

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)**

Медико-биологический факультет

«УТВЕРЖДАЮ»

**Декан медико-биологического
факультета**

д-р биол. наук, проф.

Е.Б. Прохорчук



«25» июня 2020 г.

**РАБОЧАЯ ПРОГРАММА ДИСЦИПЛИНЫ
Б.1.В.О.2 МЕДИЦИНСКАЯ БИОИНФОРМАТИКА
И ФУНКЦИОНАЛЬНАЯ ГЕНОМИКА**

**для образовательной программы высшего образования -
программы магистратуры
по направлению обучения
06.04.01 Биология**

Москва 2020 г.

Настоящая рабочая программа дисциплины «Медицинская биоинформатика и функциональная геномика» (Далее – рабочая программа дисциплины), является частью программы магистратуры по направлению подготовки 06.04.01 биология.

Направленность (профиль) образовательной программы: медицинская биоинформатика.

Форма обучения: очная.

Рабочая программа дисциплины подготовлена на кафедре Биоинформатики (далее – кафедра) ФГАОУ ВО РНИМУ им. Н.И. Пирогова Минздрава России авторским коллективом под руководством Лагунина А.А., доктора биологических наук, профессора РАН.

Составители:

№ п.п.	Фамилия, Имя, Отчество	Ученая степень, ученое звание	Занимаемая должность	Основное место работы	Подпись
1.	Шилов Борис Владимирович	канд. мед. наук, доц.	Доцент кафедры биоинформатики МБФ	ФГАОУ ВО РНИМУ им. Н.И. Пирогова Минздрава России	
2.	Лагунин Алексей Александрович	д-р биол. наук, проф.	Заведующий кафедрой биоинформатики МБФ	ФГАОУ ВО РНИМУ им. Н.И. Пирогова Минздрава России	

Рабочая программа дисциплины рассмотрена и одобрена на заседании кафедры (Протокол № 4 от «15» апреля 2020 г.).

Рабочая программа дисциплины рекомендована к утверждению рецензентами:

№ п.п	Фамилия, Имя, Отчество	Ученая степень, ученое звание	Занимаемая должность	Основное место работы	Подпись
1.	Мошковский Сергей Александрович	д-р биол. наук, проф.	заведующий кафедрой биохимии МБФ	ФГАОУ ВО РНИМУ им. Н.И. Пирогова Минздрава России	

Рабочая программа дисциплины рассмотрена и одобрена советом медико-биологического факультета, протокол № 6 от «25» июня 2020 г.

Нормативно-правовые основы разработки и реализации рабочей программы дисциплины:

- 1) Федеральный государственный образовательный стандарт высшего образования по направлению подготовки 06.04.01 Биология, утвержден приказом Министерства образования и науки Российской Федерации «23» сентября 2015 г. № 1052
- 2) Общая характеристика образовательной программы.
- 3) Учебный план образовательной программы.
- 4) Устав и локальные акты Университета.

1. Общие положения

1.1. Цель и задачи дисциплины:

1.1.1. Целью освоения дисциплины «Медицинская биоинформатика и функциональная геномика» является получение студентами основополагающих знаний о методах биоинформатики, используемых для анализа транскриптомных, протеомных, метаболомных и геномных данных при выполнении задач в области функциональной геномики и медицинской биоинформатики.

1.1.2. Задачи, решаемые в ходе освоения программы дисциплины:

- Сформировать навыки работы с транскриптомными, протеомными, метаболомными и геномными данными.
- Сформировать знания об использовании методов биоинформатики в медицинских и клинических исследованиях, а также для поиска новых лекарственных мишеней и оптимизации путей применения существующих препаратов с учетом индивидуальных особенностей больного.
- Сформировать навыки использования методов биоинформатики и крупнейших международных интернет ресурсов биомедицинских данных необходимых для решения фундаментальных и прикладных биомедицинских и клинических задач, связанных с эффективной диагностикой и персонализированным лечением пациентов.

1.2. Место дисциплины в структуре образовательной программы:

Дисциплина изучается во 2-м и 3-м семестрах и относится к части, формируемой участниками образовательного процесса Блока Б1 Дисциплины. Является обязательной дисциплиной.

Общая трудоемкость дисциплины составляет 7 з.е.

Для успешного освоения настоящей дисциплины обучающиеся должны освоить следующие знания, умения и навыки, формируемые предыдущим образованием:

- Перевод профессиональной литературы
- Статистический язык программирования R
- Алгоритмы программирования
- Биоинформатика

Знания, умения и навыки, сформированные на дисциплине Медицинская биоинформатика и функциональная геномика, будут использованы при изучении дисциплин:

- Компьютерное конструирование лекарств,
- Практика по получению профессиональных умений и опыта профессиональной деятельности (лаборантская практика),
- Научно-исследовательская работа (НИР),
- Преддипломной практика,
- Выпускная квалификационная работа.

1.3. Перечень планируемых результатов обучения по дисциплине, соотнесенных с планируемыми результатами освоения образовательной программы:

Планируемые результаты обучения по дисциплине: (знания, умения навыки)	Компетенции студента, на формирование, которых направлены результаты обучения по дисциплине	Шифр компетенции
Общекультурные компетенции		
<p>Знать: основные подходы к использованию методов биоинформатики.</p> <p>Уметь: планировать проведение исследований для решения биомедицинских и клинических задач с использованием методов биоинформатики.</p> <p>Владеть навыками использования компьютерных программ и баз данных используемых в биоинформатике.</p>	Способность к абстрактному мышлению, анализу, синтезу	ОК-1
Общепрофессиональные компетенции		
<p>Знать: основы молекулярной биологии и медицинской генетики, необходимые для использования методов биоинформатики.</p> <p>Уметь: использовать крупнейшие международные интернет ресурсы биомедицинских данных, хранящие данные, связанные с фундаментальными биологическими знаниями, для решения прикладных биомедицинских и клинических задач.</p> <p>Владеть навыками работы с крупнейшими международными интернет ресурсами биомедицинских данных для их использования в решении прикладных биомедицинских и клинических задач.</p>	Готовность использовать фундаментальные биологические представления в сфере профессиональной деятельности для постановки и решения новых задач	ОПК-3
<p>Знать: основные понятия, подходы и методы анализа биомедицинских данных используемые в биоинформатике для выявления фундаментальных проблем и планирования исследований</p> <p>Уметь: применять основные подходы и методы биоинформатики для решения прикладных биомедицинских и клинических задач</p> <p>Владеть навыками анализа качества данных, использования методов биоинформатики для решения прикладных биомедицинских и клинических задач.</p>	Способность самостоятельно анализировать имеющуюся информацию, выявлять фундаментальные проблемы, ставить задачу и выполнять полевые, лабораторные биологические исследования при решении конкретных задач с использованием современной аппаратуры и вычислительных средств, нести ответственность за качество работ и научную достоверность результатов	ОПК-4
<p>Знать: способы представления, хранения и анализа нуклеотидных и аминокислотных последовательностей</p> <p>Уметь: использовать интернет ресурсы и биоинформатические методы в биомедицинских исследованиях</p> <p>Владеть навыками работы с результатами транскрипторных и геномных исследований полученных с использованием технологий секвенирования нового поколения</p>	Готовность творчески применять современные компьютерные технологии при сборе, хранении, обработке, анализе и передаче биологической информации для решения профессиональных задач	ОПК-7
Профессиональные компетенции		
<p>Знать: фундаментальные и прикладные аспекты анализа данных используемые в биоинформатике</p> <p>Уметь: применять основные подходы и методы биоинформатики для решения фундаментальных биомедицинских и прикладных клинических задач</p> <p>Владеть навыками использования методов биоинформатики для решения прикладных биомедицинских задач</p>	Способностью творчески использовать в научной и производственно-технологической деятельности знания фундаментальных и прикладных разделов дисциплин (модулей), определяющих направленность (профиль) программы магистратуры	ПК-1
<p>Знать: методы биоинформатики, форматы данных, базы биомедицинских данных</p> <p>Уметь: применять методы биоинформатики, базы</p>	Способность генерировать новые идеи и методические решения	ПК-4

биомедицинских данных для планирования и решения новых биомедицинских и клинических задач <i>Владеть навыками</i> использования методов биоинформатики для генерации новых идей и методических решений биомедицинских и клинических задач		
--	--	--

2. Формы работы обучающихся, виды учебных занятий и их трудоемкость

Формы работы обучающихся / Виды учебных занятий/ Формы промежуточной аттестации	Всего часов	Распределение часов по семестрам											
		1	2	3	4	5	6	7	8	9	10	11	12
Учебные занятия													
Контактная работа обучающихся с преподавателем в семестре (КР), в т.ч.:	136	64	72										
Лекционное занятие (ЛЗ)	34	16	18										
Семинарское занятие (СЗ)													
Практическое занятие (ПЗ)	90	42	48										
Практикум (П)													
Лабораторно-практическое занятие (ЛПЗ)													
Лабораторная работа (ЛР)													
Клинико-практические занятия (КПЗ)													
Специализированное занятие (СПЗ)													
Комбинированное занятие (КЗ)													
Коллоквиум (К)	12	6	6										
Контрольная работа (КР)													
Итоговое занятие (ИЗ)													
Групповая консультация (ГК)													
Конференция (Конф.)													
Иные виды занятий													
Самостоятельная работа обучающихся в семестре (СРО), в т.ч.	80	44	36										
Подготовка к учебным аудиторным занятиям		44	36										
Подготовка истории болезни													
Подготовка курсовой работы													
Подготовка реферата													
Иные виды самостоятельной работы (в т.ч. выполнение практических заданий проектного, творческого и др. типов)													
Промежуточная аттестация													
Контактная работа обучающихся в ходе промежуточной аттестации (КРПА), в т.ч.:													
Зачёт (З)		+											
Защита курсовой работы (ЗКР)													
Экзамен (Э)**	9		9										
Самостоятельная работа обучающихся при подготовке к промежуточной аттестации (СРПА), в т.ч.	27		27										
Подготовка к экзамену**													
Общая трудоемкость дисциплины (ОТД)	252	108	144										
в часах: ОТД = КР+СРС+КРПА+СРПА													
в зачетных единицах: ОТД (в часах):36	7	3	4										

3. Содержание дисциплины

3.1 Содержание разделов, тем дисциплины

2 семестр

№ п/п	№ компетенции	Наименование раздела (темы) дисциплины	Содержание раздела (темы) в дидактических единицах
1	2	3	4
1.	ОК-1 ОПК-3 ОПК-4 ОПК-7 ПК-1 ПК-4	Анализ геномной ДНК, РНК и белка	Организация ДНК в эукариотических хромосомах. Анализ NGS данных. Биоинформатические подходы к анализу РНК. Генная экспрессия. Анализ RNASeq данных. Анализ белка и протеомика. Анализ метаболома. Функциональная геномика.
2.	ОК-1 ОПК-3 ОПК-4 ОПК-7 ПК-1 ПК-4	Анализ генома	Геномы через дерево жизни. Геномы вирусов, бактерий, грибов. Эукариотические геномы от паразитов до приматов.

3 семестр

№ п/п	№ компетенции	Наименование раздела (темы) дисциплины	Содержание раздела (темы) в дидактических единицах
1	2	3	4
1	ОК-1 ОПК-3 ОПК-4 ОПК-7 ПК-1 ПК-4	Медицинская биоинформатика	Геном человека. Генетические заболевания человека: последствия вариации ДНК. Категории заболеваний. Базы данных заболеваний. Подходы к выявлению ассоциированных с заболеванием генов и локусов. Полногеномный поиск ассоциаций (GWAS). Гены человека связанные с заболеваниями в модельных организмах. Поиск новых лекарственных мишеней. Поиск биомаркеров. Исследования микробиома для выявления патогенеза заболеваний человека.
2	ОК-1 ОПК-3 ОПК-4 ОПК-7 ПК-1 ПК-4	Клиническая биоинформатика	Использование методов биоинформатики в онкологии, неврологии, кардиологии, иммунологии, при подборе индивидуальных методов лечения для конкретного пациента. Использование методов биоинформатики для диагностики генетических заболеваний у плода. Использование методов биоинформатики в судебно-медицинских исследованиях. Исследования генома бактерий для выявления причин антибиотикорезистентности.

3.2.Перечень разделов, тем дисциплины для самостоятельного изучения обучающимися (при наличии)

Разделы и темы дисциплины для самостоятельного изучения обучающимися в программе не предусмотрены.

4. Тематический план дисциплины

4.1. Тематический план контактной работы обучающихся с преподавателем

№ п/п	Виды учебных занятий/ форма промежуточной аттестации	Период обучения (семестр). Порядковые номера и наимено- вание разделов. Темы учебных занятий.	Количество часов	Виды текущего кон- троля успеv.**	Формы проведения текущего контроля успеваемости и промежуточной аттеста- ции ***					
					РИ	ЛР	ОП	ОУ	КП	ТЭ
1	2	3	4	5	6	7	8	9	10	11
2 семестр										
	Раздел 1. Анализ геномной ДНК, РНК и белка		40							
1	ЛЗ	Организация ДНК в эукариоти- ческих хромосомах. Анализ NGS данных.	2	Д					+	
2	ЛЗ	Биоинформатические подходы к анализу РНК. Генная экспрес- сия. Анализ RNASeq данных.	2	Д					+	
3	ЛЗ	Анализ белка и протеомика. Анализ метаболома.	2	Д					+	
4	ЛЗ	Белок-белковые взаимодейст- вия. Регуляторные и метаболи- ческие пути. Построение и ана- лиз биологических сетей.	2	Д					+	
5	ЛЗ	Функциональная геномика.	2	Д					+	
6	ЛПЗ	Биоинформатический анализ хромосом (1 часть)	3	Д, Т		+			+	
7	ЛПЗ	Биоинформатический анализ хромосом (2 часть)	3	Д, Т		+			+	
8	ЛПЗ	Биоинформатические подходы к анализу РНК.	3	Д, Т		+			+	
9	ЛПЗ	Использование языка R для об- работки результатов данных микрочипов.	3	Д, Т		+			+	
10	ЛПЗ	Использование языка R для об- работки результатов данных RNASeq.	3	Д, Т		+			+	
11	ЛПЗ	Вычисление массы и изоэлек- трической точки белка. Протео- литические пептиды. Базы дан- ных SWISS-2DPAGE, PeptideAtlas, Human Proteome Atlas, NeXtProt.	3	Д, Т		+			+	
12	ЛПЗ	Биоинформатика протеомных исследований. Анализ метабол- ома.	3	Д, Т		+			+	
13	ЛПЗ	Программа визуализации и ана- лиза биологических сетей – Cytoscape	3	Д, Т		+			+	
14	ЛПЗ	Функциональная геномика	3	Д, Т		+			+	
15	К	Текущий рубежный (модуль- ный) контроль по разделу 1	3	Д, Р			+	+	+	
	Раздел 2. Анализ генома		24							
16	ЛЗ	Древо жизни и геномы. Геномы	2	Д					+	

		вирусов.								
17	ЛЗ	Геномы бактерий и грибов	2	Д					+	
18	ЛЗ	Эукариотические геномы от паразитов до приматов.	2	Д					+	
19	ЛПЗ	Проект анализа генома	3	Д, Т			+		+	
20	ЛПЗ	Анализ вирусных геномов	3	Д, Т			+		+	
21	ЛПЗ	Анализ геномов бактерий	3	Д, Т			+		+	
22	ЛПЗ	Анализ грибов	3	Д, Т			+		+	
23	ЛПЗ	Анализ эукариотических геномов	3	Д, Т			+		+	
24	К	Текущий рубежный (модульный) контроль по разделу 2	3	Д, Р				+	+	+
		Всего за семестр:	64							
3 семестр										
	Раздел 3. Медицинская биоинформатика		32							
1	ЛЗ	Геном человека.	2	Д					+	
2	ЛЗ	Генетические заболевания человека: последствия вариации ДНК. Категории заболеваний. Базы данных связанные с заболеваниями.	2	Д					+	
3	ЛЗ	Подходы к выявлению ассоциированных с заболеванием генов и локусов. Полногеномный поиск ассоциаций (GWAS). Гены человека связанные с заболеваниями в модельных организмах.	2	Д					+	
4	ЛЗ	Исследования микробиома для выявления патогенеза заболеваний человека	2	Д					+	
5	ЛПЗ	Анализ генома человека	3	Д, Т			+		+	
6	ЛПЗ	Базы данных связанные с заболеваниями.	3	Д, Т			+		+	
7	ЛПЗ	Подходы к выявлению ассоциированных с заболеванием генов и локусов.	3	Д, Т			+		+	
8	ЛПЗ	Анализ генов человека, связанных с заболеваниями в модельных организмах.	3	Д, Т			+		+	
9	ЛПЗ	Методы поиска новых лекарственных мишеней	3	Д, Т			+		+	
10	ЛПЗ	Методы поиска биомаркеров	3	Д, Т			+		+	
11	ЛПЗ	Анализ микробиома с использованием метагеномных методов	3	Д, Т			+		+	
12	К	Текущий рубежный (модульный) контроль по разделу 3	3	Д, Р				+	+	+
	Раздел 4. Медицинская биоинформатика		40							
13	ЛЗ	Использование методов биоинформатики в клинике	2	Д					+	
14	ЛЗ	Геномика опухолей	2	Д					+	

15	ЛЗ	Использование методов биоинформатики в онкологии	2	Д					+	
16	ЛЗ	Использование методов биоинформатики в иммунологии	2	Д					+	
17	ЛЗ	Использование методов биоинформатики в педиатрии, акушерстве и гинекологии	2	Д					+	
18	ЛПЗ	Нахождение отличий между геномами половых и соматических клеток при секвенировании	3	Д, Т		+			+	
19	ЛПЗ	Идентификация различных субклонов опухолевых клеток пациента	3	Д, Т		+			+	
20	ЛПЗ	Идентификация «драйвер» мутаций и мутаций «пассажира» в опухолевых геномах	3	Д, Т		+			+	
21	ЛПЗ	Идентификация лекарственных мишеней для лечения опухоли у конкретного пациента	3	Д, Т		+			+	
22	ЛПЗ	Использование методов биоинформатики в неврологии, кардиологии	3	Д, Т		+			+	
23	ЛПЗ	Использование методов биоинформатики в иммунологии	3	Д, Т		+			+	
24	ЛПЗ	Неинвазивный пренатальный ДНК-скрининг по крови матери	3	Д, Т		+			+	
25	ЛПЗ	Исследования генома бактерий для выявления причин антибиотикорезистентности	3	Д, Т		+			+	
26	ЛПЗ	Использование методов биоинформатики в судебно-медицинских исследованиях.	3	Д, Т		+			+	
27	К	Текущий рубежный (модульный) контроль по разделу 3	3	Д, Р			+	+	+	
		Всего за семестр:	72							
28	Э	Промежуточная аттестация	9				+	+		
		Всего по дисциплине:	145							

Виды учебных занятий и формы промежуточной аттестации *

Виды учебных занятий, формы промежуточной аттестации	Сокращённое наименование	
Лекционное занятие	Лекция	ЛЗ
Семинарское занятие	Семинар	СЗ
Практическое занятие	Практическое	ПЗ
Практикум	Практикум	П
Лабораторно-практическое занятие	Лабораторно-практическое	ЛПЗ
Лабораторная работа	Лабораторная работа	ЛР
Клинико-практические занятия	Клинико-практическое	КПЗ
Специализированное занятие	Специализированное	СЗ
Комбинированное занятие	Комбинированное	КЗ
Коллоквиум	Коллоквиум	К
Контрольная работа	Контр. работа	КР
Итоговое занятие	Итоговое	ИЗ
Групповая консультация	Групп. консультация	КС
Конференция	Конференция	Конф.
Защита курсовой работы	Защита курсовой работы	ЗКР

Экзамен	Экзамен	Э
---------	---------	---

Виды текущего контроля успеваемости (ВТК)**

Виды текущего контроля успеваемости (ВТК)**	Сокращённое наименование		Содержание
Текущий дисциплинирующий контроль	Дисциплинирующий	Д	Контроль посещаемости занятий обучающимся
Текущий тематический контроль	Тематический	Т	Оценка усвоения обучающимся знаний, умений и опыта практической деятельности на занятиях по теме.
Текущий рубежный (модульный) контроль	Рубежный	Р	Оценка усвоения обучающимся знаний, умений и опыта практической деятельности по теме (разделу) дисциплины
Текущий итоговый контроль	Итоговый	И	Оценка усвоения обучающимся знаний, умений и опыта практической деятельности по темам (разделам) дисциплины

Формы проведения текущего контроля успеваемости и промежуточной аттестации обучающихся /виды работы обучающихся/ ***

№	Формы проведения текущего контроля успеваемости и промежуточной аттестации обучающихся (ФТКУ) ***	Техническое и сокращённое наименование		Виды работы обучающихся (ВРО) ***	Типы контроля
1	Контроль присутствия (КП)	Присутствие	КП	Присутствие	Присутствие
2	Учет активности (А)	Активность	А	Работа на занятии по теме	Участие
3	Опрос устный (ОУ)	Опрос устный	ОУ	Выполнение задания в устной форме	Выполнение обязательно
4	Опрос письменный (ОП)	Опрос письменный	ОП	Выполнение задания в письменной форме	Выполнение обязательно
5	Опрос комбинированный (ОК)	Опрос комбинированный	ОК	Выполнение заданий в устной и письменной форме	Выполнение обязательно
6	Тестирование в электронной форме (ТЭ)	Тестирование	ТЭ	Выполнение тестового задания в электронной форме	Выполнение обязательно
7	Проверка реферата (ПР)	Реферат	ПР	Написание (защита) реферата	Выполнение обязательно
8	Проверка лабораторной работы (ЛР)	Лабораторная работа	ЛР	Выполнение (защита) лабораторной работы	Выполнение обязательно
9	Подготовка учебной истории болезни (ИБ)	История болезни	ИБ	Написание (защита) учебной истории болезни	Выполнение обязательно
10	Решение практической (ситуационной) задачи (РЗ)	Практическая задача	РЗ	Решение практической (ситуационной) задачи	Выполнение обязательно
11	Подготовка курсовой работы (ПКР)	Курсовая работа	ПКР	Выполнение (защита) курсовой работы	Выполнение обязательно
12	Клинико-практическая работа (КПР)	Клинико-практическая работа	КПР	Выполнение клинико-практической работы	Выполнение обязательно
13	Проверка конспекта (ПК)	Конспект	ПК	Подготовка конспекта	Выполнение обязательно
14	Проверка контрольных	Проверка нормативов	ПКН	Сдача контрольных нормативов	Выполнение обязательно

	нормативов (ПКН)	тивов			
15	Проверка отчета (ПО)	Отчет	ПО	Подготовка отчета	Выполнение обязательно
16	Контроль выполнения домашнего задания (ДЗ)	Контроль самостоятельной работы	ДЗ	Выполнение домашнего задания	Выполнение обязательно, Участие
17	Контроль изучения электронных образовательных ресурсов (ИЭОР)	Контроль ИЭОР	ИЭОР	Изучения электронных образовательных ресурсов	Изучение ЭОР

4.2. Содержание самостоятельной работы обучающихся

№ п/п	Период обучения (семестр). Наименование раздела	Содержание самостоятельной работы обучающихся	Всего часов
1	2	3	4
2 семестр			
1.	Анализ геномной ДНК, РНК и белка	Работа с учебниками, учебно-методическими пособиями, электронными демонстрационными материалами, подготовка к тестам, решение ситуационных задач	28
2.	Анализ генома	Работа с учебниками, учебно-методическими пособиями, электронными демонстрационными материалами, подготовка к тестам, решение ситуационных задач	16
Всего за семестр			44
3 семестр			
3.	Медицинская биоинформатика	Работа с учебниками, учебно-методическими пособиями, электронными демонстрационными материалами, подготовка к тестам, решение ситуационных задач	16
4.	Клиническая биоинформатика	Работа с учебниками, учебно-методическими пособиями, электронными демонстрационными материалами, подготовка к тестам, решение ситуационных задач	20
Всего за семестр			36
5.	Экзамен		27
Итого по дисциплине:			107

5. Организация текущего контроля успеваемости обучающихся

5.1. Оценочные средства текущего контроля успеваемости обучающихся

5.1.1. Условные обозначения:

Типы контроля (ТК)*

Виды текущего контроля успеваемости (ВТК)

Текущий дисциплинирующий контроль	Д
Текущий тематический контроль	Т
Текущий рубежный (модульный) контроль	Р

Типы контроля (ТК)

Тип контроля	Тип оценки	
Выполнение	В	ранговый
Присутствие	П	наличие события

5.2. Порядок текущего контроля успеваемости обучающихся (критерии, показатели и порядок текущего контроля успеваемости обучающихся)

Критерии, показатели и порядок балльно-рейтинговой системы текущего контроля успеваемости обучающихся по дисциплине устанавливается Положением о балльно-рейтинговой системе текущего контроля успеваемости и промежуточной аттестации обучающихся по программам высшего образования – программам бакалавриата, программам специалитета, программам магистратуры в федеральном государственном автономном образовательном учреждении высшего образования Российский национальный исследовательский медицинский университет им. Н.И. Пирогова Министерства здравоохранения Российской Федерации с изменениями и дополнениями (при наличии).

6. Организация промежуточной аттестации обучающихся

2 семестр.

- 1) Форма промежуточной аттестации согласно учебному плану – зачет.
- 2) Форма организации промежуточной аттестации:
– на основании семестрового рейтинга обучающихся.

3 семестр.

- 1) Форма промежуточной аттестации согласно учебному плану - экзамен.
- 2) Форма организации промежуточной аттестации:
– тестирование, письменный и устный опросы по билетам.
- 3) Перечень тем, вопросов, практических заданий для подготовки к промежуточной аттестации.

Перечень вопросов для подготовки к промежуточной аттестации

1. Организация ДНК в эукариотических хромосомах
2. Основные различия между эукариотами и бактериями и археями
3. Общие особенности генотипов эукариот и хромосом
4. Парадокс С значения: почему размеры генома эукариот значительно меняются
5. Организация генотипов эукариот в хромосомы
6. Анализ хромосом по проекту ENCODE
7. Критики ENCODE: Парадокс С значения и определение функции
8. Повторяющееся содержание ДНК эукариотических хромосом
9. Эукариотические геномы включают некодирующие и повторяющиеся последовательности ДНК
10. Interspersed Repeats (Transposon-Derived Repeats)
11. Псевдогены
12. Простые повторения последовательностей
13. Сегментарные Дубликации
14. Анализ NGS данных
15. Биоинформатические подходы к анализу РНК
16. Генная экспрессия
17. Анализ RNASeq данных
18. Анализ белка и протеомика
19. Анализ метаболома
20. Белок-белковые взаимодействия
21. Регуляторные и метаболические пути

22. Построение и анализ биологических сетей
23. Функциональная геномика
24. Биоинформатические подходы к анализу РНК
25. Использование языка R для обработки результатов данных микрочипов.
Предварительная обработка и нормализация данных. Диаграммы рассеяния.
26. Статистический анализ микроэррейных данных. Построение тепловой карты изменения генной экспрессии
27. Использование языка R для обработки результатов данных RNASeq
28. Вычисление массы и изоэлектрической точки белка
29. Протеолитические пептиды
30. Базы данных SWISS-2DPAGE, PeptideAtlas, Human Proteome Atlas, NeXtProt
31. Биоинформатика протеомных исследований
32. Анализ метаболома
33. Программа визуализации и анализа биологических сетей – Cytoscape
34. Функциональная геномика
35. Взаимосвязь между генотипом и фенотипом
36. Функциональная геномика с использованием обратной и прямой генетики
37. Функциональная геномика и центральная догма молекулярной биологии
38. Протеомные подходы к функциональной геномике
39. Геномы вирусов
40. Геномы бактерий
41. Геномы грибов
42. Эукариотические геномы от паразитов до приматов.
43. Геном человека.
44. Веб-ресурсы с геномами
45. Проекты секвенирования геномов
46. Проект анализа генома
47. Анализ вирусных геномов
48. Анализ геномов бактерий и грибов
49. Анализ эукариотических геномов
50. Анализ генома человека
51. Генетические заболевания человека: последствия вариации ДНК
52. Категории заболеваний. Базы данных связанные с заболеваниями
53. Проект генома человека
54. Повторы в геноме человека
55. Гены в геноме человека
56. Хромосомы человека
57. Митохондриальный Геном
58. Изменение генома человека
59. SNP, гаплотипы и NapMap
60. Просмотр и анализ SNP и гаплотипов
61. NaploView
62. Браузер NapMap
63. Интегрированный браузер Genomics (IGV)
64. NCBI dbSNP
65. PLINK
66. SNPduo
67. Аллельные частоты и размеры эффектов
68. Моногенные расстройства
69. Комплексные расстройства
70. Геномные расстройства
71. Заболевание, вызванное окружающей средой

72. Заболевание и генетический фон
73. Митохондриальные заболевания
74. Соматические мозаичные заболевания
75. Рак: Соматическая мозаичное заболевание
76. OMIM: Центр биоинформатики для человека
77. База данных мутаций человека (HGMD)
78. ClinVar и базы данных клинически значимых вариантов
79. GeneCards
80. Интеграция данных базы данных о болезнях в геноме UCSC Браузер
81. Локально-мутационные базы данных и LO VD
82. Проект PhenCode
83. Ограничения баз данных заболеваний
84. Гены людей и аминокислотные замены
85. Основные выводы проекта HarMap
86. Проект 1000 геномов
87. Вариация: секвенирование отдельных геномов
88. Классификация болезней NIH: MeSH
89. Ортологические заболевания человека у беспозвоночных видов
90. Ортологические заболевания человека у грызунов
91. Ортологические заболевания человека у приматов
92. Подходы к выявлению ассоциированных с заболеванием генов и локусов
93. Полногеномный поиск ассоциаций (GWAS)
94. Гены человека связанные с заболеваниями в модельных организмах
95. Поиск новых лекарственных мишеней и биомаркеров
96. Исследования микробиома для выявления патогенеза заболеваний человека
97. Подходы к выявлению ассоциированных с заболеванием генов и локусов.
98. Анализ генов человека, связанных с заболеваниями в модельных организмах
99. Методы поиска новых лекарственных мишеней
100. Методы поиска биомаркеров
101. Анализ микробиома с использованием метагеномных методов
102. Геномика опухолей
103. Использование методов биоинформатики в онкологии
104. Использование методов биоинформатики в клинике
105. Использование методов биоинформатики в иммунологии
106. Использование методов биоинформатики в судебно-медицинских исследованиях
107. Нахождение отличий между геномами половых и соматических клеток при секвенировании
108. Идентификация различных субклонов опухолевых клеток пациента
109. Идентификация «драйвер» мутаций и мутаций «пассажиры» в опухолевых геномах
110. Идентификация лекарственных мишеней для лечения опухоли у конкретного пациента
111. Использование методов биоинформатики в неврологии, кардиологии
112. Использование методов биоинформатики в иммунологии
113. Неинвазивный пренатальный ДНК-скрининг по крови матери
114. Исследования генома бактерий для выявления причин антибиотикорезистентности
115. Использование методов биоинформатики в судебно-медицинских исследованиях

Экзаменационный билет содержит четыре вопроса (по одному вопросу из каждого раздела).

7. Фонд оценочных средств для проведения промежуточной аттестации обучающихся по дисциплине

7.1. Планируемые результаты обучения по дисциплине, соотнесенные с планируемыми результатами освоения образовательной программы (по периодам освоения образовательной программы) – согласно п. 1.3. настоящей рабочей программы дисциплины.

7.2. Критерии, показатели и порядок промежуточной аттестации обучающихся с использованием балльно-рейтинговой системы. Порядок перевода рейтинговой оценки обучающегося в традиционную систему оценок.

2 семестр

Порядок промежуточной аттестации обучающегося по дисциплине в форме зачёта

Промежуточная аттестация по дисциплине в форме зачёта проводится на основании результатов текущего контроля успеваемости обучающегося в семестре, в соответствии с расписанием занятий по дисциплине, как правило на последнем занятии.

Время на подготовку к промежуточной аттестации не выделяется.

Критерии, показатели и порядок балльно-рейтинговой системы промежуточной аттестации обучающихся по дисциплине в форме зачета, а также порядок перевода рейтинговой оценки обучающегося в традиционную систему оценок устанавливается Положением о балльно-рейтинговой системе текущего контроля успеваемости и промежуточной аттестации обучающихся по программам высшего образования – программам бакалавриата, программам специалитета, программам магистратуры в федеральном государственном автономном образовательном учреждении высшего образования Российский национальный исследовательский медицинский университет им. Н.И. Пирогова Министерства здравоохранения Российской Федерации с изменениями и дополнениями (при наличии).

3 семестр

Порядок промежуточной аттестации обучающегося по дисциплине в форме экзамена:

Промежуточная аттестация по дисциплине в форме экзамена организуется в период экзаменационной сессии согласно расписанию экзаменов, на основании результатов текущего контроля успеваемости обучающегося в семестрах, в которых преподавалась дисциплина (модуль) и результатов экзаменационного испытания.

Порядок допуска обучающихся к промежуточной аттестации в форме экзамена, критерии, показатели и порядок балльно-рейтинговой системы промежуточной аттестации обучающихся по дисциплине в форме экзамена, а также порядок перевода рейтинговой оценки обучающегося в традиционную систему оценок устанавливается Положением о балльно-рейтинговой системе текущего контроля успеваемости и промежуточной аттестации обучающихся по программам высшего образования – программам бакалавриата, программам специалитета, программам магистратуры в федеральном государственном автономном образовательном учреждении высшего образования Российский национальный исследовательский медицинский университет им. Н.И. Пирогова Министерства здравоохранения Российской Федерации с изменениями и дополнениями (при наличии).

Условные обозначения:
Типы контроля (ТК)**

Типы контроля		Тип оценки	
Присутствие	П	наличие события	
Выполнение (обязательный контроль)	В	дифференцированный	

Структура итогового рейтинга по дисциплине
(заполняется идентично БРС)

Дисциплина	Медицинская биоинформатика и функциональная геномика		
Направление подготовки	06.04.01 Биология		
Семестры	7	8	
Трудоемкость семестров в часах (Тдсі)	108	144	
Трудоемкость дисциплины в часах за весь период ее изучения (Тд)	252		
Весовые коэффициенты семестровой рейтинговой оценки с учетом трудоемкости (Кросі)	0,4	0,4	
Коэффициент экзаменационного семестрового рейтинга за все семестры изучения дисциплины			0,7
Экзаменационный коэффициент (Кэ)			0,3

Структура промежуточной аттестации в форме экзамена
(заполняется идентично БРС)

Форма промежуточной аттестации	Виды работы*	ТК**	Мах.	Весовой коэффициент, %	Коэффициент одного балла в структуре экзаменационной рейтинговой оценки	Коэффициент одного балла в структуре итогового рейтинга по дисциплине
Экзамен (Э)	Контроль присутствия	П	П			
	Опрос устный	ОУ	В			
	Опрос письменный	ОП	В			

*виды работы, см. условные обозначения в разделе 4.

8. Методические указания обучающимся по освоению дисциплины

Обучение по дисциплине «Медицинская биоинформатика и функциональная геномика» складывается из контактной работы, включающей лекционные и практические занятия и коллоквиумы, самостоятельной работы и промежуточной аттестации.

Практические занятия проходят в учебных аудиториях и компьютерных классах. В ходе занятий студенты решают ситуационные задачи по проведению товароведческого

анализа, включающего приемку товара по количеству и качеству, участвуют в деловых и ролевых играх, а также разбирают конкретные производственные ситуации.

Коллоквиум является важным видом занятия, в рамках которого проводится текущий рубежный, а также текущий итоговый контроль успеваемости студента. При подготовке к коллоквиумам студенту следует внимательно изучить материалы лекций и рекомендуемую литературу, а также проработать практические задачи, которые разбирались на занятиях или были рекомендованы для самостоятельного решения.

Самостоятельная работа студента направлена на подготовку к текущему тематическому, текущему рубежному и текущему итоговому контролю успеваемости. Самостоятельная работа включает в себя проработку лекционных материалов, изучение рекомендованной по данному курсу учебной литературы, изучение информации, публикуемой в периодической печати и представленной в Интернете.

9. Учебно-методическое, информационное и материально-техническое обеспечение дисциплины

9.1.1. Основная литература:

№ п/п	Наименование	Автор	Год и место издания	Используется при изучении разделов	Семестр	Количество экземпляров	
						в библиотеке	электронный адрес ресурсов
1	2	3	4	5	6	7	8
1	Введение в биоинформатику	А.Леск	2013 Москва	все разделы	2,3	20	-

9.1.2. Перечень дополнительной литературы

№ п/п	Наименование	Автор	Год и место издания	Используется при изучении разделов	Семестр	Количество экземпляров	
						в библиотеке	на кафедре
1	2	3	4	5	6	7	8
1	Молекулярное моделирование	Х.-Д. Хельтье	2015	4	2,3	http://www.studmedlib.ru/cgi-bin/mb4x?usr_data=access(2med,0YI8ELM6704SLM6S-X097.ISBN9785996324019,1.lms0y1sqdku.ru.ru)	

9.2 Перечень ресурсов информационно - телекоммуникационной сети «Интернет», необходимых для освоения дисциплины:

1. Entrez (<http://www.ncbi.nlm.nih.gov/sites/gquery>)
2. ChEMBL – экспериментальные данные об активности низкомолекулярных веществ <https://www.ebi.ac.uk/chembl/>
3. ClinicalTrials.gov – клинические исследования
4. DrugBank – лекарства и кандидаты в лекарства <http://www.drugbank.ca/>
5. NCBI dbGaP – данные о генотипах и фенотипах <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/gap>

6. NCBI EST – ярлыки экспрессированных последовательностей
<http://www.ncbi.nlm.nih.gov/nucest/>
7. NCBI Gene – информация о генах <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/gene>
8. Genome Project – информация о проекте Геном
<https://www.genome.gov/10001772/all-about-the--human-genome-project-hgp/>
9. NCBI Genome –целые геномные последовательности
<http://www.ncbi.nlm.nih.gov/genome/>
10. NCBI GEO DataSets – экспериментальные множества экспрессий БД GEO
<http://www.ncbi.nlm.nih.gov/gds>
11. NCBI GEO Profiles – экспрессионные профили
<http://www.ncbi.nlm.nih.gov/geoprofiles/>
12. NCBI HomoloGene – эукариотические гомологичные группы
<http://www.ncbi.nlm.nih.gov/homologene>
13. KEGG – коллекция баз данных по сигнальным и регуляторным путям
<http://www.genome.jp/kegg/>
14. NCBI Nucleotide – набор нуклеотидных последовательностей
<http://www.ncbi.nlm.nih.gov/nucscore>
15. OMIM – менделевское наследование признаков у людей <http://www.omim.org/>
16. PFAM - семейства белков с аннотациями и множественным выравниванием последовательностей сгенерированном с использованием скрытых марковских моделей <http://pfam.xfam.org/>
17. PROSITE – белковые семейства и домены <http://prosite.expasy.org/>
18. NCBI Protein – белковые последовательности <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/protein>
19. Protein Data Bank (PDB) – база данных по 3D структурам макромолекул
<http://www.rcsb.org>
20. PubChem – биоактивные химические соединения <https://pubchem.ncbi.nlm.nih.gov/>
21. PubMed – биомедицинская литература, цитаты и абстракты
<http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed>
22. Reactom – регуляторные и сигнальные пути <http://www.reactome.org/>
23. NCBI RefSeq – референтные последовательности
<http://www.ncbi.nlm.nih.gov/refseq/>
24. NCBI ClinVar – связь геномных вариаций со здоровьем человека
<http://www.ncbi.nlm.nih.gov/clinvar/>
25. NCBI dbSNP – единичные полиморфизмы <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/SNP/>
26. NCBI Structure – трехмерные макромолекулярные структуры
<http://www.ncbi.nlm.nih.gov/Structure>
27. NCBI Taxonomy – систематика организмов, представленных в GeneBank
<http://www.ncbi.nlm.nih.gov/taxonomy>
28. NCBI UniGene – кластеры последовательностей транскриптов
<http://www.ncbi.nlm.nih.gov/unigene>
29. UniProt – информация о белках <http://www.uniprot.org/>
30. Базы данных European Bioinformatics Institute (EBI) <http://www.ebi.ac.uk/>

9.3. Перечень информационных и иных образовательных технологий, используемых при осуществлении образовательного процесса по дисциплине, включая перечень программного обеспечения и информационно-справочных систем (при необходимости):

1. Автоматизированная образовательная среда университета.
2. Балльно-рейтинговая система контроля качества освоения образовательной программы в автоматизированной образовательной системе университета.
3. Наличием свободно распространяемого установленного программного обеспе-

чения, связанного с разделом биоинформатика.

4. Microsoft Office
5. Adobe Acrobat

9.4. Материально – техническое обеспечение дисциплины

Каждый обучающийся в течение всего периода обучения обеспечен индивидуальным неограниченным доступом к электронной информационно-образовательной среде университета из любой точки, в которой имеется доступ к информационно-телекоммуникационной сети «Интернет» (далее - сеть «Интернет»), как на территории Университета, так и вне ее.

Электронная информационно-образовательная среда университета обеспечивает:

- доступ к учебному плану, рабочей программе дисциплины, электронным учебным изданиям и электронным образовательным ресурсам, указанным в рабочей программе дисциплины;
- формирование электронного портфолио обучающегося, в том числе сохранение его работ и оценок за эти работы.

Помещения представляют собой учебные аудитории для проведения учебных занятий, предусмотренные программой специалитета, оснащенные оборудованием и техническими средствами обучения (ноутбуки, мультимедийный проектор, проекционный экран, телевизор, конференц-микрофон, блок управления оборудованием)

Помещения для самостоятельной работы обучающихся оснащены компьютерной техникой с возможностью подключения к сети «Интернет» и обеспечением доступа в электронную информационно-образовательную среду Университета.

Университет обеспечен необходимым комплектом лицензионного и свободно распространяемого программного обеспечения (состав определяется в рабочей программе дисциплины и подлежит обновлению при необходимости).

Библиотечный фонд укомплектован печатными изданиями из расчета не менее 0,25 экземпляра каждого из изданий, указанных в рабочей программе дисциплины, на одного обучающегося из числа лиц, одновременно осваивающих соответствующую дисциплину.

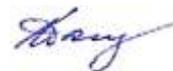
Обучающимся обеспечен доступ (удаленный доступ), в том числе в случае применения электронного обучения, дистанционных образовательных технологий, к современным профессиональным базам данных и информационным справочным системам, состав которых определяется в рабочей программе дисциплины и подлежит обновлению (при необходимости).

Обучающиеся из числа инвалидов и лиц с ОВЗ обеспечены печатными и (или) электронными образовательными ресурсами в формах, адаптированных к ограничениям их здоровья.

Приложения:

1. Оценочные средства для проведения текущего контроля успеваемости обучающихся по дисциплине.
2. Оценочные средства для проведения промежуточной аттестации обучающихся по дисциплине.

Заведующий кафедрой



Лагунин А.А.

	Содержание	Стр.
1.	Общие положения	4
2.	Формы работы обучающихся, виды учебных занятий и их трудоёмкость	6
3.	Содержание дисциплины	7
4.	Тематический план дисциплины	8
5.	Организация текущего контроля успеваемости обучающихся	12
6.	Организация промежуточной аттестации обучающихся	14
7.	Фонд оценочных средств для проведения промежуточной аттестации обучающихся по дисциплине	17
8.	Методические указания обучающимся по освоению дисциплины	18
9.	Учебно-методическое, информационное и материально-техническое обеспечение дисциплины	19
	Приложения:	
1)	Оценочные средства для проведения текущего контроля успеваемости обучающихся по дисциплине.	
2)	Оценочные средства для проведения промежуточной аттестации обучающихся по дисциплине.	