

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 (Пироговский Университет)**

Институт биомедицины (МБФ)

УТВЕРЖДАЮ

Директор Института

Прохорчук Егор Борисович

Доктор биологических наук,

Член-корреспондент

Российской академии наук

РАБОЧАЯ ПРОГРАММА ДИСЦИПЛИНЫ

**Б.1.В.О.04 Медицинская биоинформатика и функциональная геномика
для образовательной программы высшего образования - программы Магистратуры
по направлению подготовки (специальности)**

06.04.01 Биология

направленность (профиль)

Медицинская биоинформатика

Настоящая рабочая программа дисциплины Б.1.В.О.04 Медицинская биоинформатика и функциональная геномика (далее – рабочая программа дисциплины) является частью программы Магистратуры по направлению подготовки (специальности) 06.04.01 Биология. Направленность (профиль) образовательной программы: Медицинская биоинформатика.

Форма обучения: очная

Составители:

№	Фамилия, Имя, Отчество	Учёная степень, звание	Должность	Место работы	Подпись
1	Лагунин Алексей Александрович	д.б.н., профессор РАН	заведующий кафедрой биоинформатики Института биомедицины (МБФ)	ФГАОУ ВО РНИМУ им. Н.И. Пирогова Минздрава России (Пироговский Университет)	
2	Задорожный Антон Дмитриевич		старший преподаватель кафедры биоинформатики Института биомедицины (МБФ)	ФГАОУ ВО РНИМУ им. Н.И. Пирогова Минздрава России (Пироговский Университет)	

Рабочая программа дисциплины рассмотрена и одобрена на заседании кафедры (протокол № _____ от «__» _____ 20__).

Рабочая программа дисциплины рекомендована к утверждению рецензентами:

№	Фамилия, Имя, Отчество	Учёная степень, звание	Должность	Место работы	Подпись

1	Кузиков Алексей Владимирович	к.б.н., доцент	и.о. заведующего кафедрой биохимии Института биомедицины (МБФ)	ФГАОУ ВО РНИМУ им. Н.И. Пирогова Минздрава России (Пироговский Университет)	
2	Смирнов Антон Сергеевич		ассистент кафедры биоинформатики Института биомедицины (МБФ)	ФГАОУ ВО РНИМУ им. Н.И. Пирогова Минздрава России (Пироговский Университет)	
3	Журавлева Светлана Игоревна		ассистент кафедры биоинформатики Института биомедицины (МБФ)	ФГАОУ ВО РНИМУ им. Н.И. Пирогова Минздрава России (Пироговский Университет)	

Рабочая программа дисциплины рассмотрена и одобрена советом института Институт биомедицины (МБФ) (протокол № _____ от «___» _____ 20__).

Нормативно-правовые основы разработки и реализации рабочей программы дисциплины:

1. Федеральный государственный образовательный стандарт высшего образования – магистратура по специальности 06.04.01 Биология, утвержденный приказом Министерства науки и высшего образования Российской Федерации от «11» августа 2020 г. No 934 рук (Далее – ФГОС ВО);
2. Общая характеристика образовательной программы;
3. Учебный план образовательной программы;
4. Устав и локальные акты Университета.

© Федеральное государственное автономное образовательное учреждение высшего образования «Российский национальный исследовательский медицинский университет имени Н.И. Пирогова» Министерства здравоохранения Российской Федерации.

1. Общие положения

1.1. Цель и задачи освоения дисциплины

1.1.1. Цель.

Получение студентами основополагающих знаний о методах биоинформатики, используемых для анализа транскриптомных, протеомных и геномных данных при выполнении задач в области функциональной геномики и медицинской биоинформатики.

1.1.2. Задачи, решаемые в ходе освоения программы дисциплины:

- 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.
- Сформировать навыки работы с транскриптомными, протеомными и геномными данными.

1.2. Место дисциплины в структуре образовательной программы

Дисциплина «Медицинская биоинформатика и функциональная геномика» изучается в 2, 3 семестре (ах) и относится к части, формируемой участниками образовательного процесса, блока Б.1 дисциплины. Является обязательной дисциплиной.

Общая трудоемкость дисциплины составляет 9.0 з.е.

Для успешного освоения настоящей дисциплины обучающиеся должны освоить следующие дисциплины: R, биостатистика; Биоинформатика; Информатика; Биохимия; Практика по направлению профессиональной деятельности (анализ данных высокопроизводительного секвенирования).

Знания, умения и опыт практической деятельности, приобретенные при освоении настоящей дисциплины, необходимы для успешного прохождения практик: Преддипломная практика, в том числе научно-исследовательская работа.

1.3. Планируемые результаты освоения дисциплины

Семестр 2

Код и наименование компетенции	
Код и наименование индикатора достижения компетенции	Планируемые результаты освоения дисциплины (модуля)
ПК-4 Способен планировать и реализовывать проведение научных исследований в области медицинской биоинформатики и смежных областях	
ПК-4.ИД1 Распределяет задачи в рамках исследовательского проекта формирует план научного эксперимента.	Знать: основные понятия, подходы и методы анализа биомедицинских данных используемые в биоинформатике для выявления фундаментальных проблем и планирования исследований.
	Уметь: применять основные подходы и методы биоинформатики для решения прикладных биомедицинских и клинических задач.
	Владеть практическим опытом (трудовыми действиями): планирования научного эксперимента с учетом анализа качества данных, использования методов биоинформатики для решения прикладных биомедицинских и клинических задач.
ПК-4.ИД2 Руководит научными исследованиями в области медицинской биоинформатики и смежных областях.	Знать: способы представления, хранения и анализа нуклеотидных и аминокислотных последовательностей.
	Уметь: использовать интернет ресурсы и биоинформатические методы в биомедицинских исследованиях.
	Владеть практическим опытом (трудовыми действиями): работы с результатами транскрипторных и геномных исследований полученных с использованием технологий секвенирования нового поколения.

Семестр 3

Код и наименование компетенции	
Код и наименование индикатора достижения компетенции	Планируемые результаты освоения дисциплины (модуля)

ПК-4 Способен планировать и реализовывать проведение научных исследований в области медицинской биоинформатики и смежных областях

ПК-4.ИД1 Распределяет задачи в рамках исследовательского проекта формирует план научного эксперимента.	Знать: основы молекулярной биологии и медицинской генетики, необходимые для использования методов биоинформатики в исследованиях механизмов патогенеза заболеваний.
	Уметь: использовать крупнейшие международные интернет ресурсы биомедицинских данных, хранящие данные, связанные с фундаментальными биологическими знаниями, для исследования механизмов патогенеза заболеваний.
	Владеть практическим опытом (трудовыми действиями): работы с крупнейшими международными интернет ресурсами биомедицинских данных для исследования механизмов патогенеза заболеваний.

ПК-4.ИД2 Руководит научными исследованиями в области медицинской биоинформатики и смежных областях.	Знать: инструменты и методы биоинформатики для анализа результатов высокопроизводительного секвенирования и OMICS данных.
	Уметь: использовать инструменты и методы биоинформатики для анализа результатов высокопроизводительного секвенирования и OMICS данных.
	Владеть практическим опытом (трудовыми действиями): использования инструментов и методов биоинформатики для анализа результатов высокопроизводительного секвенирования и OMICS данных.

ПК-6 Способен использовать инструменты и методы компьютерного конструирования лекарств для поиска и создания новых лекарственных веществ

ПК-6.ИД1 Использует инструменты и методы компьютерного конструирования лекарств для поиска и создания новых лекарственных веществ.	Знать: инструменты и методы биоинформатики для выявления лекарственных мишеней.
	Уметь: использовать инструменты и методы биоинформатики для выявления лекарственных мишеней.
	Владеть практическим опытом (трудовыми действиями): использования инструментов и методов биоинформатики для выявления лекарственных мишеней.

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

Формы работы обучающихся / Виды учебных занятий / Формы промежуточной аттестации		Всего часов	Распределение часов по семестрам	
			2	3
Учебные занятия				
Контактная работа обучающихся с преподавателем в семестре (КР), в т.ч.:		149	69	80
Лекционное занятие (ЛЗ)		34	18	16
Лабораторно-практическое занятие (ЛПЗ)		101	45	56
Коллоквиум (К)		14	6	8
Самостоятельная работа обучающихся в семестре (СРО), в т.ч.:		136	72	64
Подготовка к учебным аудиторным занятиям		136	72	64
Промежуточная аттестация (КРПА), в т.ч.:		12	3	9
Экзамен (Э)		9	0	9
Зачет (З)		3	3	0
Подготовка к экзамену (СРПА)		27	0	27
Общая трудоёмкость дисциплины (ОТД)	в часах: ОТД = КР+СРО+КРПА+СРПА	324	144	180
	в зачетных единицах: ОТД (в часах)/36	9.00	4.00	5.00

3. Содержание дисциплины

3.1. Содержание разделов, тем дисциплины

2 семестр

№ п/п	Шифр компетенции	Наименование раздела (модуля), темы дисциплины	Содержание раздела и темы в дидактических единицах
Раздел 1. Анализ геномной ДНК			
1	ПК-4.ИД1, ПК-4.ИД2	Тема 1. Организация ДНК в эукариотических хромосомах	Организация ДНК в эукариотических хромосомах. Блоки тандемных повторов. Вариация в хромосомной ДНК. Проект ENCODE. Типы генов. Методы измерения хромосомных изменений.
2	ПК-4.ИД1, ПК-4.ИД2	Тема 2. Функциональная геномика	Функциональная геномика. Модельные организмы. Обратная протеомика. Подходы к определению функции генов. Понятие обратного генетического скрининга. Понятие прямого генетического скрининга. Связь между генотипом и фенотипом.
3	ПК-4.ИД1, ПК-4.ИД2	Тема 3. Древо жизни и геномы	Древо жизни и геномы организмов
Раздел 2. Анализ генома			
1	ПК-4.ИД1, ПК-4.ИД2	Тема 1. Геномы вирусов	Анализ вирусных геномов
2	ПК-4.ИД1, ПК-4.ИД2	Тема 2. Геномы бактерий и архей	Анализ геномов бактерий и архей
3	ПК-4.ИД1, ПК-4.ИД2	Тема 3. Метагеномика	Анализ микробиома в R
4	ПК-4.ИД1, ПК-4.ИД2	Тема 4. Геномы грибов	Анализ геномов грибов
5	ПК-4.ИД1, ПК-4.ИД2	Тема 5. Эукариотические геномы от паразитов до приматов	Эукариотические геномы (от паразитов до приматов)
6	ПК-4.ИД1, ПК-4.ИД2	Тема 6. Геном человека	Анализ генома человека

3 семестр

№ п/п	Шифр компетенции	Наименование раздела (модуля), темы дисциплины	Содержание раздела и темы в дидактических единицах
Раздел 1. Медицинская биоинформатика			
1	ПК-4.ИД1, ПК-4.ИД2, ПК-6.ИД1	Тема 1. Категории заболеваний. Генетические заболевания человека: последствия вариации ДНК. Базы данных связанные с заболеваниями.	Болезни человека. Базы данных связанные с заболеваниями человека. Поиск путей и генов ассоциированных с дефектами метаболических путей.
2	ПК-4.ИД1, ПК-4.ИД2, ПК-6.ИД1	Тема 2. GWAS (широкомасштабные исследования геномных ассоциаций)	GWAS каталог. Контроль качества данных для GWAS (PLINK) Импутация генотипов и статистический анализ в GWAS (PLINK)
3	ПК-6.ИД1, ПК-4.ИД1, ПК-4.ИД2	Тема 3. Использование методов биоинформатики в иммунологии	Биоинформатический анализ в иммунологии
Раздел 2. Клиническая биоинформатика			
1	ПК-4.ИД1, ПК-4.ИД2, ПК-6.ИД1	Тема 1. Клиническая аннотация геномных вариантов	Клиническая аннотация геномных вариантов, выявление патогенных вариантов для диагностики наследственных заболеваний
2	ПК-4.ИД1, ПК-4.ИД2, ПК-6.ИД1	Тема 2. Использование методов биоинформатики в клинике	Использование методов биоинформатики в клинике
3	ПК-4.ИД1, ПК-4.ИД2, ПК-6.ИД1	Тема 3. Геномика опухолей	Биоинформатические ресурсы геномов опухолей. Анализ структурных изменений в геномах опухолей. Нахождение отличий между геномами половых и соматических клеток при секвенировании Идентификация «драйвер» мутаций и мутаций «пассажира» в опухолевых геномах
4	ПК-4.ИД1, ПК-4.ИД2, ПК-6.ИД1	Тема 4. Анализ внеклеточной ДНК	Анализ внеклеточной ДНК опухоли. Неинвазивный пренатальный ДНК-скрининг по крови матери.

5	ПК-4.ИД1, ПК-4.ИД2, ПК-6.ИД1	Тема 5. Анализ лекарственной резистентности	Исследования генома вирусов для выявления причин лекарственной резистентности. Исследования генома бактерий для выявления причин антибиотикорезистентности.
---	------------------------------------	---	--

3.2. Перечень разделов, тем дисциплины для самостоятельного изучения обучающимися

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 промеж. аттестации	Период обучения (семестр) Порядковые номера и наименование разделов. Порядковые номера и наименование тем разделов. Темы учебных занятий.	Количество часов контактной работы	Виды контроля успеваемости	Формы контроля успеваемости и промежуточной аттестации		
					КП	ОК	РЗ
1	2	3	4	5	6	7	8
2 семестр							
Раздел 1. Анализ геномной ДНК							
Тема 1. Организация ДНК в эукариотических хромосомах							
1	ЛЗ	Организация ДНК в эукариотических хромосомах	2	Д	1		
2	ЛПЗ	Анализ эукариотических хромосом (1 часть)	3	Т	1		1
3	ЛПЗ	Анализ эукариотических хромосом (2 часть)	3	Т	1		1
Тема 2. Функциональная геномика							
1	ЛЗ	Функциональная геномика	2	Д	1		
2	ЛПЗ	Анализ белков и протеомика	3	Т	1		1
3	ЛПЗ	Функциональная геномика (часть 1)	3	Т	1		1
4	ЛПЗ	Функциональная геномика (часть 2)	3	Т	1		1
Тема 3. Древо жизни и геномы							
1	ЛЗ	Древо жизни и геномы	2	Д	1		
2	ЛПЗ	Древо жизни и геномы	3	Т	1		1
3	К	Коллоквиум по разделу "Анализ геномной ДНК"	3	Р	1	1	
Раздел 2. Анализ генома							
Тема 1. Геномы вирусов							
1	ЛЗ	Геномы вирусов	2	Д	1		
2	ЛПЗ	Анализ вирусных геномов	3	Т	1		1

Тема 2. Геномы бактерий и архей							
1	ЛЗ	Геномы бактерий и архей	2	Д	1		
2	ЛПЗ	Анализ геномов бактерий и архей (часть 1)	3	Т	1		1
3	ЛПЗ	Анализ геномов бактерий и архей (часть 2)	3	Т	1		1
Тема 3. Метагеномика							
1	ЛЗ	Метагеномика	2	Д	1		
2	ЛПЗ	Анализ микробиома в R (1 часть)	3	Т	1		1
3	ЛПЗ	Анализ микробиома в R (2 часть)	3	Т	1		1
Тема 4. Геномы грибов							
1	ЛЗ	Геномы грибов	2	Д	1		
2	ЛПЗ	Анализ геномов грибов	3	Т	1		1
Тема 5. Эукариотические геномы от паразитов до приматов							
1	ЛЗ	Эукариотические геномы от паразитов до приматов	2	Д	1		
2	ЛПЗ	Эукариотические геномы (от паразитов до приматов)	3	Т	1		1
Тема 6. Геном человека							
1	ЛЗ	Геном человека	2	Д	1		
2	ЛПЗ	Анализ генома человека (часть 1)	3	Т	1		1
3	ЛПЗ	Анализ генома человека (часть 2)	3	Т	1		1
4	К	Коллоквиум по разделу "Анализ генома"	3	Р	1	1	
3 семестр							
Раздел 1. Медицинская биоинформатика							
Тема 1. Категории заболеваний. Генетические заболевания человека: последствия вариации ДНК. Базы данных связанные с заболеваниями.							

1	ЛЗ	Категории заболеваний. Генетические заболевания человека: последствия вариации ДНК. Базы данных связанные с заболеваниями.	2	Д	1		
2	ЛПЗ	Болезни человека. Базы данных связанные с заболеваниями человека.	4	Т	1		1
3	ЛПЗ	Поиск путей и генов ассоциированных с дефектами метаболических путей.	4	Т	1		1

Тема 2. GWAS (широкомасштабные исследования геномных ассоциаций)

1	ЛЗ	GWAS (широкомасштабные исследования геномных ассоциаций)	2	Д	1		
2	ЛПЗ	GWAS Catalog. Контроль качества данных для GWAS (PLINK)	4	Т	1		1
3	ЛПЗ	Импутация генотипов и статистический анализ в GWAS (PLINK)	4	Т	1		1

Тема 3. Использование методов биоинформатики в иммунологии

1	ЛЗ	Использование методов биоинформатики в иммунологии	2	Д	1		
2	ЛПЗ	Использование методов биоинформатики в иммунологии	4	Т	1		1
3	К	Коллоквиум по разделу "Медицинская биоинформатика"	4	Р	1	1	

Раздел 2. Клиническая биоинформатика

Тема 1. Клиническая аннотация геномных вариантов

1	ЛЗ	Клиническая аннотация геномных вариантов	2	Д	1		
---	----	--	---	---	---	--	--

2	ЛПЗ	Клиническая аннотация геномных вариантов (часть 1)	4	Т	1		1
3	ЛПЗ	Клиническая аннотация геномных вариантов (часть 2)	4	Т	1		1
Тема 2. Использование методов биоинформатики в клинике							
1	ЛЗ	Использование методов биоинформатики в клинике	2	Д	1		
2	ЛПЗ	Итоговое занятие по темам 2-го семестра	4	Т	1		1
Тема 3. Геномика опухолей							
1	ЛЗ	Геномика опухолей	2	Д	1		
2	ЛПЗ	Биоинформатические ресурсы геномов опухолей	4	Т	1		1
3	ЛПЗ	Анализ структурных изменений в геномах опухолей	4	Т	1		1
4	ЛПЗ	Нахождение отличий между геномами половых и соматических клеток при секвенировании	4	Т	1		1
5	ЛПЗ	Идентификация «драйвер» мутаций и мутаций «пассажира» в опухолевых геномах	4	Т	1		1
Тема 4. Анализ внеклеточной ДНК							
1	ЛЗ	Анализ внеклеточной ДНК	2	Д	1		
2	ЛПЗ	Анализ внеклеточной ДНК опухоли	4	Т	1		1
3	ЛПЗ	Неинвазивный пренатальный ДНК-скрининг по крови матери	4	Т	1		1
Тема 5. Анализ лекарственной резистентности							
1	ЛЗ	Анализ лекарственной резистентности	2	Д	1		
2	К	Коллоквиум по модулю "Клиническая биоинформатика"	4	Р	1	1	

Текущий контроль успеваемости обучающегося в семестре осуществляется в формах, предусмотренных тематическим планом настоящей рабочей программы дисциплины.

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

№ п/п	Формы проведения текущего контроля успеваемости и промежуточной аттестации обучающихся (ФТКУ)	Виды работы обучающихся (ВРО)
1	Контроль присутствия (КП)	Присутствие
2	Опрос комбинированный (ОК)	Выполнение заданий в устной и письменной форме
3	Решение практической (ситуационной) задачи (РЗ)	Решение практической (ситуационной) задачи

4.2. Формы проведения промежуточной аттестации

2 семестр

1) Форма промежуточной аттестации - Зачет

2) Форма организации промежуточной аттестации -Контроль присутствия, Опрос комбинированный

3 семестр

1) Форма промежуточной аттестации - Экзамен

2) Форма организации промежуточной аттестации -Контроль присутствия, Опрос комбинированный

5. Структура рейтинга по дисциплине

5.1. Критерии, показатели проведения текущего контроля успеваемости с использованием балльно-рейтинговой системы.

Рейтинг по дисциплине рассчитывается по результатам текущей успеваемости обучающегося. Тип контроля по всем формам контроля дифференцированный, выставляются оценки по шкале: "неудовлетворительно", "удовлетворительно", "хорошо", "отлично". Исходя из соотношения и количества контролей, рассчитываются рейтинговые баллы, соответствующие системе дифференцированного контроля.

2 семестр

Виды занятий		Формы текущего контроля успеваемости /виды работы		Кол-во контролей	Макс. кол-во баллов	Соответствие оценок рейтинговым баллам ***				
						ТК	ВТК	Отл.	Хор.	Удовл.
Лабораторно-практическое занятие	ЛПЗ	Решение практической (ситуационной) задачи	РЗ	15	165	В	Т	11	7	4
Коллоквиум	К	Опрос комбинированный	ОК	2	350	В	Р	175	117	59
Сумма баллов за семестр					515					

3 семестр

Виды занятий		Формы текущего контроля успеваемости /виды работы		Кол-во контролей	Макс. кол-во баллов	Соответствие оценок рейтинговым баллам ***				
						ТК	ВТК	Отл.	Хор.	Удовл.
Лабораторно-практическое занятие	ЛПЗ	Решение практической (ситуационной) задачи	РЗ	14	154	В	Т	11	7	4
Коллоквиум	К	Опрос комбинированный	ОК	2	350	В	Р	175	117	59
Сумма баллов за семестр					504					

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

Порядок промежуточной аттестации обучающегося по дисциплине (модулю) в форме зачёта

По итогам расчета рейтинга по дисциплине в 2 семестре, обучающийся может быть аттестован по дисциплине без посещения процедуры зачёта, при условии:

Оценка	Рейтинговый балл
Зачтено	303

Порядок промежуточной аттестации обучающегося по дисциплине (модулю) в форме экзамена

По итогам расчета рейтинга по дисциплине в 3 семестре, обучающийся может быть аттестован с оценками «отлично» (при условии достижения не менее 90% баллов из возможных), «хорошо» (при условии достижения не менее 75% баллов из возможных), «удовлетворительно» (при условии достижения не менее 60% баллов из возможных) и сданных на оценку не ниже «удовлетворительно» всех запланированных в текущем семестре рубежных контролей без посещения процедуры экзамена. В случае, если обучающийся не согласен с оценкой, рассчитанной по результатам итогового рейтинга по дисциплине, он обязан пройти промежуточную аттестацию по дисциплине в семестре в форме экзамена в порядке, предусмотренном рабочей программой дисциплины и в сроки, установленные расписанием экзаменов в рамках экзаменационной сессии в текущем семестре. Обучающийся заявляет о своем желании пройти промежуточную аттестацию по дисциплине в форме экзамена не позднее первого дня экзаменационной сессии, сделав соответствующую отметку в личном кабинете по соответствующей дисциплине. В таком случае, рейтинг, рассчитанный по дисциплине не учитывается при процедуре промежуточной аттестации. По итогам аттестации обучающийся может получить любую оценку из используемых в учебном процессе: «отлично», «хорошо», «удовлетворительно», «неудовлетворительно».

Оценка	Рейтинговый балл
Отлично	900
Хорошо	750
Удовлетворительно	600

6. Фонд оценочных средств по дисциплине (модулю) для проведения текущего контроля и промежуточной аттестации
2 семестр

Перечень вопросов для подготовки к промежуточной аттестации в форме зачёта

Организация ДНК в эукариотических хромосомах

1. Блоки тандемных повторов.
2. Вариация в хромосомной ДНК.
3. Выводы проекта ENCODE. Критика проекта ENCODE.
4. Методы измерения хромосомных изменений.
5. Псевдогены, их виды.
6. Организация эукариотической хромосомы.
7. Особенности бактериальных и эукариотических геномов.
8. Парадокс значения C.
9. Перемежающиеся повторы.
10. Повторы простых последовательностей.
11. Повторяющиеся элементы ДНК у эукариот. История открытия. Repeat Masker. Виды повторяющихся элементов.
12. Поиск генов в эукариотической ДНК.
13. Проект ENCODE. Цель. Этапы. Функциональные элементы. Изучаемые организмы.

14. Регуляторные участки эукариотических хромосом.

15. Сегментные дубликаты.

16. Сравнение эукариотической ДНК.

17. Типы генов.

Функциональная геномика

1. Белок-белковые взаимодействия. Экспериментальные методы определения белок-белковых взаимодействий.
2. Модельные организмы. Их особенности.
3. Обратная протеомика.
4. Подходы к определению функции генов.
5. Понятие обратного генетического скрининга. Основные методы.
6. Понятие прямого генетического скрининга. Основные методы.
7. Понятие функциональной геномики.
8. Протеомные подходы к функциональной геномики.
9. Прямая протеомика
10. Связь между генотипом и фенотипом.

11. Сети белковых взаимодействий.

Древо жизни и геномы.

1. Пять взглядов на геномику
2. Разнообразие размеров генома
3. Современный взгляд на глобальное древо жизни
4. Наиболее значимые веб-ресурсы, связанные с информацией о геномах
5. Крупномасштабные проекты секвенирования генома модельных организмов
6. Критерии выбора геномов для секвенирования
7. Филогенетический футпринтинг
8. Филогенетическое отслеживание
9. Особенности секвенирования геномов вымерших организмов
10. Геномная аннотация
11. GC состав геномов разных организмов

Геномы вирусов

1. Чем можно объяснить небольшое количество видов вирусов (несколько тысяч) по сравнению с миллионами видов бактерий, архей и эукариот:
2. Размер каких геномов считается маленьким для вирусов?
3. Геном ВИЧ содержит девять генов, кодирующих белок. Число записей в БД NCBI Nucleotide для этих девяти генов составляет приблизительно:
4. Для функционального геномного анализа вирусов можно измерить экспрессию генов:
5. Герпесвирусы, вероятно, впервые появились около:
6. ВИЧ-1 в его нынешней форме, вероятно, впервые появился около:
7. Специализированные вирусные базы данных, такие как Лос-Аламосская национальная лаборатория, предлагают ресурсы для изучения ВИЧ, которых нет в NCBI или EBI. Пример:
8. Размер каких геномов считается крупнейшими для вирусов?
9. На сколько классов делят вирусов на основе нуклеиновых кислот:
10. Какая зависимость существует между размером вирусного генома и частотой мутаций:

Геномы бактерий и архей

1. Типичный бактериальный геном состоит примерно из скольких пар оснований ДНК?
2. *Mycoboccus xanthus* имеет относительно большой размер генома даже по сравнению с другими протеобактериями. Одной из причин такого размера может быть:
3. Геном *E. coli* кодирует около 4300 генов, кодирующих белок. Общее количество интронов *E. coli* примерно равно:

4. Наименьшие бактериальные геномы, как правило, принадлежат:
5. Что из следующего является наиболее убедительным доказательством того, что ген был включен в геном *E. coli* путем латерального переноса генов?
6. Патогенный штамм *E. coli* O157:H7 EDL933 существенно крупнее *E. coli* K-12 substr. МГ1655. Используя TaxPlot, MUMmer или NCBI Genome, его приблизительное количество дополнительных генов можно определить следующим образом:
7. Наименьший размер генома бактерий:
8. Наибольший размер генома бактерий:
9. Наименьший размер генома архей:
10. Наибольший размер генома архей:

Геномы грибов

1. Геном *Saccharomyces cerevisiae* характеризуется следующими свойствами, кроме:
2. Дрожжи *S. cerevisiae* являются привлекательным модельным организмом по многим причинам. Что из следующего НЕ является полезным свойством дрожжей?
3. Геном *S. cerevisiae* небольшой (кодирует около 6000 генов). Считается, что около 100 млн. лет назад произошло следующее событие:
4. После дупликации гена наиболее частым результатом является потеря дублированного гена. Разумное объяснение того, почему это может произойти, заключается в том, что эта вторая копия:

5. Сравнительный анализ *S. cerevisiae* и двух близкородственных видов (*S. castellii*, *C. glabrata*) позволяет описать закономерности сохранения и потери генов у многих организмов после дупликации всего генома. Что из следующего произошло среди тысяч генных локусов в трех геномах, подвергшихся дупликации генома?
6. Особенности генома *Candida albicans* включают:
7. Наименьший размер генома грибов:
8. Одной из самых замечательных особенностей генома *Schizosaccharomyces pombe* является то, что:
9. Какой приблизительно размер генома *S. cerevisiae*:
10. Какова плотность генов в геноме *S. cerevisiae*?

Эукариотические геномы от паразитов до приматов.

1. Геном *Giardia lamblia* необычен, потому что:
2. Особенностью генома трипаносомы *T. Brucei* является то, что он:
3. Какой GC состав у генома малярийного паразита *Plasmodium falciparum*?
4. Геном *Paramecium tetraurelia* обладает следующими свойствами, за исключением:
5. Сколько миллионов лет назад мышь и человек отошли от общего предка?
6. Какая из этих пар организмов разошлась наиболее давно?
7. Что общего у геномов *Takifugu rubripes* (рыбы-фугу) и *Gallus gallus* (курицы), что отличает их от генома человека?

8. Чем отличаются геномы мыши и человека?
9. Геномы шимпанзе и человека отличаются многими чертами, включая все перечисленное, кроме:
10. Филогенетическое дерево показывает, что шимпанзе (*Pan troglodytes*) и бонобо (карликовый шимпанзе, *Pan paniscus*) являются двумя видами, наиболее тесно связанными с людьми. Сколько миллионов лет назад эти три вида отошли от общего предка?

Геном человека

1. Какой приблизительно размер генома человека?
2. Какой примерно процент генома человека состоит из повторяющихся элементов разного рода?
3. Какой процент генома человека посвящен участкам, кодирующим белок?
4. Геном человека содержит множество повторов, происходящих от транспозонов. Они описываются как:
5. Приблизительно, какую часть генома человека занимают сегментарные дубликации?
6. В областях с высоким GC составом генома человека
7. По сравнению с геномами других многоклеточных животных (таких как нематоды, насекомые и мыши)
8. Когда проект генома человека был завершен к 2001–2004 гг., какую часть генома оставалось невозможно секвенировать из-за повторяющегося содержания и других технических проблем?
9. Однонуклеотидные полиморфизмы (SNP) полезны для характеристики всех аспектов генома человека, за исключением:

10. Сколько существует цитогенетических групп, по которым классифицируют хромосомы?

3 семестр

Перечень практических умений и навыков для подготовки к промежуточной аттестации в форме экзамена

Раздел 1. Организация ДНК в эукариотических хромосомах, функциональная геномика, древо жизни и геномы

1. Организация эукариотической хромосомы. Парадокс значения C.
2. Особенности бактериальных и эукариотических геномов.
3. Повторяющиеся элементы ДНК у эукариот. Repeat Masker. Виды повторяющихся элементов.
4. Поиск генов в эукариотической ДНК. Регуляторные участки эукариотических хромосом.
5. Типы генов. Псевдогены, их виды.
6. Модельные организмы. Их особенности.
7. Протеомные подходы в функциональной геномике. Прямая и обратная протеомика.
8. Связь между генотипом и фенотипом. Подходы к определению функции генов.
9. Понятие функциональной геномики. Прямая и обратная генетика. Основные методы.
10. Древо жизни и геномы. Пять подходов в геномике. Современный взгляд на глобальное древо жизни.

11. Разнообразие размеров генома. Наиболее значимые веб-ресурсы, связанные с информацией о геномах.
12. Крупномасштабные проекты секвенирования генома человека и модельных организмов.
13. Филогенетический футпринтинг.
14. Филогенетическое отслеживание.
15. Геномная аннотация. GC состав геномов разных организмов.

Раздел 2. Анализ генома

1. Вирусы. Особенности и размер их геномов. Виды классификации вирусов. Классификация вирусов по составу нуклеиновых кислот.
2. Вирус иммунодефицита человека, особенности его генома и информационные ресурсы.
3. Вирус гриппа, особенности его генома, основные типы и подтипы вируса гриппа.
4. Вирус кори, особенности его генома.
5. Герпесвирусы, особенности генома.
6. Бактерии и археи. Особенности и размер их геномов. Особенности GC состава у бактерий. Классификация бактерий на основе филогенетического дерева рРНК
7. Микробиом человека. Выводы проектов Human Microbiome Project и Metagenomics of the Human Intestinal Tract.
8. Подходы к поиску генов. ORF. Латеральный перенос генов.

9. Грибы, общая характеристика. Особенности и размер их геномов.
10. Особенности генома, генная номенклатура и дупликация генома *S. cerevisiae*
11. *Candida albicans*, особенности и размер генома.
12. Проект Геном человека. Цели. Результаты. Основные выводы. Классификация переменных элементов генома.
13. Мобильные элементы человеческого генома. Заболевания, связанные с мутациями в мобильных элементах.
14. Повторы последовательности в человеческом геноме. Понятие синтении. Примеры синтении.
15. Группы хромосом человека.
16. Гаплотипы. Проект HapMap. Выводы. Проект 1000 геномов. Выводы.

Раздел 3. Медицинская биоинформатика

1. Категории болезней. Связь заболеваний с вариацией генома. Национальные и половые особенности заболеваний.
2. Моногенные и сложные заболевания. Частоты аллелей и величина эффекта.
3. Болезни вызванные окружающей средой и геномные вариации. Генетические вариации и болезни органелл.
4. Геномные (хромосомные) заболевания.
5. Высокоплотное чип-генотипирование. Форматы данных генотипирования.

6. Контроль качества результатов генотипирования. Выравнивание данных на плюс-цепь.
7. Фазирование и импутация.
8. Неравновестное сцепление. Его использование в GWAS исследованиях.
9. Полногеномные ассоциативные исследования.
10. Полнотранскриптомные ассоциативные исследования.
11. Метод анализа полногеномных баллов.
12. Клиническая аннотация вариантов наследственных заболеваний.

Раздел 4. Клиническая биоинформатика

1. Особенности злокачественных и доброкачественных опухолей.
2. Соматические и герминативные мутации. Клональная эволюция раковых клеток. Борьба с гетерогенностью.
3. Мутации драйверы и пассажиры. Поиск драйверных генов.
4. Онкогены и онкосупрессоры. Молекулярные портреты опухолей.
5. Основные проекты и ресурсы, связанные с исследованием геномов опухолей.
6. Аннотация мутаций. Предсказание функциональной значимости мутации. Примеры программ.
7. Связь между мутациями и терапией. Основные ресурсы.

8. Скрининг новорожденных.
9. Пренатальный генетический скрининг. Пренатальный генетический скрининг носителей.
10. Оценка риска заболеваний. Скрининг по этнической принадлежности. Скрининг с использованием мультиплексной панели.
11. Сравнение полногеномного и полноэкзомного секвенирования.
12. Базовая и расширенная аннотация вариантов.
13. Прогнозирование эффекта несинонимичных вариантов.
14. Косегрегация варианта с заболеванием в семьях.
15. Неинвазивный пренатальный ДНК-тест анеуплоидий.
16. Неинвазивный пренатальный ДНК-скрининг по крови матери. Основные методы. Ограничения его использования.
17. Использование биоинформатических методов в иммунологии.
18. Преимплантационный генетический скрининг. Основные методы преимплантационного генетического скрининга.
19. Предимплантационная генетическая диагностика. SNP-гаплотипирование.
20. Компьютерные методы анализа лекарственной резистентности.

Экзаменационный билет для проведения экзамена

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 (Пироговский Университет)

Экзаменационный билет № _____

для проведения экзамена по дисциплине Б.1.В.О.04 Медицинская биоинформатика и
функциональная геномика

по программе Магистратуры

по направлению подготовки (специальности) 06.04.01 Биология

направленность (профиль) Медицинская биоинформатика

1. Базы данных по связи белков/генов с заболеваниями. Оценка связи белка (гена) с заболеванием.
2. Вирус гриппа, особенности его генома, основные типы и подтипы вируса гриппа.
3. Высокоплотное чип-генотипирование. Форматы данных генотипирования.
4. Клональная эволюция раковых клеток. Борьба с гетерогенностью.

Заведующий Лагунин Алексей Александрович

Кафедра биоинформатики МБФ

7. Методические указания обучающимся по освоению дисциплины

Для подготовки к занятиям лекционного типа обучающийся должен

1. Иметь доступ к сети "Интернет".
2. Иметь тетрадь для записи конспектов.
3. Ознакомиться с учебным материалом по учебнику, учебным пособиям, а также электронным образовательным ресурсам с темой данной лекции.
4. Записать возможные вопросы, которые следует задать преподавателю по материалу изученной лекции.

Для подготовки к занятиям лабораторно-практического типа обучающийся должен

Прослушать лекции. Выучить теоретический материал.

Для подготовки к коллоквиуму обучающийся должен

Прослушать лекции. Выучить теоретический материал.

Для подготовки к коллоквиуму обучающийся должен

Для подготовки к текущему рубежному (модульному) контролю обучающемуся следует изучить учебный материал по темам и (или) разделам дисциплины, включенным в данный рубежный контроль. Ознакомиться с примером билета, ознакомиться с тестовыми заданиями в личном кабинете студента. Проработать задания, которые давались на каждом занятии и выложены в личном кабинете студента.

При подготовке к зачету необходимо

1. Ознакомиться с примером билета, выносимого на промежуточную аттестацию в форме зачета;
2. Ознакомиться с тестовыми заданиями в личном кабинете студента;
3. Проанализировать материал и наметить последовательность его повторения;
4. Определить наиболее простые и сложные темы и (или) разделы дисциплины;
5. Повторить материал по наиболее значимым/сложным темам и (или) разделам дисциплины по конспектам лекций и учебной литературе, а также электронным образовательным ресурсам.

При подготовке к экзамену необходимо

1. Ознакомиться с примером билета, выносимого на промежуточную аттестацию в форме зачета;
2. Ознакомиться с тестовыми заданиями в личном кабинете студента;
3. Проанализировать материал и наметить последовательность его повторения;
4. Определить наиболее простые и сложные темы и (или) разделы дисциплины;
5. Повторить материал по наиболее значимым/сложным темам и (или) разделам дисциплины по конспектам лекций и учебной литературе, а также электронным образовательным ресурсам.

Самостоятельная работа студентов (СРС) включает в себя

Проработку материалов лекции. Решение задач по темам лабораторно-практических занятий.

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

8.1. Перечень литературы по дисциплине:

№ п /п	Наименование, автор, год и место издания	Используется при изучении разделов	Количество экземпляров в библиотеке	Электронный адрес ресурсов
1	2	3	4	5
1	NGS. Высокопроизводительное секвенирование, Ребриков Д. В., 2020	Медицинская биоинформатика Клиническая биоинформатика Анализ геномной ДНК	0	https://rsmu.informsystema.ru/uploader/fileUpload?name=86bn.pdf&show=dcatalogues/1/5053/86bn.pdf&view=true
2	Введение в биоинформатику: [учебник для вузов], Леск А. М., 2015	Медицинская биоинформатика Анализ геномной ДНК	28	

8.2. Перечень ресурсов информационно-телекоммуникационной сети «Интернет», в том числе профессиональных баз данных, необходимых для освоения дисциплины (модуля)

1. OMIM
2. <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/>
3. UniProt
4. <https://useast.ensembl.org>

8.3. Перечень информационных технологий, используемых при осуществлении образовательного процесса по дисциплине (модулю), включая перечень программного обеспечения и информационных справочных систем (при наличии)

1. Автоматизированный информационный комплекс «Цифровая административно-образовательная среда РНИМУ им. Н.И. Пирогова»
2. Система управления обучением
3. R Studio
4. Adobe Reader, [get/adobe.com/ru/reader/otherversions](http://get.adobe.com/ru/reader/otherversions), (32 шт.), срок действия лицензии: бессрочно
5. Microsoft Office (Word)

6. MS Office (Excel)

8.4. Материально-техническое обеспечение дисциплины (модуля)

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.

Университет располагает следующими видами помещений и оборудования для материально-технического обеспечения образовательной деятельности для реализации образовательной программы дисциплины (модуля):

№ п /п	Наименование оборудованных учебных аудиторий	Перечень специализированной мебели, технических средств обучения
1	Аудитории для проведения занятий лекционного типа, занятий семинарского типа, групповых и индивидуальных консультаций, текущего контроля и промежуточной аттестации, оборудованная мультимедийными и иными средствами обучения	
2	Аудитории, оборудованные мультимедийными и иными средствами обучения	Компьютерная техника с возможностью подключения к сети “Интернет”, Столы, Стулья, Компьютеры для обучающихся, Компьютер персональный, Проектор мультимедийный, Экран для проектора, Электрические розетки и подсетка на каждом столе
3	Учебные аудитории для проведения промежуточной аттестации	Компьютерная техника с возможностью подключения к сети “Интернет”, Компьютеры для обучающихся, Стулья, Столы, Компьютер персональный, Проектор мультимедийный, Электрические розетки и подсетка на каждом столе

4	Помещения для самостоятельной работы обучающихся, оснащенные компьютерной техникой с возможностью подключения к сети "Интернет" и обеспечением доступа в электронную информационно-образовательную среду организации	учебная мебель (столы, стулья), компьютерная техника с возможностью подключения к сети «Интернет» и обеспечением доступа в электронную информационно-образовательную среду
---	--	--

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 обеспечены печатными и (или) электронными образовательными ресурсами в формах, адаптированных к ограничениям их здоровья.

Приложение 1
к рабочей программе
дисциплины (модуля)

Сведения об изменениях в рабочей программе дисциплины (модуля)

_____ для образовательной программы высшего образования – программы бакалавриата/специалитета /магистратуры (оставить нужное) по направлению подготовки (специальности) (оставить нужное) _____ (код и наименование направления подготовки (специальности)) направленность (профиль) « _____ » на _____ учебный год.

Рабочая программа дисциплины с изменениями рассмотрена и одобрена на заседании кафедры _____ (Протокол № _____ от « ____ » _____ 20 ____).

Заведующий _____ кафедрой _____ (подпись)
_____ (Инициалы и фамилия)

Приложение 2
к рабочей программе
дисциплины (модуля)

Формы проведения текущего контроля успеваемости и промежуточной аттестации

Формы проведения текущего контроля успеваемости и промежуточной аттестации	Сокращённое наименование	
	Контроль присутствия	Присутствие
Опрос комбинированный	Опрос комбинированный	ОК
Решение практической (ситуационной) задачи	Практическая задача	РЗ

Виды учебных занятий и формы промежуточной аттестации

Формы проведения текущего контроля успеваемости и промежуточной аттестации	Сокращённое наименование	
	Лекционное занятие	Лекция
Лабораторно-практическое занятие	Лабораторно-практическое	ЛПЗ
Коллоквиум	Коллоквиум	К
Экзамен	Экзамен	Э
Зачет	Зачет	З

Виды контроля успеваемости

Формы проведения текущего контроля успеваемости и промежуточной аттестации	Сокращённое наименование	
	Текущий дисциплинирующий контроль	Дисциплинирующий
Текущий тематический контроль	Тематический	Т
Текущий рубежный контроль	Рубежный	Р
Промежуточная аттестация	Промежуточная аттестация	ПА

