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 биологии и патологии человека

УТВЕРЖДЕНО

Директор

Кильдюшов Евгений Михайлович

РАБОЧАЯ ПРОГРАММА ДИСЦИПЛИНЫ

Б.1.О.02 Биоинформатика
для образовательной программы высшего образования - программы специализированного высшего образования
по направлению подготовки
06.04.01 Биология
направленность (профиль)
Управление генетической программой
Год набора - 2026

Подписан: ФЕДЕРАЛЬНОЕ ГОСУДАРСТВЕННОЕ АВТОНОМНОЕ ОБРАЗОВАТЕЛЬНОЕ УЧРЕЖДЕНИЕ ВЫСШЕГО ОБРАЗОВАНИЯ "РОССИЙСКИЙ НАЦИОНАЛЬНЫЙ ИССЛЕДОВАТЕЛЬСКИЙ МЕДИЦИНСКИЙ УНИВЕРСИТЕТ ИМЕНИ Н.И. ПИРОГОВА" МИНИСТЕРСТВА ЗДРАВООХРАНЕНИЯ РОССИЙСКОЙ ФЕДЕРАЦИИ

Москва, 2026

Настоящая рабочая программа дисциплины Б.1.О.02 Биоинформатика (далее – рабочая программа дисциплины) является частью программы специализированного высшего образования по направлению подготовки 06.04.01 Биология.

Направленность (профиль): Управление генетической программой.

Форма обучения: очная.

Составители:

№, п/п	Фамилия, Имя, Отчество	Учёная степень, звание	Должность	Место работы
1	Ребриков Денис Владимирович	Доктор биологических наук, Профессор	Проректор по научной работе, профессор кафедры биологии им. акад. В.Н. Ярыгина ИБПЧ	ФГАОУ ВО РНИМУ им. Н.И. Пирогова Минздрава России (Пироговский Университет)
2	Ермолаев Александр Геннадьевич	Кандидат медицинских наук, Доцент	Доцент кафедры биологии им. акад. В.Н. Ярыгина ИБПЧ	ФГАОУ ВО РНИМУ им. Н.И. Пирогова Минздрава России (Пироговский Университет)
3	Гамисония Алина Мухадиновна		Директор центра подготовки кадров для генетических технологий	ФГАОУ ВО РНИМУ им. Н.И. Пирогова Минздрава России (Пироговский Университет)

Рабочая программа дисциплины рекомендована к утверждению рецензентами:

№ п/п	Фамилия, Имя, Отчество	Учёная степень, звание	Должность	Место работы
1	Лукьянов Сергей Анатольевич	Доктор биологических наук, Академик РАН	Ректор Пироговского Университета	ФГАОУ ВО РНИМУ им. Н.И. Пирогова Минздрава России (Пироговский Университет)
2	Иванов Роман Алексеевич	Доктор биологических наук, Профессор	Председатель Ученого совета Научно-технологического университета "Сириус", директор научного центра трансляционной медицины	Председатель Ученого совета Научно-технологического университета "Сириус", директор научного центра трансляционной медицины

Рабочая программа дисциплины рассмотрена и одобрена на заседании кафедры

«Кафедра биологии им. академика В.Н. Ярыгина ИБПЧ»
протокол от 22.06.2026 № 11

Зав. кафедрой
Ребриков Денис Владимирович
Доктор биологических наук, Профессор

Рабочая программа дисциплины рассмотрена и одобрена ученым советом

«Институт биологии и патологии человека »
протокол от 23.06.2026 № 8

Директор
Кильдюшов Евгений Михайлович

Нормативно-правовые основы разработки и реализации рабочей программы дисциплины:

1. Устав и локальные нормативные акты Университета.
2. Общая характеристика образовательной программы.
3. Учебный план образовательной программы.

© 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: Формирование у обучающихся системы знаний, умений и практического опыта применения современных биоинформатических методов, специализированных баз данных и программных средств для анализа биологических последовательностей, интерпретации результатов молекулярно-генетических исследований, выявления потенциальных терапевтических мишеней и информационно-аналитического сопровождения разработки генотерапевтических препаратов.

1.1.2. Задачи, решаемые в ходе освоения дисциплины:

- Сформировать представление о принципах организации и использования биологических баз данных, методах поиска, сопоставления и аннотации молекулярно-генетической информации.
- Обеспечить освоение основных методов сравнительного анализа нуклеотидных и аминокислотных последовательностей, молекулярной филогенетики и структурной биоинформатики.
- Сформировать умения применения специализированных программных средств при проектировании молекулярно-генетических инструментов и анализе генетических конструкций.
- Обеспечить освоение принципов анализа данных секвенирования, включая контроль качества, картирование, выявление и аннотацию генетических вариантов.
- Сформировать навыки интерпретации результатов геномных, транскриптомных и других постгеномных исследований для решения прикладных задач биомедицины.
- 1. Развить способность выбирать и обосновывать методы биоинформатического анализа, критически оценивать полученные результаты и использовать их при планировании исследований в области клеточной и генной терапии.

1.2. Место дисциплины в структуре образовательной программы

Дисциплина «Биоинформатика» изучается в 1 семестре(ах) и относится к обязательной части Блока Б.1 «Дисциплины». Является обязательной дисциплиной.

Общая трудоемкость дисциплины составляет 2.0 з.е.

Знания, умения и опыт практической деятельности, приобретенные при освоении настоящей дисциплины, необходимы для успешного освоения дисциплин: Биофармацевтическое производство; Фармацевтическая система качества; Неинвазивный пренатальный скрининг; Сравнительная геномная гибридизация; Медицинская генетика; Разработка и производство БМКП, CAR-T, препаратов генозаместительной терапии, препаратов на основе геномных редакторов.

Знания, умения и опыт практической деятельности, приобретенные при освоении настоящей дисциплины, необходимы для успешного прохождения практик: Разработка генотерапевтического препарата.

1.3. Планируемые результаты освоения дисциплины

1 семестр

Код и наименование компетенции	
Код и наименование индикатора достижения компетенции	**Планируемые результаты освоения дисциплины**
ОПК-3 Способен творчески применять и модифицировать современные компьютерные технологии, работать с профессиональными базами данных, профессионально оформлять и представлять результаты новых разработок	
ОПК-3.ИД2 Использует профессиональные базы данных при обработке и интерпретации данных, полученных в ходе экспериментальных исследований.	**Знать:** принципы организации, структуру и функциональные возможности профессиональных баз данных нуклеотидных и аминокислотных последовательностей, генетических вариантов, белковых структур и функциональных аннотаций; основные форматы представления биологических данных; методы поиска, сопоставления, аннотации и интерпретации молекулярно-генетической информации; критерии качества и ограничения использования специализированных информационных ресурсов.
	Уметь: осуществлять поиск и извлечение молекулярно-генетической информации из профессиональных баз данных; выбирать референсные последовательности и источники аннотаций; использовать NCBI, Ensembl, UniProt, ClinVar, gnomAD, PDB и другие специализированные ресурсы для обработки и интерпретации экспериментальных данных; сопоставлять результаты анализа, полученные из различных информационных источников, оценивать их достоверность и воспроизводимость.
	Владеть практическим опытом (трудовыми действиями): поиска, извлечения, систематизации и сопоставления молекулярно-генетических данных с использованием профессиональных баз данных; аннотации биологических последовательностей и генетических вариантов; интеграции сведений из различных информационных ресурсов; документирования результатов поиска и интерпретации экспериментальных данных.
ПК-1 Способен выявлять и интерпретировать молекулярно-генетические мишени на основе анализа геномных и постгеномных данных и обосновывать их диагностическое и терапевтическое значение	
ПК-1.ИД1 Интерпретирует данные секвенирования и иных молекулярно-генетических исследований, связывает варианты с патологией/мишенью;	**Знать:** принципы и методы секвенирования нуклеиновых кислот, основные этапы биоинформатической обработки данных секвенирования; виды генетических вариантов и механизмы их возможного влияния на структуру и функции биомолекул; методы аннотации и интерпретации генетических вариантов; критерии оценки качества данных секвенирования; подходы к установлению связи молекулярно-генетических изменений с патологическими процессами и потенциальными диагностическими и терапевтическими мишенями.
	Уметь: интерпретировать результаты секвенирования и иных молекулярно-генетических исследований; выявлять и характеризовать генетические варианты, оценивать их возможные функциональные последствия; сопоставлять геномные и постгеномные данные со сведениями о патологических процессах; анализировать доказательства связи генетических изменений с заболеванием и потенциальной молекулярно-генетической мишенью; определять необходимость дополнительной проверки результатов.
	Владеть практическим опытом (трудовыми действиями): анализа результатов секвенирования и аннотации генетических вариантов; интерпретации молекулярно-генетических данных с учётом характеристик исследуемой последовательности, показателей качества и сведений специализированных баз данных; оценки возможных функциональных последствий генетических изменений; подготовки обоснованных выводов об их потенциальной связи с патологическими процессами и молекулярно-генетическими мишенями.
ПК-2 Способен планировать и проводить научное исследование в области клеточной и генной терапии, обрабатывать и представлять его результаты в форме научной и регуляторной документации	

Код и наименование компетенции	
Код и наименование индикатора достижения компетенции	**Планируемые результаты освоения дисциплины**
ПК-2.ИД2 Обрабатывает и интерпретирует данные, готовит научную и медицинскую /регуляторную документацию (отчёты, публикации, разделы досье)	**Знать:** основные этапы обработки и интерпретации молекулярно-генетических данных; принципы контроля качества, систематизации и представления результатов биоинформатических исследований; требования к воспроизводимости вычислительного анализа и документированию используемых методов; структуру научного отчёта, публикации и аналитических разделов исследовательской документации; принципы представления результатов и обоснования выводов в документации по разработке генотерапевтических препаратов.
	Уметь: обрабатывать, систематизировать и интерпретировать результаты биоинформатических исследований; формировать таблицы, схемы и графические материалы; документировать исходные данные, версии информационных ресурсов, параметры и результаты анализа; составлять научные отчёты и аналитические заключения; подготавливать проекты разделов научной, медицинской и регуляторной документации, содержащих результаты молекулярно-генетических исследований.
	Владеть практическим опытом (трудовыми действиями): обработки и систематизации результатов биоинформатического анализа; документирования последовательности вычислительных процедур и оценки качества полученных данных; подготовки аналитических отчётов, таблиц, графических материалов и выводов; оформления проектов разделов научных публикаций и исследовательской документации, включая материалы для разработки генотерапевтических препаратов.
УК-1 Способен осуществлять критический анализ проблемных ситуаций на основе системного подхода, вырабатывать стратегию действий	
УК-1.ИД3 Разрабатывает и содержательно аргументирует стратегию решения проблемной ситуации на основе системного и междисциплинарного подходов.	**Знать:** принципы системного и междисциплинарного подходов к решению научно-исследовательских задач; основные методы биоинформатического анализа и области их применения; критерии выбора информационных ресурсов, экспериментальных и вычислительных методов; подходы к оценке качества данных, ограничений исследования и неопределённости результатов; принципы обоснования последовательности действий при решении комплексных молекулярно-генетических задач.
	Уметь: разрабатывать стратегию решения исследовательской задачи с использованием методов биоинформатики; обосновывать выбор и последовательность вычислительных процедур; сопоставлять альтернативные методы анализа; интегрировать геномные, транскриптомные, протеомные и другие данные; оценивать ограничения применяемых методов, определять способы проверки полученных результатов и аргументировать предлагаемые исследовательские решения.
	Владеть практическим опытом (трудовыми действиями): разработки и содержательного обоснования стратегии биоинформатического исследования; выбора и сопоставления альтернативных методов обработки и интерпретации молекулярно-генетических данных; комплексной оценки результатов исследования с учётом их достоверности и ограничений; формулирования обоснованных решений по дальнейшей экспериментальной проверке выявленных молекулярно-генетических изменений.

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
			1
Учебные занятия			
Контактная работа обучающихся с преподавателем в семестре (КРО), в т.ч.:		30	30
Лекционное занятие (ЛЗ)		16	16
Лабораторно-практическое занятие (ЛПЗ)		10	10
Коллоквиум (К)		4	4
Самостоятельная работа обучающихся в семестре (СРО), в т.ч.:		32	32
Подготовка к учебным аудиторным занятиям		32	32
Промежуточная аттестация:			
Контактная работа обучающихся в ходе промежуточной аттестации (КРПА), в т.ч.:		2	2
Зачет (З)*		2	2
Общая трудоемкость дисциплины (ОТД)	в часах: ОТД = КРО+СРО+КРПА+СРПА	64	64
	в зачетных единицах: ОТД (в часах): 32	2.00	2.00

* Время для проведения промежуточной аттестации в форме зачёта выделяется в рамках контактной работы (ДВЗ) Проведение промежуточной аттестации в форме зачёта организуется в соответствии с расписанием занятий.

3. Содержание дисциплины

3.1. Содержание разделов, тем дисциплины

1 семестр

№ п/п	Шифр компетенции	Наименование раздела, темы дисциплины	Содержание раздела и темы в дидактических единицах
Раздел 1. Биоинформатика в биологии			
1	ПК-2.ИД2, УК-1.ИД3, ОПК-3.ИД2, ПК-1.ИД1	Тема 1. Введение в биоинформатику	Цель и задачи изучения биоинформатики. История развития.
2	УК-1.ИД3, ОПК-3.ИД2, ПК-1.ИД1, ПК-2.ИД2	Тема 2. Основные биологические базы данных	NCBI, GenBank, RefSeq, ClinVar, dbSNP, Ensembl, UniProt, PDB. Поиск генов, белков, последовательностей, вариантов, аннотаций.
3	УК-1.ИД3, ОПК-3.ИД2, ПК-2.ИД2, ПК-1.ИД1	Тема 3. Парные выравнивания, BLAST и другие выравниватели	BLAST, интерпретация identity/coverage/E-value, выбор типа BLAST, типичные ошибки. Можно добавить кратко BLAT /MAFFT/Clustal как «что бывает».
4	УК-1.ИД3, ОПК-3.ИД2, ПК-1.ИД1, ПК-2.ИД2	Тема 4. Множественные выравнивания	Консервативные позиции, сравнение гомологов, проверка функционально важных участков, применение к белкам и нуклеотидным последовательностям.
5	УК-1.ИД3, ОПК-3.ИД2, ПК-1.ИД1, ПК-2.ИД2	Тема 5. Филогенетические деревья	Зачем мокрому/R&D-специалисту деревья: классификация последовательностей, происхождение, контаминация, гомологи, интерпретация.
6	ПК-1.ИД1, ПК-2.ИД2, УК-1.ИД3, ОПК-3.ИД2	Тема 6. Белковые домены, структура белка и влияние мутаций	Pfam, InterPro, UniProt, PDB, AlphaFold. Доменная структура, укороченные белки, аминокислотные замены, оценка потери /сохранения функции.
7	УК-1.ИД3, ПК-1.ИД1, ПК-2.ИД2, ОПК-3.ИД2	Тема 7. Структуры РНК и регуляторные элементы	Вторичная структура РНК, UTR, стабильность, регуляторные участки. Прикладной акцент: мРНК-вакцины, экспрессионные конструкции, возможные ограничения предсказаний.
Раздел 2. Биоинформатика в молекулярной биологии			
1	УК-1.ИД3, ПК-1.ИД1, ОПК-3.ИД2, ПК-2.ИД2	Тема 1. Праймеры, зонды и базовый дизайн молекулярных инструментов	Primer-BLAST/Primer3, специфичность, Tm, GC, ампликон, проверка off-target.
2	ОПК-3.ИД2, ПК-2.ИД2, УК-1.ИД3, ПК-1.ИД1	Тема 2. Сэнгеровское секвенирование и интерпретация хроматограмм	Проверка вариантов/конструкций, качество сигнала, смешанные пики, артефакты, что можно и нельзя заключить по хроматограмме.
3	ПК-2.ИД2, УК-1.ИД3, ОПК-3.ИД2, ПК-1.ИД1	Тема 3. NGS: технологии, форматы и базовая логика анализа	Illumina, Oxford Nanopore, PacBio. FASTQ, BAM/CRAM, VCF. Качество чтений, покрытие, mapping, variant calling. Без командной строки как обязательного навыка.
4	УК-1.ИД3, ПК-1.ИД1, ПК-2.ИД2, ОПК-3.ИД2	Тема 4. Медицинское пересеквенирование генома/экзома /панелей	WGS, WES, таргетные панели, поиск вариантов, аннотация, ClinVar/gnomAD, интерпретация в медицинском контексте, ограничения.
5	УК-1.ИД3, ОПК-3.ИД2, ПК-1.ИД1, ПК-2.ИД2	Тема 5. Транскриптомика, включая single-cell на обзорном уровне	RNA-seq, экспрессия, дифференциальная экспрессия, анализ путей. Single-cell: зачем нужен, клеточные типы, маркеры, QC, где полезен для клеточной терапии.
6	УК-1.ИД3, ОПК-3.ИД2, ПК-1.ИД1, ПК-2.ИД2	Тема 6. Другие типы NGS-экспериментов: обзор	ChIP-seq, ATAC-seq, метилирование, Ribo-seq, CAGE, Hi-C, long-read methylation/Oxford Nanopore. Главная цель: понимать, какой эксперимент на какой вопрос отвечает.

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 контактной работы обучающихся с преподавателем при проведении занятий

№ п/п	Виды учебных занятий*	Период обучения (семестр). Порядковые номера и наименования разделов (при наличии), тем, учебных занятий	Количество часов контактной работы	Виды текущего контроля успеваемости**	Формы проведения текущего контроля успеваемости***	
					КП	ОК
1	2	3	4	5	6	7
1 семестр						
Раздел 1. Биоинформатика в биологии						
Тема 1. Введение в биоинформатику						
1	ЛЗ	Введение в биоинформатику	2	Д	1	
Тема 2. Основные биологические базы данных						
2	ЛЗ	Основные биологические базы данных	2	Д	1	
Тема 3. Парные выравнивания, BLAST и другие выравниватели						
3	ЛЗ	Парные выравнивания, BLAST и другие выравниватели	2	Д	1	
Тема 4. Множественные выравнивания						
4	ЛЗ	Множественные выравнивания	2	Д	1	
Тема 5. Филогенетические деревья						
5	ЛПЗ	Филогенетические деревья	2	Д	1	
Тема 6. Белковые домены, структура белка и влияние мутаций						
6	ЛПЗ	Белковые домены, структура белка и влияние мутаций	2	Д	1	
Тема 7. Структуры РНК и регуляторные элементы						
7	ЛПЗ	Структуры РНК и регуляторные элементы	2	Т	1	1
8	К	Коллоквиум по разделу "Биоинформатика в биологии"	2	Р	1	1
Раздел 2. Биоинформатика в молекулярной биологии						
Тема 1. Праймеры, зонды и базовый дизайн молекулярных инструментов						
9	ЛЗ	Праймеры, зонды и базовый дизайн молекулярных инструментов	2	Д	1	
Тема 2. Сэнгеровское секвенирование и интерпретация хроматограмм						
10	ЛЗ	Сэнгеровское секвенирование и интерпретация хроматограмм	2	Д	1	
Тема 3. NGS: технологии, форматы и базовая логика анализа						
11	ЛЗ	NGS: технологии, форматы и базовая логика анализа	2	Д	1	
Тема 4. Медицинское пересеквенирование генома/экзома/панелей						
12	ЛЗ	Медицинское пересеквенирование генома/экзома /панелей	2	Д	1	
Тема 5. Транскриптомика, включая single-cell на обзорном уровне						
13	ЛПЗ	Транскриптомика, включая single-cell на обзорном уровне	2	Д	1	
Тема 6. Другие типы NGS-экспериментов: обзор						
14	ЛПЗ	Другие типы NGS-экспериментов: обзор	2	Т	1	1
15	К	Коллоквиум по разделу "Биоинформатика в молекулярной биологии"	2	Р	1	1
		Всего в семестре	30		15	4
16	З	Зачет	2	ПА	1	1
		Всего по дисциплине	30		15	4

(*, **, *** смотри условные обозначения)

Условные обозначения

Виды учебных занятий*

Виды учебных занятий	Сокращённое наименование	
Лекционное занятие	Лекция	ЛЗ
Лабораторно-практическое занятие	Лабораторно-практическое	ЛПЗ
Коллоквиум	Коллоквиум	К

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 по теме занятия
Текущий рубежный контроль	Рубежный	Р	Оценка усвоения обучающимся знаний, умений и опыта практической деятельности по теме (разделу, модулю) дисциплины

Формы проведения текущего контроля успеваемости обучающихся ***

№	Формы проведения текущего контроля успеваемости обучающихся (ФПТКУ)	Техническое и сокращённое наименование		Возможность проведения текущего контроля успеваемости по видам контроля		
				Д	Т	Р
1	Контроль присутствия	Присутствие	КП	+		
2	Опрос комбинированный	Опрос комбинированный	ОК		+	+

5. Промежуточная аттестация обучающихся по дисциплине
Оценочные средства промежуточной аттестации

5.1. Формы промежуточной аттестации

Семестр	Форма промежуточной аттестации****	Форма проведения промежуточной аттестации
1	2	3
1 семестр	Зачет	Контроль присутствия, Опрос комбинированный

Условные обозначения ****

Формы промежуточной аттестации	Сокращённое наименование	
Зачет	Зачет	З

5.2 Критерии выставления оценок

Критерии выставления оценок при прохождении промежуточной аттестации в форме зачета

1 семестр

Шкала оценивания	Критерии выставления оценок
«зачтено»	При устном ответе студент демонстрирует освоение материала не ниже следующих требований: - частично выполнил задания, предусмотренные билетом; - демонстрирует усвоение программного материала (в ходе ответа в основных чертах раскрывает сущность понятий, явлений, принципов, законов, закономерностей, теорий), но испытывает затруднения при его самостоятельном воспроизведении, требует дополнительных и уточняющих вопросов преподавателя; - дает не полный, недостаточно аргументированный ответ; - делает правильные обобщения и выводы по отдельным вопросам; - допускает ошибки при воспроизведении знаний; - на дополнительные ответы по программному материалу отвечает с трудом; - умеет применять полученные знания при решении практических (ситуационных) задач, но допускает незначительные ошибки; Допускаются ошибки и неточности в содержании ответа, которые исправляются обучающимся с помощью наводящих вопросов преподавателя.
«не зачтено»	Студент: - не выполнил задания, предусмотренные билетом; - демонстрирует разрозненные знания программного материала (в ходе ответа фрагментарно и нелогично излагает сущность понятий, явлений, принципов, законов, закономерностей, теорий), не использует или слабо использует научную терминологию); - допускает существенные ошибки и не корректирует ответ после дополнительных и уточняющих вопросов преподавателя; - не делает обобщения и выводы; - не отвечает на дополнительные вопросы; - не умеет применять теоретические знания при решении практических (ситуационных) задач; или: - отказывается от ответа; или: - во время подготовки к ответу и самого ответа использует несанкционированные источники информации, технические средства.

6. Структура рейтинга по дисциплине

6.1. Обучающийся имеет право пройти промежуточную аттестацию по дисциплине или её части на основании рейтинга успеваемости обучающегося и результатов прохождения текущего рубежного контроля по дисциплине в соответствующем семестре.

6.2. Критерии, показатели проведения текущего контроля успеваемости с использованием балльно-рейтинговой системы (по семестрам и формам промежуточной аттестации)

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.

1 семестр

Виды занятий		Формы проведения текущего контроля успеваемости		Кол-во контролей	Макс. кол-во баллов	Соответствие оценок рейтинговым баллам				
						ТК	ВТК	Отл.	Хор.	Удовл.
Лабораторно-практическое занятие	ЛПЗ	Опрос комбинированный	ОК	2	300	В	Т	150	100	50
Коллоквиум	К	Опрос комбинированный	ОК	2	702	В	Р	351	234	117
Сумма баллов по дисциплине за семестр					1002					

Критерии выставления оценок при прохождении промежуточной аттестации в форме зачета (на основании рейтинга успеваемости обучающегося и результатов прохождения текущего рубежного контроля по дисциплине (модулю) или её части в семестре)

1 семестр

Шкала оценивания	Критерии выставления оценки
«зачтено»	Рейтинговый балл — не менее 60 % (не менее 600 баллов) и Получение оценки не ниже «удовлетворительно» за прохождение каждого текущего рубежного контроля в семестре
«не зачтено»	Рейтинговый балл — менее 60 % (менее 600 баллов) и/или Получение оценки ниже «удовлетворительно» за прохождение хотя бы одного текущего рубежного контроля в семестре или не прохождение рубежного контроля

7. Оценочные материалы для проведения промежуточной аттестации обучающихся по дисциплине

1 семестр

Перечень вопросов для подготовки к промежуточной аттестации в форме зачёта

Модуль 1.

1. Предмет и основные направления биоинформатики. Применение в геномной медицине и разработке генотерапевтических подходов.

2. Базы данных NCBI, GenBank, RefSeq, Ensembl, UniProt, PDB, ClinVar и dbSNP: назначение, структура и оценка качества аннотаций.

3. Референсные последовательности, идентификаторы, версии геномных сборок и форматы биологических данных.

4. Парное выравнивание: глобальный и локальный подходы, identity, coverage, E-value и ограничения интерпретации BLAST.

5. Множественные выравнивания: консервативные участки, функциональные мотивы, вставки, делеции и сопоставление гомологов.

6. Молекулярная филогенетика: интерпретация деревьев, ортология, паралогия и применение для проверки исследовательских гипотез.

7. Белковые домены и структуры: InterPro, Pfam, UniProt, PDB и AlphaFold DB; ограничения функциональных прогнозов.

8. Биоинформатическая оценка последствий аминокислотных замен и укороченных белков; связь результатов с исследовательской гипотезой.

9. Регуляторные элементы и вторичная структура РНК; использование результатов при исследовании мРНК-конструкций.

10. Проектирование и оценка праймеров с использованием профессиональных баз данных и Primer-BLAST; критерии выбора стратегии проверки.

Модуль 2.

1. Генетические конструкции: их основные элементы, анализ вектора и документирование результатов проверки.

2. Секвенирование по Сэнгеру: анализ хроматограмм, качество данных, артефакты и ограничения интерпретации.

3. Технологии NGS: Illumina, Oxford Nanopore, PacBio; основные различия и выбор подхода к исследовательскому вопросу.

4. Форматы FASTQ, BAM/CRAM и VCF; качество прочтений, покрытие, картирование, выявление и аннотация вариантов.

5. WGS, WES и таргетные панели: области применения, ограничения и стратегия выбора метода для молекулярно-генетического исследования.

6. Интерпретация генетических вариантов с применением ClinVar и gnomAD; различие функционального прогноза и клинической интерпретации.

7. RNA-seq: дифференциальная экспрессия, функциональные аннотации и оформление научных выводов.

8. Single-cell RNA-seq: контроль качества, клеточные типы, маркеры; формирование выводов для исследования клеточных продуктов.

9. ChIP-seq, ATAC-seq, метилирование, Ribo-seq, CAGE, Hi-C: выбор метода по поставленной биологической задаче.

10. Сборка геномов, метагеномика и интеграционный анализ: стратегия комплексного исследования и требования к аналитической отчётности.

Образец билета для проведения зачета

ФГАОУ ВО РНИМУ им. Н.И. Пирогова Минздрава России (Пироговский Университет)

Кафедра биологии им. академика В.Н. Ярыгина ИБПЧ

Билет №____

для проведения зачета по дисциплине «Биоинформатика» по программе специализированного высшего образования по направлению подготовки 06.04.01 Биология
направленность (профиль) Управление генетической программой

Дисциплина «Биоинформатика»

БИЛЕТ № 1

Промежуточная аттестация в форме зачёта

1. Теоретический вопрос (модуль 1).

Семейство алгоритмов BLAST. Основные разновидности, принципы работы, выбор параметров и интерпретация результатов выравнивания.

2. Теоретический вопрос (модуль 2).

Основные этапы биоинформатической обработки данных NGS. Контроль качества, картирование, выявление генетических вариантов. Форматы FASTQ, BAM/CRAM и VCF.

3. Практико-ориентированное задание.

На основании предоставленных результатов секвенирования и аннотаций генетического варианта предложите алгоритм его биоинформатического анализа. Определите необходимые информационные ресурсы, обоснуйте последовательность анализа, сформулируйте возможные выводы и укажите ограничения их интерпретации.

Кафедра биологии им. академика В.Н. Ярыгина ИБПЧ

Заведующий кафедрой
Ребриков Денис Владимирович
Доктор биологических наук, Профессор

8. Методические указания обучающимся по освоению дисциплины

Методические указания для подготовки к занятиям лекционного типа

Подготовка к занятиям лекционного включает предварительное изучение тематического плана лекций, а также изучение теоретического материала по теме предстоящей лекции.

Методические указания для подготовки к занятиям лабораторно-практического типа

Подготовка к лабораторно-практическим занятиям осуществляется путем изучения лекционного материала, учебной литературы, работы с материалами в электронной образовательной среде Университета, решения заданий, которые разбирались на занятиях или были рекомендованы для самостоятельного решения.

Методические указания для подготовки к коллоквиуму (текущий рубежный контроль)

При подготовке к коллоквиумам, студенту необходимо внимательно изучить/повторить материалы лекций, лабораторно-практических занятий, рекомендуемую литературу, материалы в электронной образовательной среде Университета.

Методические указания для подготовки к зачету

Изучить список вопросов к зачету, после этого изучить теоретический материал, составляющий основу для ответов на задания к зачету, решить практические задания.

Методические указания для самостоятельной работы студентов (СРС)

Самостоятельная работа студента складывается из регулярной проработки учебного материала (лекций, учебной литературы) при подготовке к лабораторно-практическим занятиям, подготовке к текущему тематическому, текущему рубежному контролям успеваемости.

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

9.1. Перечень литературы по дисциплине:

№ п/п	Наименование, автор, год и место издания	Рекомендуется при изучении разделов дисциплины	Количество экземпляров в библиотеке	Электронный адрес ресурса
1	2	3	4	5
1	Биоинформатика : учебник [Электронный ресурс] / Н. Ю. Часовских. - 352 с..-2020- Режим доступа : http://marc.rsmu.ru:8020/marcweb2/Default.asp.	Биоинформатика в биологии Биоинформатика в молекулярной биологии		https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970455425.html

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

1. Полнотекстовая коллекция ведущих журналов по биомедицинским исследованиям «Pub Med» https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/
2. https://useast.ensembl.org
3. UniProt
4. PubMed
5. eLibrary

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

1. MS Windows в редакциях: 7 Pro, 10 Pro, 11 Pro (x86, x64) – лицензия бессрочно
2. MS Office в редакциях: «Standard», «Professional Plus» (2013, 2016, 2019, 2021(x86, x64)) – лицензия бессрочно
3. MS Visio в редакциях: «Professional» (2013, 2016, 2019, 2021(x86, x64)) – лицензия бессрочно
4. Astra Linux Special Edition, вариант лицензирования «Орел», РУСБ.10015-10 – лицензия бессрочно
5. Adobe Acrobat Reader – свободно распространяемое ПО
6. Гарант (справочная правовая система) – лицензия до 31.07.2027
7. FastStone Image Viewer – свободно распространяемое ПО
8. Яндекс Браузер для организаций – свободно распространяемое ПО
9. Платформа «1С:Предприятие 8», конфигурации «1С:Документооборот государственного учреждения», «1С:Университет ПРОФ», «1С:Медицина» – лицензия бессрочно
10. МТС Линк платформа для проведения вебинаров – лицензия до 04.07.2027 г.
11. Антивирус Kaspersky endpoint Security – лицензия до 19.09.2027 г.
12. Архиватор 7-Zip – свободно распространяемое ПО
13. Платформа «Kinescope» - лицензия до 11.03.2027 г.
14. Система управления обучением (LMS) – лицензия бессрочная
15. Ubuntu – свободно распространяемое ПО (ОС с открытым исходным кодом)
16. Debian – свободно распространяемое ПО (ОС с открытым исходным кодом)
17. Электронная информационно-образовательная среда РНИМУ им. Н. И. Пирогова

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.

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

№ п/п	Наименование оборудованных учебных аудиторий	Перечень специализированной мебели, технических средств обучения
1	Аудитория для проведения занятий лекционного типа, занятий семинарского типа, групповых и индивидуальных консультаций, текущего контроля и промежуточной аттестации, оборудованная мультимедийными и иными средствами обучения	Стулья , Столы , Проектор мультимедийный
2	Помещение для самостоятельной работы обучающихся, оснащенное 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
3	Учебная аудитория для проведения промежуточной аттестации	Учебная мебель (столы и стулья для обучающихся), стол, стул преподавателя, персональный компьютер; набор демонстрационного оборудования (проектор, экран, колонки)

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.