

**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**

**«29» августа 2022 г.**

**РАБОЧАЯ ПРОГРАММА ДИСЦИПЛИНЫ**

**Б.1.В.В.2.1 «АНАЛИЗ РЕЗУЛЬТАТОВ ВЫСОКОПРОИЗВОДИТЕЛЬНОГО  
СЕКВЕНИРОВАНИЯ»**

**для образовательной программы высшего образования -  
программы бакалавриата  
по направлению подготовки  
06.03.01. Биология**

**направленность (профиль) образовательной программы:  
Биомедицина**

Москва 2022 г.

Настоящая рабочая программа дисциплины Б.1.В.В.2.1 «Анализ результатов высокопроизводительного секвенирования» (Далее – рабочая программа дисциплины) является частью программы бакалавриата 06.03.01 Биология.

Направленность (профиль) образовательной программы: биомедицина.

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 заведующего кафедрой Лагунина Алексей Александровича, 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	Доцент кафедры биоинформатики МБФ	ФГАОУ ВО РНИМУ им. Н.И. Пирогова Минздрава России	
2.	Лагунин Алексей Александрович	д-р биол. наук, проф. РАН	Зав. кафедрой биоинформатики МБФ	ФГАОУ ВО РНИМУ им. Н.И. Пирогова Минздрава России	

Рабочая программа дисциплины рассмотрена и одобрена на заседании кафедры (Протокол № 8 от «06» июня 2022 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.	зав. кафедрой биохимии МБФ	ФГАОУ ВО РНИМУ им. Н.И. Пирогова Минздрава России	

Рабочая программа дисциплины рассмотрена и одобрена советом медико-биологического факультета, протокол № 1 от «29» августа 2022 г.

Нормативно-правовые основы разработки и реализации рабочей программы дисциплины:

1) Федеральный государственный образовательный стандарт высшего образования - бакалавриат по направлению подготовки 06.03.01 Биология, утвержденный Приказом Министерства науки и высшего образования Российской Федерации от 07.08.2020 № 920 (Далее – ФГОС ВО (3++)).

2) Общая характеристика образовательной программы бакалавриата по направлению подготовки 06.03.01 Биология, профиль «Биомедицина».

3) Учебный план образовательной программы бакалавриата по направлению подготовки 06.03.01 Биология, профиль «Биомедицина».

4) Устав и локальные нормативные акты ФГАОУ ВО РНИМУ им. Н.И. Пирогова Минздрава России (далее – Университет).

## **1. Общие положения**

### **1.1. Цель и задачи освоения дисциплины**

1.1.1. Получение студентами основополагающих знаний и практических навыков в области анализа данных высокопроизводительного секвенирования.

1.1.2. Задачи, решаемые в ходе освоения программы дисциплины:

- Изучение и формирование навыков работы в операционной системе Linux.
- Изучение основных форматов файлов, используемых при анализе данных высокопроизводительного секвенирования
- Формирование навыков работы с основными программами, используемыми при анализе данных высокопроизводительного секвенирования.
- Анализ данных высокопроизводительного секвенирования разных типов.

### **1.2. Место дисциплины в структуре образовательной программы**

Дисциплина Б.1.В.В.2.1 «Анализ результатов высокопроизводительного секвенирования» изучается в 6 семестре и относится к дисциплинам по выбору.

Общая трудоемкость дисциплины составляет 7 з.е.

Для успешного освоения настоящей дисциплины обучающиеся должны освоить следующие дисциплины, формируемые предыдущим образованием: Иностранный язык, Высшая математика, Генетика, Биохимия, Биоинформатика, Молекулярная биология.

Знания, умения и опыт практической деятельности, приобретенные при освоении настоящей дисциплины, необходимы для успешного освоения дисциплин: Геномика, а также следующих практик: Научно-исследовательская работа; Преддипломная практика, НИР.

### 1.3. Планируемые результаты освоения дисциплины

6 семестр

Код и наименование компетенции		
Код и наименование индикатора достижения компетенции	Планируемые результаты освоения дисциплины (уровень сформированности индикатора (компетенции))	
<b>Общепрофессиональные компетенции</b>		
ПК-3 - Способен проводить научные исследования (в том числе биомедицинские) с использованием биологических систем различных уровней организации в хозяйственных и медицинских целях.		
ПК-3.ИД1 Собирает и обрабатывает научную и научно-техническую информацию, в результате чего формулирует проверяемые гипотезы.	Знать:	Основные принципы получения данных при проведении секвенирования. Основы технологии секвенирования ДНК. Основные виды данных, получаемые при секвенировании и подготовке к этапам их использования.
	Уметь:	Работа с базами данных секвенированных последовательностей (SRA NCBI).
	Владеть практическим опытом (трудовыми действиями):	Поиска данных для использования в проектах по сборке генома de novo или выравнивания на референсный геном. Использования sra-toolkit для доступа к записям SRA и скачивания их для использования.
ПК-3.ИД2 Проводит исследования, наблюдения, эксперименты, измерения для проверки гипотез.	Знать:	Основные форматы файлов, применяемых в NGS. Принципы использования данных, полученных в исследованиях с использованием NGS, а также основные алгоритмы и программы, используемые для работы с данными секвенирования.
	Уметь:	Формировать постановку задачи для проведения исследований, направленных на сборку генома, оценку вариаций, исследования гомо- или гетерозиготности варианта, выявление фаз сцепления и др.
	Владеть практическим опытом (трудовыми действиями):	Использования программ для сборки генома, оценки вариаций, исследования гомо- или гетерозиготности варианта, выявление фаз сцепления и др.
ПК-3.ИД3 Формулирует выводы по итогам исследований, наблюдений, экспериментов, измерений.	Знать:	Принципы работы с данными NGS и использовать данные для решения практических задач биоинформатики в данной области
	Уметь:	Корректно использовать программные инструменты для проведения исследований, основанных на данных, полученных с применением технологии NGS. Проводить подготовку данных с использованием конвейеров (pipelines) при проведении исследований. Формировать выводы на основе проведенных исследований.
	Владеть практическим опытом (трудовыми действиями):	Работы с программами для сборки генома de novo (с оценкой результатов сборки), сборки с помощью выравнивания на референс, поиска вариаций и их аннотирования. Проведения оценки результатов и формирование выводов на основе результатов.

## 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	2	3	4	5	6	7	8
<b>Учебные занятия</b>									
<b>Контактная работа обучающихся с преподавателем в семестре (КР), в т.ч.:</b>	<b>120</b>						<b>120</b>		
Лекционное занятие (ЛЗ)	40						40		
Семинарское занятие (СЗ)									
Практическое занятие (ПЗ)	70						70		
Практикум (П)									
Лабораторно-практическое занятие (ЛПЗ)									
Лабораторная работа (ЛР)									
Клинико-практические занятия (КПЗ)									
Специализированное занятие (СПЗ)									
Комбинированное занятие (КЗ)									
Коллоквиум (К)	10						10		
Контрольная работа (КР)									
Итоговое занятие (ИЗ)									
Групповая консультация (ГК)									
Конференция (Конф.)									
Иные виды занятий									
<b>Самостоятельная работа обучающихся в семестре (СРО), в т.ч.</b>	<b>96</b>						<b>96</b>		
Подготовка к учебным аудиторным занятиям	96						96		
Подготовка истории болезни									
Подготовка курсовой работы									
Подготовка реферата									
Иные виды самостоятельной работы (в т.ч. выполнение практических заданий проектного, творческого и др. типов)									
<b>Промежуточная аттестация</b>									
<b>Контактная работа обучающихся в ходе промежуточной аттестации (КРПА), в т.ч.:</b>									
Зачёт (З)									
Защита курсовой работы (ЗКР)									
Экзамен (Э)	9						9		
<b>Самостоятельная работа обучающихся при подготовке к промежуточной аттестации (СРПА), в т.ч.</b>									
Подготовка к экзамену	27						27		
<b>Общая трудоёмкость дисциплины (ОТД)</b>	<b>в часах: ОТД =</b> КР+СРС+КРПА+СРПА	<b>252</b>					<b>252</b>		
	<b>в зачетных единицах:</b> ОТД (в часах):36	<b>7</b>					<b>7</b>		

### 3. Содержание дисциплины

#### 3.1. Содержание разделов, тем дисциплины

№ п/п	Шифр компетенции	Наименование раздела, темы дисциплины	Содержание раздела и темы в дидактических единицах
1	2	3	4
1.	ПК-3.ИД2	Раздел 1. Работа с операционной системой Linux.	Операционная система Linux. Установка Linux, обновление, интерфейс, командная строка, установка и запуск приложений, архивы, администрирование и права доступа, изменения разрешений на файлы и каталоги, переменные окружения, программирование в bash. Написание скриптов, работа с файлами. Файловая система чтение и запись файлов, удаление файлов и директорий. Работа с текстовыми редакторами (nano, vim, gedit). Документация и помощь по работе программ. Использование регулярных выражений, команды diff, grep, sort, строковые редакторы. Редактирование файлов с текстовыми таблицами. Построение pipeline (pipng между приложениями) и оператор pipe. Перенаправление ввода-вывода. Основные программы командной строки, анатомия команд в Linux, использование истории команд. Получение файлов из internet командами Linux. Сетевые возможности Linux.
2.	ПК-3.ИД1 ПК-3.ИД2 ПК-3.ИД3	Раздел 2. Анализ результатов высокопроизводительного секвенирования.	Изучение подходов к анализу данных высокопроизводительного секвенирования. Методы сборки генома. Формат fastq, оценка качества секвенирования. Анализ качества данных, фильтрация и очистка данных. Сборка на основе прохождения по графу перекрытий. Гамильтоновы пути и универсальные строки. de Bruijn граф и проход по графу de Bruijn-а (Эйлеров путь, построение de Bruijn графа из k-меров, мосты Калининграда, Теорема Эйлера). Сборка генома из пар прочтений. Форматы данных, которые используются при сборке геномов (SAM/BAM, VCF/BCF), сортировка данных. Выравнивание на референтный геном (Bowtie2, BWA, SAMTools). Идентификация и аннотация вариантов (varscan2: с использованием данных dbSNP, 1000 Genomes). Визуализация результатов анализа (IGV, BEDTools). Приоритизация вариантов, поиск и предсказание патогенных вариантов. Сборка и анализ митохондриального генома человека.
3.	ПК-3.ИД1 ПК-3.ИД2 ПК-3.ИД3	Раздел 3. Genome Analysis Toolkit (GATK)	Получение навыков работы с наборами программ Genome Analysis Toolkit (GATK), VarScan при анализе данных высокопроизводительного секвенирования.

#### 3.2. Перечень разделов, тем дисциплины для самостоятельного изучения обучающимися

Тем дисциплины для самостоятельного изучения обучающимися в программе не предусмотрено.

#### 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 наименование разделов (модулей) (при наличии). Порядковые номера и наименование тем (модулей) модулей. Темы учебных занятий.	Количество часов контактной работы	Виды текущего контроля успеваемости**	Формы текущего контроля успеваемости					
					РЗ	ОУ	КП	ТЭ		
<b>6 семестр</b>										
		<b>Раздел 1. Работа с операционной системой Linux (на основе Ubuntu).</b>	<b>47</b>							
1.1	ЛЗ	Операционная система Linux. Основы архитектуры, файлы.	2	Д			+			
1.2	ЛЗ	Операционная система Linux. Программная оболочка, команды, принципы работы, скрипты. Часть 1	2	Д			+			
1.3	ЛЗ	Операционная система Linux. Программная оболочка, команды, принципы работы, скрипты. Часть 2	2	Д			+			
1.4	ЛЗ	Операционная система Linux. Программная оболочка, команды, принципы работы, скрипты. Часть 3	2	Д			+			
1.5	ЛЗ	Операционная система Linux. Программная оболочка, команды, принципы работы, скрипты. Часть 4	2	Д			+			
1.6	ЛЗ	Операционная система Linux. Программная оболочка, команды, принципы работы, скрипты. Часть 4	2	Д			+			
1.7	ПЗ	Операционная система Linux. Установка Linux, обновление, интерфейс, командная строка, установка и запуск приложений. Работа с текстовыми редакторами (nano, vim, gedit).	5	Т	+		+			
1.8	ПЗ	Операционная система Linux. Документация и помощь по работе программ. Использование регулярных выражений, команды diff, grep, sort, строковые редакторы.	5	Т	+		+			
1.9	ПЗ	Операционная система Linux. Переменные окружения, программирование в bash.	5	Т	+		+			
1.10	ПЗ	Операционная система Linux. Файловая система чтение и запись файлов, удаление файлов и директорий. Написание скриптов, работа с файлами.	5	Т	+		+			
1.11	ПЗ	Операционная система Linux. Редактирование файлов с текстовыми таблицами. Перенаправление ввода-вывода. Построение pipeline (pipng между приложениями) и оператор pipe.	5	Т	+		+			
1.12	ПЗ	Операционная система Linux. Основные программы командной строки, анатомия команд в Linux,	5	Т	+		+			



		использование истории команд. Получение файлов из internet командами Linux. Сетевые возможности Linux.								
1.12	К	Коллоквиум по разделу 1.	5	Р		+	+	+		
		<b>Раздел 2. Анализ результатов высокопроизводительного секвенирования..</b>	<b>45</b>							
2.1	ЛЗ	Изучение подходов к анализу данных высокопроизводительного секвенирования.	2	Д			+			
2.2	ЛЗ	Методы сборки генома	2	Д			+			
2.3	ЛЗ	Сборка на основе прохождения по графу перекрытий. Гамильтоновы пути и универсальные строки. de Bruijn граф и проход по графу de Bruijn-a (Эйлеров путь, построение de Bruijn графа из k-меров, Теорема Эйлера)	2	Д			+			
2.4	ЛЗ	Форматы данных, приоритизация вариантов.	2	Д			+			
2.5	ЛЗ	Визуализация результатов анализа (IGV, BEDTools).	2	Д			+			
2.6	ЛЗ	Bowtie2	2	Д			+			
2.7	ЛЗ	BWA	2	Д			+			
2.8	ЛЗ	SAMTools	2	Д			+			
2.9	ЛЗ	Поиск и предсказание патогенных вариантов. Часть 1	2	Д			+			
2.10	ЛЗ	Поиск и предсказание патогенных вариантов. Часть 2	2	Д			+			
2.11	ЛЗ	Методы сборки генома. Формат fastq, оценка качества секвенирования. Анализ качества данных, фильтрация и очистка данных.	5	Т	+		+			
	ЛЗ	Визуализация результатов анализа (IGV, BEDTools).	5	Т	+		+			
	ЛЗ	Сборка на основе прохождения по графу перекрытий. Гамильтоновы пути и универсальные строки. Сборка генома из пар прочтений. de Bruijn граф и проход по графу de Bruijn-a (Эйлеров путь, построение de Bruijn графа из k-меров, теорема Эйлера).	5	Т	+		+			
	ЛЗ	Файлы и форматы данных, которые используются при сборке геномов (SAM/BAM, VCF/BCF), сортировка данных.	5	Т	+		+			
	ЛЗ	Выравнивание на референсный геном (Bowtie2, BWA., SAMTools)	5	Т	+		+			
		<b>Раздел 3. Genome Analysis Toolkit (GATK)</b>	<b>28</b>							
3.1	ЛЗ	Инструменты GATK и VarScan. Общие подходы. Ч.1	2	Д			+			
3.2	ЛЗ	Инструменты GATK и VarScan. Общие подходы. Ч.2	2	Д			+			
3.3	ЛЗ	Инструменты GATK и VarScan. Примеры использования. Ч. 1	2	Д			+			
3.4	ЛЗ	Инструменты GATK и VarScan. Примеры использования. Ч. 2	2	Д			+			
3.5	ЛЗ	Genome Analysis Toolkit (GATK) и VarScan. Практикум по работе с программами. Идентификация и аннотация вариантов (varscan2: c	5	Т	+		+			

		использованием данных dbSNP, 1000 Genomes).								
3.6	ПЗ	Genome Analysis Toolkit (GATK) и VarScan. Выполнение индивидуального задания. Занятие 1	5	T	+		+			
3.7	ПЗ	Genome Analysis Toolkit (GATK) и VarScan. Выполнение индивидуального задания. Занятие 2	5	T	+		+			
3.7	К	Коллоквиум по разделам 2,3.	5	P		+	+	+		
		<b>Всего за семестр:</b>	<b>120</b>							
		<b>Всего по дисциплине:</b>	<b>120</b>							

Условные обозначения:

Виды учебных занятий и формы промежуточной аттестации \*

Виды учебных занятий, формы промежуточной аттестации	Сокращённое наименование	
	Лекционное занятие	Лекция
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
Групповая консультация	Групп. консультация	КС
Конференция	Конференция	Конф.
Зачёт	Зачёт	З
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 нормативов (ПKN)	Проверка нормативов	ПKN	Сдача контрольных нормативов	Выполнение обязательно
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

## 5. Фонд оценочных средств для проведения текущего контроля успеваемости обучающихся по дисциплине

### 5.1. Планируемые результаты обучения по темам и разделам дисциплины

Планируемые результаты обучения по темам и разделам дисциплины, соотнесенные с планируемыми результатами освоения дисциплины – согласно п. 1.3. и содержанием дисциплины – согласно п.3. настоящей рабочей программы дисциплины.

### 5.2. Формы проведения текущего контроля успеваемости

Текущий контроль успеваемости обучающегося в семестре осуществляется в формах, предусмотренных тематическим планом настоящей рабочей программы дисциплины (см. п. 4.1).

### 5.3. Критерии, показатели и оценочные средства текущего контроля успеваемости обучающихся

#### 5.3.1. Условные обозначения:

##### Типы контроля (ТК)\*

Типы контроля		Тип оценки
Присутствие	П	наличие события
Участие (дополнительный контроль)	У	дифференцированный
Изучение электронных образовательных ресурсов (ЭОР)	И	наличие события
Выполнение (обязательный контроль)	В	дифференцированный

##### 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, модулю) дисциплины
Текущий итоговый контроль	Итоговый	И	Оценка усвоения обучающимся знаний, умений и опыта практической деятельности по темам (разделам, модулям) дисциплины

#### 5.3.2. Структура текущего контроля успеваемости по дисциплине

##### 6 семестр

Виды занятий		Формы текущего контроля успеваемости/виды работы						
				ТК*	ВТК**	Max.	Min.	Шаг
Лекционное занятие	ЛЗ	Контроль присутствия	КП	П	Д	1	0	0
Практическое занятие	СЗ	Контроль присутствия	КП	П	Д	1	0	0
		Практическая задача	ОУ	В	Т	10	0	1
Коллоквиум	К	Контроль присутствия	КП	П	Д	1	0	0
		Опрос устный	ОУ	В	Р	30	0	1
		Тестирование	ОП	В	Р	20	0	1

5.3.3. Весовые коэффициенты текущего контроля успеваемости обучающихся  
(по видам контроля и видам работы)

6 семестр

Вид контроля	План в %	Исходно		Формы текущего контроля успеваемости/ виды работы	ТК	План в %	Исходно		Коэф.
		Баллы	%				Баллы	%	
Текущий дисциплинирующий контроль	5			Контроль присутствия	П	5			
Текущий тематический контроль	70			Решение практической (ситуационной) задачи (РЗ)	В	70			
Текущий итоговый контроль	25			Опрос устный	В	30			
Мах. кол. баллов	100								

5.4. Методические указания по порядку проведения текущего контроля успеваемости обучающихся по дисциплине по формам текущего контроля, предусмотренным настоящей рабочей программой дисциплины

Методические указания по порядку проведения текущего контроля успеваемости обучающихся по дисциплине по формам текущего контроля, предусмотренным настоящей рабочей программой дисциплины (см. п. 5.3.2) подготавливаются кафедрой и объявляются преподавателем накануне проведения текущего контроля успеваемости.

## 6. Организация промежуточной аттестации обучающихся

6 семестр

- 1) Форма промежуточной аттестации согласно учебному плану – экзамен.
- 2) Форма организации промежуточной аттестации:  
– устный опрос по билетам.
- 3) Перечень вопросов для подготовки к промежуточной аттестации.

### Перечень вопросов для подготовки к промежуточной аттестации

1. Как устроен формат fastq?
2. Описание файла с короткими ридами
3. Для чего могут быть использованы технологии секвенирования ДНК?
4. В чём заключается отличие FASTQ и FASTA?
5. Что такое шкала Phred и что она отражает?
6. В чём заключается отличие шкал Phred33 и Phred64?
7. В чём заключается технология секвенирования по Сенгеру?
8. Что такое адаптеры, и как они используются при создании библиотек для секвенирования?
9. Основные особенности технологии NGS
10. Опишите основные параметры, используемые при оценке качества прочтений. (на примере программы fastqc)

11. Основные этапы, при коррекций качества коротких ридов (на примере программы Trimmomatic)
12. Принципы сборки генома de novo. Контиги и скаффолды.
13. Принципы сборки генома de novo. Paired-end, single-end и mate-paired прочтения.
14. Принципы анализа качества сборки генома. Основные характеристики собранного генома. Параметры N50, количество контигов, количество скэффолдов, количество генов, выявленных в сборке.
15. Референсные геномы, базы данных с геномами организмов.
16. Принципы экзомного секвенирования
17. Сборка генома de novo.
18. Сборка генома с использованием референса.
19. Шкала Phred, достоверные и недостоверные прочтения.
20. Программы для работы с данными NGS.

## **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**

6 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 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 (модулю) 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 имени 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

Дисциплина	Анализ результатов высокопроизводительного секвенирования		
Направление подготовки	06.03.01 Биология		
Семестры		5	
Трудоемкость семестров в часах (Тдсі)		136	
Трудоемкость дисциплины в часах за весь период ее изучения (Тд)	136		
Весовые коэффициенты семестровой рейтинговой оценки с учетом трудоемкости (Кросі)		1	
Коэффициент экзаменационного семестрового рейтинга за все семестры изучения дисциплины			0,7
Экзаменационный коэффициент (Кэ)			0,3

Структура промежуточной аттестации в форме экзамена

Форма промежуточной аттестации	Формы текущего контроля успеваемости/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	1	0	0	0
	Опрос устный	ОУ	В	50	100	2	0.6

### 7.3. Типовые контрольные задания или иные материалы, необходимые для проведения промежуточной аттестации

Экзаменационный билет для проведения экзамена по дисциплине Б.1.В.В.2.1 «Анализ результатов высокопроизводительного секвенирования» по направлению подготовки 06.03.01 Биология.

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)

Кафедра биоинформатики

### Экзаменационный билет № 1

*для проведения экзамена по дисциплине*  
«Анализ результатов высокопроизводительного секвенирования»  
*по направлению подготовки 06.03.01 Биология*

1. Принципы сборки генома de novo. Контиги и скаффолды.
2. Шкала Phred, достоверные и недостоверные прочтения.

Заведующий кафедрой \_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_  
*Фамилия, Инициалы*

## 8. Методические указания обучающимся по освоению дисциплины

Освоение обучающимися учебной дисциплины «Анализ результатов высокопроизводительного секвенирования» складывается из контактной работы, включающей занятия лекционного типа (лекции) и занятия семинарского типа (семинарские занятия, коллоквиумы), а также самостоятельной работы. Контактная работа с обучающимися предполагает проведение текущего контроля успеваемости и промежуточной аттестации.

Для подготовки к занятиям лекционного типа (лекциям) обучающийся должен:

- внимательно прочитать материал предыдущей лекции;
- ознакомиться с учебным материалом по учебнику, учебным пособиям, а также электронным образовательным ресурсам с темой прочитанной лекции;
- внести дополнения к полученным ранее знаниям по теме лекции на полях лекционной тетради;
- записать возможные вопросы, которые следует задать преподавателю по материалу изученной лекции.

Для подготовки к занятиям семинарского типа обучающийся должен:

- внимательно изучить теоретический материал по конспекту лекции, учебникам, учебным пособиям, а также электронным образовательным ресурсам;
- подготовиться к выступлению на заданную тему, если данное задание предусмотрено по дисциплине;
- выполнить письменную работу, если данное задание предусмотрено по дисциплине;
- подготовить доклад, презентацию или реферат, если данное задание предусмотрено по дисциплине.

Самостоятельная работа обучающихся является составной частью обучения и имеет целью закрепление и углубление полученных знаний, умений и навыков, поиск и приобретение новых знаний, выполнение учебных заданий, подготовку к предстоящим занятиям, текущему контролю успеваемости и промежуточной аттестации.



Выполнение домашних заданий осуществляется в форме:

- работы с учебной, учебно-методической и научной литературой, электронными образовательными ресурсами (например, просмотр видеолекций или учебных фильмов), конспектами обучающегося: чтение, изучение, анализ, сбор и обобщение информации, её конспектирование и реферирование, перевод текстов, составление профессиональных глоссариев;
- подготовки тематических сообщений и выступлений;
- выполнения письменных контрольных работ.

Текущий контроль успеваемости обучающихся по дисциплине осуществляется в ходе проведения отдельного вида занятия – коллоквиума. Текущий контроль включает в себя текущий тематический контроль и текущий рубежный (модульный) контроль.

Для подготовки к текущему тематическому контролю обучающемуся следует изучить учебный материал по теме занятия или отдельным значимым учебным вопросам, по которым будет осуществляться опрос.

Для подготовки к текущему рубежному (модульному) контролю обучающемуся следует изучить учебный материал по наиболее значимым темам и (или) разделам дисциплины в семестре.

Промежуточная аттестация в форме зачета по дисциплине проводится на основании результатов текущего контроля успеваемости обучающегося в семестре.

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

### 9.1. Литература по дисциплине:

№ п/п	Автор, название, место издания, издательство, год издания	Наличие литературы в библиотеке	
		Кол. экз.	Электр. адрес ресурса
1	2	3	4
1	Введение в биоинформатику [Текст] : [учеб. для вузов] / А. Леск ; пер. с англ. под ред. А. А. Миронова, В. К. Швядоса. - 2-е изд. - Москва : БИНОМ. Лаб. знаний, 2015. - 318 с.	20	

Книгообеспеченность образовательной программы представлена по ссылке <https://rsmu.ru/library/resources/knigoobespechennost/>

### 9.2. Перечень ресурсов информационно - телекоммуникационной сети «Интернет», необходимых для освоения дисциплины, профессиональные базы данных

1. <http://eor.edu.ru> – портал электронных образовательных ресурсов
2. <http://www.elibrary.ru> – сайт научной электронной библиотеки
3. [www.studmedlib.ru](http://www.studmedlib.ru) – сайт электронной библиотеки студента «Консультант студента»
4. <http://mon.gov.ru> – сайт Минобрнауки РФ
5. <http://www.edu.ru/> – библиотека федерального портала «Российское образование» (содержит каталог ссылок на интернет-ресурсы, электронные библиотеки по различным вопросам образования)
6. <http://www.prlib.ru> – сайт Президентской библиотеки
7. <http://www.rusneb.ru> – сайт национальной электронной библиотеки
8. UCSC (<https://genome.ucsc.edu/>) – геномный браузер UCSC

9. NCBI dbGaP – данные о генотипах и фенотипах <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/gap>
10. NCBI Gene – информация о генах <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/gene>
11. Genome Project – информация о проекте Геном  
<https://www.genome.gov/10001772/all-about-the--human-genome-project-hgp/>
12. NCBI Genome – целые геномные последовательности  
<http://www.ncbi.nlm.nih.gov/genome/>
13. NCBI Nucleotide – набор нуклеотидных последовательностей  
<http://www.ncbi.nlm.nih.gov/nucleotide>
14. OMIM – менделевское наследование признаков у людей <http://www.omim.org/>
15. PFAM - семейства белков с аннотациями и множественным выравниванием последовательностей сгенерированном с использованием скрытых марковских моделей <http://pfam.xfam.org/>
16. PROSITE – белковые семейства и домены <http://prosite.expasy.org/>
17. NCBI Protein – белковые последовательности <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/protein>
18. Protein Data Bank (PDB) – база данных по 3D структурам макромолекул  
<http://www.rcsb.org>
19. PubMed – биомедицинская литература, цитаты и абстракты  
<http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed>
20. Reactom – регуляторные и сигнальные пути <http://www.reactome.org/>
21. NCBI RefSeq – референтные последовательности <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/refseq/>
22. NCBI ClinVar – связь геномных вариаций со здоровьем человека  
<http://www.ncbi.nlm.nih.gov/clinvar/>
23. NCBI dbSNP – единичные полиморфизмы <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/SNP/>
24. NCBI Structure – трехмерные макромолекулярные структуры  
<http://www.ncbi.nlm.nih.gov/Structure>
25. NCBI Taxonomy – систематика организмов, представленных в GeneBank  
<http://www.ncbi.nlm.nih.gov/taxonomy>
26. NCBI UniGene – кластеры последовательностей транскриптов  
<http://www.ncbi.nlm.nih.gov/unigene>
27. UniProt – информация о белках <http://www.uniprot.org/>
28. Базы данных European Bioinformatics Institute (EBI) <http://www.ebi.ac.uk/>

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

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 обеспечения, связанного с анализом данных высокопроизводительного секвенирования.
4. Microsoft Office Word
5. Microsoft Office Excel
6. Adobe Acrobat
7. ОС Ubuntu

### **9.4. Материально-техническое обеспечение дисциплины**

1. Лекционная аудитория, оборудованная мультимедийным оборудованием.
2. Учебная комната, расположенная в помещениях Университета.
3. Мультимедийный комплекс (ПК или ноутбук, проектор, экран).

4. Наборы мультимедийных наглядных материалов по различным разделам учебной дисциплины.

5. Компьютерный класс с доступом в интернет.

Организация обеспечена 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.

Заведующий кафедрой

А.А. Лагунин

	Содержание	Стр.
1.	Общие положения	4
2.	Формы работы обучающихся, виды учебных занятий и их трудоёмкость	6
3.	Содержание дисциплины (модуля)	7
4.	Тематический план дисциплины (модуля)	8
5.	Фонд оценочных средств для проведения текущего контроля успеваемости обучающихся по дисциплине (модулю)	11
6.	Организация промежуточной аттестации обучающихся	13
7.	Фонд оценочных средств для проведения промежуточной аттестации обучающихся по дисциплине (модулю)	14
8.	Методические указания обучающимся по освоению дисциплины (модуля)	16
9.	Учебно-методическое, информационное и материально-техническое обеспечение дисциплины (модуля)	17