

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)
«АНАЛИЗ ДАННЫХ ВЫСОКОПРОИЗВОДИТЕЛЬНОГО
СЕКВЕНИРОВАНИЯ»**

Научная специальность

1.5.8 Математическая биология, биоинформатика

Москва, 2022 г.

Рабочая программа дисциплины (модуля) «Анализ данных высокопроизводительного секвенирования» разработана в соответствии с Федеральными государственными требованиями, утверждёнными приказом Министерства науки и высшего образования Российской Федерации от 20.10.2021 № 951, педагогическими работниками кафедры биоинформатики МБФ.

№	Фамилия, имя, отчество	Ученая степень, звание	Занимаемая должность в Университете, кафедра
1	Лагунин Алексей Александрович	д-р биол. наук, проф. РАН	Заведующий кафедрой биоинформатики МБФ
2	Шилов Борис Владимирович	канд. мед. наук	Доцент кафедры биоинформатики МБФ
3	Муравьева Елена Степановна	канд. биол. наук	Доцент кафедры биоинформатики МБФ

Рабочая программа дисциплины (модуля) «Анализ данных высокопроизводительного секвенирования» рассмотрена и одобрена на заседании кафедры биоинформатики МБФ.

протокол № 7 от «28» апреля 2022 г.

Заведующий кафедрой _____/А.А. Лагунин/

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)	4
5. Учебно-методическое обеспечение самостоятельной работы обучающихся	5
6. Оценочные средства для проведения текущего контроля успеваемости и промежуточной аттестации обучающихся	5
7. Учебно-методическое и информационное обеспечение дисциплины (модуля)	8
8. Материально-техническое обеспечение дисциплины (модуля)	9
9. Методические указания для обучающихся по изучению дисциплины (модуля)	9
10. Методические рекомендации преподавателю по организации учебного процесса по дисциплине (модулю).....	10

1. Цель и задачи изучения дисциплины (модуля)

Цель изучения дисциплины (модуля)

Изучение дисциплины (модуля) «Анализ данных высокопроизводительного секвенирования» предоставляет получение основополагающих знаний и практических навыков в области анализа данных высокопроизводительного секвенирования для подготовки научных и научно-педагогических кадров высшей квалификации по научной специальности 1.5.8 Математическая биология, биоинформатика.

Задачи дисциплины (модуля)

1. Сформировать комплекс знаний и навыков необходимых для работы в операционной системе Unix, написания скриптов Bash.
2. Изучить подходы, форматы данных и компьютерные программы необходимые для анализа данных высокопроизводительного секвенирования.
3. Сформировать комплекс знаний и навыков, необходимых для проведения анализ данных высокопроизводительного экзомного и полногеномного секвенирования.

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. Анализ данных высокопроизводительного секвенирования

- 1.1. Операционная система Unix.
- 1.2. Форматы данных и подходы к анализу данных высокопроизводительного секвенирования.
- 1.3. Анализ экзомного и полногеномного секвенирования.

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	Анализ данных высокопроизводительного секвенирования	72	36	18	18	36	Доклад с защитой презентации
Тема 1.1	Операционная система Unix.	16	8	4	4	8	
Тема 1.2	Форматы данных и подходы к анализу данных высокопроизводительного секвенирования.	32	16	8	8	16	
Тема 1.3	Анализ экзомного и полногеномного секвенирования.	24	12	6	6	12	
	Общий объем	72	36	18	18	36	

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	Анализ данных высокопроизводительного секвенирования	Операционная система Unix. Форматы данных и подходы к анализу данных высокопроизводительного секвенирования. Анализ экзомного и полногеномного секвенирования. Выполнение индивидуального проекта по анализу данных высокопроизводительного секвенирования.

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	Анализ данных высокопроизводительного секвенирования	Доклад с защитой презентации	Выполнить индивидуальный проект по анализу данных высокопроизводительного секвенирования.
Тема 1.1	Операционная система Unix.		
Тема 1.2	Форматы данных и подходы к анализу данных высокопроизводительного секвенирования.		

Тема 1.3	Анализ экзомного и полногеномного секвенирования.		
----------	---	--	--

Вопросы для подготовки к промежуточной аттестации зачету

1. Секвенирование по Сенгеру. Плюсы и минусы.
2. Методы секвенирования нового поколения. Плюсы и минусы.
3. Основные принципы подготовки ДНК библиотек.
4. Индексирование (баркодирование).
5. Основные современные платформы секвенирования нового поколения. Их сравнение.
6. Контроль качества данных секвенирования.
7. FASTQ формат.
8. Шкала качества Фред (Phred).
9. FastQC – инструмент для контроля качества данных.
10. Препроцессинг данных секвенирования.
11. Сборка генома.
12. Оценка качества сборки генома.
13. Базы данных геномов: GOLD, NCBI Genome, NCBI SRA.
14. Некодирующие РНК.
15. Малые не кодирующие РНК.
16. тРНК. Предсказание структуры и функции.
17. База данных Rfam.
18. Изменение экспрессии генов. Цели исследований.
19. Измерения дифференциальной экспрессии генов с использованием микрочипов.
20. RNA-Seq.
21. Предварительная обработка (препроцессинг) данных.
22. Нормализация данных.
23. Использование t критерия Стьюдента в дифференциальной генной экспрессии.
24. Поправка на множественное сравнение.
25. Использование ANOVA в дифференциальной генной экспрессии.
26. Principal components analysis (PCA)
27. Диаграммы рассеивания.
28. Методы кластеризации в дифференциальной генной экспрессии.
29. Базы данных с результатами исследований дифференциальной генной экспрессии.

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 (четыребалльная 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 четырехбалльную 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	А. Леск; пер. с англ. под ред. А. А. Миронова, В. К. Швядоса. Введение в биоинформатику [Текст]: [учеб. для вузов] / - 2-е изд. - Москва : БИНОМ. Лаб. знаний, 2015. - 318 с.	20
2	Молекулярная биология /Коничев, А. С. [Текст]: [учебник для высшего профессионального образования]. - 4-е изд., перераб. и доп. - Москва : Академия, 2012. - 400 с.	20
3	Молекулярная биология клетки [Текст] : руководство для врачей : пер с англ. / Д. М. Фаллер, Д. Шилдс ; [пер. с англ. А. Анваера и др.] ; под ред. И. Б. Збарского. - Москва : Бином-Пресс, 2014. - 256 с. Режим доступа: http://www.studmedlib.ru/cgi-bin/mb4x?usr_data=access(2med,CGVSP0KGN9C11L7P-X0EF,ISBN9785996328772,1,cy0y43rrhl4,ru,ru)	Удаленный доступ

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. <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/> - NCBI – Национальный центр биотехнологической информации (базы данных и компьютерные ресурсы по биоинформатике);
4. <https://genome.ucsc.edu/> – геномный браузер Университета Калифорнии Санта-Круз;
5. <https://www.ensembl.org/> – геномный браузер Ensembl;

6. <http://www.genome.jp/kegg/> - KEGG, коллекция баз данных по сигнальным и регуляторным путям Университета Киото;
7. <http://www.omim.org/> - OMIM, база данных менделевских наследованных признаков у людей;
8. <http://pfam.xfam.org/> - PFAM, база данных семейств белков с аннотациями и множественным выравниванием последовательностей сгенерированными с использованием скрытых марковских моделей;
9. <http://www.uniprot.org/> - UniProt, база данных с информацией о белках;
10. <http://www.ebi.ac.uk/> – базы данных European Bioinformatics Institute (EBI);
11. <https://www.r-project.org/> - основной сайт R;
12. <https://cran.r-project.org/> - архив пакетов для статистического анализа данных в R;
13. <http://www.bioconductor.org/> - Bioconductor – архив пакетов R, предназначенных для анализа молекулярно-биологических данных.

8. Материально-техническое обеспечение дисциплины (модуля)

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	Персональные компьютеры с доступом в Интернет.
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.

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.

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.

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.