текст] / [Д. В. Ребриков, Д. О. Коростин, Е. С. Шубина, В. И. Ильинский] ; под ред. Д. В. Ребрикова. - Москва : БИНОМ. Лаб. знаний, 2014. - 232 с.	1
16.	NGS высокопроизводительное секвенирование [Электронный ресурс] / Д. В. Ребриков, Д. О. Коростин. - 2-е изд. - Москва : БИНОМ. Лаб. знаний, 2015. - 232 с. - Режим доступа: http://marc.rsmu.ru:8020/marcweb2/Default.asp .	Удаленный доступ
17.	Молекулярная биология [Текст] : [учеб. для высш. проф. образования] / Коничев, А. С. - 4-е изд., перераб. и доп. - Москва : Академия, 2012.	5
18.	Молекулярная биология [Текст] : рибосомы и биосинтез белка : [учеб. для вузов] / Спирин, А. С. - Москва : Академия, 2011.	5

19.	Введение в биоинформатику [Текст] : [учебник для вузов] / А. Леск ; пер. с англ. под ред. А. А. Миронова, В. К. Швядоса. - 2-е изд. - Москва : БИНОМ. Лаб. знаний, 2015. - 318 с.	5
20.	Геномные и хромосомные болезни центральной нервной системы: молекулярные и цитогенетические аспекты [Текст] / И. Ю. Юров, С. Г. Ворсанова, Ю. Б. Юров. - Москва: МЕДПРАКТИКА-М, 2014. - 384 с.: ил. - Библиогр. : С. 353-384.	1

Перечень ресурсов информационно-телекоммуникационной сети «Интернет»

1. Официальный сайт РНИМУ: адрес ресурса – <https://rsmu.ru.ru/>, на котором содержатся сведения об образовательной организации и ее подразделениях, локальные нормативные акты, сведения о реализуемых образовательных программах, их учебно-методическом и материально-техническом обеспечении, а также справочная, оперативная и иная информация. Через официальный сайт обеспечивается доступ всех участников образовательного процесса к различным сервисам и ссылкам, в том числе к Автоматизированной системе подготовки кадров высшей квалификации (далее – АСПКВК);

2. ЭБС РНИМУ им. Н.И. Пирогова – Электронная библиотечная система;
3. ЭБС IPRbooks – Электронно-библиотечная система;
4. ЭБС Айбукс – Электронно-библиотечная система;
5. ЭБС Букап – Электронно-библиотечная система;
6. ЭБС Лань – Электронно-библиотечная система;
7. ЭБС Юрайт – Электронно-библиотечная система.

Перечень профессиональных баз данных и информационных справочных систем

1. <http://www.consultant.ru> - Консультант студента, компьютерная справочная правовая система в РФ;
2. <https://www.garant.ru> - Гарант.ру, справочно-правовая система по законодательству Российской Федерации;
3. www.ncbi.nlm.nih.gov – сайт, содержащий информацию о базах данных белковых доменов, ДНК и РНК, базах данных статей научной литературы (PubMed) и таксономичной информации, содержит различные стандартные программы биоинформатики;
4. <https://www.omim.org/> - база данных с заболеваниями с менделевским типом наследования;
5. <http://dgv.tcag.ca/> - база данных, содержащая CNV (copy number variation), встречающиеся в геноме человека;
6. <https://genome.ucsc.edu/> - интерактивный веб-сайт, предлагающий доступ к данным о последовательности геномов различных видов позвоночных и беспозвоночных, в том числе человека и основных модельных организмов;
7. <https://www.deciphergenomics.org/> -база данных, описанных в литературе, хромосомных перестроек в геноме человека;
8. <https://www.geneimprint.com/> - веб-сайт для получения информации о геномном импринтинге и импринтированных генах;

9. <https://www.possum.net.au/> - база данных наследственных заболеваний человека;
10. <https://www.omim.org> - OMIM (Online Mendelian Inheritance in Man) — онлайн-версия каталога «Менделевское наследование у человека»;
11. <https://www.lovd.nl> - LOVD (Leiden Open Variation Database) - открытая база данных вариантов Лейдена;
12. <https://cancer.sanger.ac.uk/cosmic> - COSMIC (Catalogue of Somatic Mutations in Cancer) - каталог соматических мутаций опухолевых клеток;
13. <http://www.hgmd.cf.ac.uk/ac/index.php> - HGMD (Human Gene Mutation Database) - база данных мутаций генов человека.

8. Материально-техническое обеспечение дисциплины

Таблица 6

№ п/п	Наименование оборудованных учебных аудиторий	Перечень специализированной мебели, технических средств обучения
1	Учебные аудитории для проведения занятий лекционного и семинарского типов, групповых и индивидуальных консультаций, текущего контроля успеваемости и промежуточной аттестации	Учебные столы, стулья Мультимедиа-проектор Компьютер персональный Ноутбук Стационарный экран Акустическое оборудование Учебно-наглядные пособия: наборы тематических слайдов, таблиц и видеофильмов.
2	Помещения для самостоятельной работы (Библиотека, в том числе читальный зал)	Компьютерная техника с возможностью подключения к сети "Интернет" и обеспечением доступа к электронной информационно-образовательной среде РНИМУ.
3	Учебная лаборатория	Микроскопы световые, набор цитогенетических препаратов, автоматический термоциклер (амплификатор), система для электрофореза в агарозных гелях с видеодетекцией, миницентрифуга (на 12.000 об/мин), термостат суховоздушный, термостат твердотельный, холодильник на -20, холодильник на +4, набор автоматических дозаторов, ламинарный бокс для работ с клеточными культурами, ПЦР-бокс, центрифуга, термостат-шейкер, дистиллятор, аналитические весы, лабораторные весы, микроволновая печь.

Программное обеспечение

- MICROSOFT WINDOWS 7, 10;
- OFFICE 2010, 2013;
- Антивирус Касперского (Kaspersky Endpoint Security);
- ADOBE CC;
- Photoshop;
- Консультант плюс (справочно-правовая система);
- iSpring;
- Adobe Reader;
- Adobe Flash Player;
- Google Chrom, Mozilla Firefox, Mozilla Public License;
- 7-Zip;

- FastStone Image Viewer;
- Chromas.

9. Методические указания для обучающихся по изучению дисциплины (модуля)

Преподавание дисциплины (модуля) осуществляется в соответствии с Федеральными государственными требованиями.

Основными формами получения и закрепления знаний по данной дисциплине (модулю) являются занятия лекционного и семинарского типа, самостоятельная работа обучающегося, в том числе под руководством преподавателя, прохождение контроля.

Учебный материал по дисциплине (модулю) разделен на разделы:

Раздел 1. Общая биоинформатика.

Раздел 2. Анализ данных секвенирования нуклеиновых кислот.

Изучение дисциплины (модуля) согласно учебному плану предполагает самостоятельную работу обучающихся. Самостоятельная работа включает в себя изучение литературы, её конспектирование, подготовку к семинарским (практическим) занятиям, текущему контролю успеваемости и промежуточной аттестации.

Текущий контроль успеваемости по дисциплине (модулю) и промежуточная аттестация осуществляются в соответствии с Порядком организации и проведения текущего контроля успеваемости и Порядком проведения промежуточной аттестации обучающихся, устанавливающим формы проведения промежуточной аттестации, ее периодичность и систему оценок.

Наличие в Университете электронной информационно-образовательной среды, а также электронных образовательных ресурсов позволяет изучать дисциплину (модуль) инвалидам и лицам с ОВЗ.

Особенности изучения дисциплины (модуля) инвалидами и лицами с ОВЗ определены в Положении об организации получения образования для инвалидов и лиц с ограниченными возможностями здоровья.

10. Методические рекомендации преподавателю по организации учебного процесса по дисциплине (модулю)

Преподавание дисциплины (модуля) осуществляется в соответствии с Федеральными государственными требованиями.

При изучении дисциплины (модуля) рекомендуется использовать следующий набор средств и способов обучения:

—рекомендуемую литературу;

—задания для подготовки к семинарам (практическим занятиям) – вопросы для обсуждения и др.;

—задания для текущего контроля успеваемости (задания для самостоятельной работы обучающихся);

—вопросы и задания для подготовки к промежуточной аттестации по итогам изучения дисциплины (модуля).

При проведении занятий лекционного и семинарского типа, в том числе в форме вебинаров и on-line курсов необходимо строго придерживаться учебно-тематического плана дисциплины (модуля), приведенного в разделе 4 данного документа. Необходимо

уделить внимание рассмотрению вопросов и заданий, включенных в оценочные задания, при необходимости, решить аналогичные задачи с объяснением алгоритма решения.

Следует обратить внимание обучающихся на то, что для успешной подготовки к текущему контролю успеваемости и промежуточной аттестации нужно изучить литературу, список которой приведен в разделе 7 данной рабочей программы дисциплины (модуля) и иные источники, рекомендованные в подразделах «Перечень ресурсов информационно-телекоммуникационной сети «Интернет» и «Перечень профессиональных баз данных и информационных справочных систем», необходимых для изучения дисциплины (модуля).

Текущий контроль успеваемости и промежуточная аттестация осуществляются в соответствии с Порядком организации и проведения текущего контроля успеваемости и Порядком проведения промежуточной аттестации обучающихся, устанавливающим формы проведения промежуточной аттестации, ее периодичность и систему оценок, с которыми необходимо ознакомить обучающихся на первом занятии.