

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.В.08.01 Клиническая биоинформатика

для образовательной программы высшего образования - программы Специалитета

по направлению подготовки (специальности)

06.05.02 Фундаментальная и прикладная биология

направленность (профиль)

Биомедицина

Настоящая рабочая программа дисциплины Б.1.В.В.08.01 Клиническая биоинформатика (далее – рабочая программа дисциплины) является частью программы Специалитета по направлению подготовки (специальности) 06.05.02 Фундаментальная и прикладная биология. Направленность (профиль) образовательной программы: Биомедицина.

Форма обучения: очная

Составители:

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

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

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 – специалитет по специальности 06.05.02 Биомедицина, утвержденный приказом Министерства науки и высшего образования Российской Федерации от «27» июля 2021 г. № 675 рук;
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.

Формирование системных знаний по аспектам связанным с использованием методов и ресурсов биоинформатики в клинике.

1.1.2. Задачи, решаемые в ходе освоения программы дисциплины:

- Формирование системных знаний по биоинформатике, связанных с выявлением патогенных мутаций, диагностикой заболеваний и персонализированной медициной.
- Выработка у студентов способность использовать доступные биоинформационные интернет ресурсы и компьютерные программы используемые в клинической биоинформатике.

1.2. Место дисциплины в структуре образовательной программы

Дисциплина «Клиническая биоинформатика» изучается в 10 семестре (ах) и относится к части, формируемой участниками образовательного процесса, блока Б.1 дисциплины. Является дисциплиной по выбору.

Общая трудоемкость дисциплины составляет 3.0 з.е.

Для успешного освоения настоящей дисциплины обучающиеся должны освоить следующие дисциплины: Иностранный язык; Медицинская генетика; Медицинская биоинформатика и функциональная геномика; Биоинформатика; Распределенные вычисления; Информатика; Генетика; Молекулярная биология; Биохимия; Компьютерное конструирование лекарств.

Знания, умения и опыт практической деятельности, приобретенные при освоении настоящей дисциплины, необходимы для успешного прохождения практик: Преддипломная практика , НИР.

1.3. Планируемые результаты освоения дисциплины

Семестр 10

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

ПК-2 Способен проводить научные исследования в области молекулярной и клеточной биологии, молекулярной медицины

ПК-2.ИД1 Собирает и обрабатывает научную и научно-техническую информацию, в результате чего формулирует проверяемые гипотезы в области молекулярной и клеточной биологии, молекулярной медицины	<p>Знать: Современные компьютерные технологии и методы биоинформатики, используемые в клинике.</p> <p>Уметь: Проводить анализ геномных данных с использованием современных компьютерных технологий и методов клинической биоинформатики.</p> <p>Владеть практическим опытом (трудовыми действиями): Анализа геномных данных с использованием современных компьютерных технологий и методов клинической биоинформатики.</p>
---	---

ПК-3 Способен планировать и реализовывать проведение научных исследований в области биомедицинских исследований

ПК-3.ИД1 Распределяет задачи в рамках исследовательского проекта формирует план научного эксперимента	<p>Знать: Основные форматы файлов, основные алгоритмы и программы, используемые в анализе геномных данных.</p> <p>Уметь: Формировать постановку задачи для проведения клинических исследований, направленных на анализ геномных данных.</p> <p>Владеть практическим опытом (трудовыми действиями): Использования программ для анализа геномных данных.</p>
ПК-3.ИД2 Руководит научными исследованиями в области биомедицины	<p>Знать: Подходы, методы, ресурсов биоинформатики и компьютерные программы, используемые для анализа геномных данных</p> <p>Уметь: Выбирать подходы, методы, ресурсы биоинформатики и компьютерные программы, необходимые для анализа геномных данных в клинических исследованиях.</p> <p>Владеть практическим опытом (трудовыми действиями): Использования подходов, методов, ресурсов биоинформатики и компьютерных программ, необходимые для анализа геномных данных в клинических исследованиях.</p>

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
		10
Учебные занятия		
Контактная работа обучающихся с преподавателем в семестре (КР), в т.ч.:	55	55
Лекционное занятие (ЛЗ)	16	16
Лабораторно-практическое занятие (ЛПЗ)	36	36
Коллоквиум (К)	3	3
Самостоятельная работа обучающихся в семестре (СРО), в т.ч.:	38	38
Подготовка к учебным аудиторным занятиям	38	38
Промежуточная аттестация (КРПА), в т.ч.:	3	3
Зачет (3)	3	3
Общая трудоемкость дисциплины (ОТД)	в часах: ОТД = КР+СРО+КРПА+СРПА	96
	в зачетных единицах: ОТД (в часах)/32	3.00

3. Содержание дисциплины

3.1. Содержание разделов, тем дисциплины

10 семестр

№ п/п	Шифр компетенции	Наименование раздела (модуля), темы дисциплины	Содержание раздела и темы в дидактических единицах
Раздел 1. Клиническая биоинформатика			
1	ПК-2.ИД1, ПК-3.ИД1, ПК-3.ИД2	Тема 1. Геном человека.	Геном человека. Использование методов биоинформатики для диагностики генетических заболеваний у плода
2	ПК-2.ИД1, ПК-3.ИД1, ПК-3.ИД2	Тема 2. Категории заболеваний. Генетические заболевания человека: последствия вариации ДНК. Базы данных, связанные с заболеваниями.	Геном человека. Генетические заболевания человека: последствия вариации ДНК. Категории заболеваний. Базы данных заболеваний
3	ПК-2.ИД1, ПК-3.ИД1, ПК-3.ИД2	Тема 3. Клиническая интерпретация геномных вариантов (часть 1)	Использование методов биоинформатики в онкологии, неврологии, кардиологии, иммунологии, при подборе индивидуальных методов лечения для конкретного пациента. Использование методов биоинформатики для диагностики генетических заболеваний у плода.
4	ПК-2.ИД1, ПК-3.ИД1, ПК-3.ИД2	Тема 4. Клиническая интерпретация геномных вариантов (часть 2)	Использование методов биоинформатики в онкологии, неврологии, кардиологии, иммунологии, при подборе индивидуальных методов лечения для конкретного пациента. Использование методов биоинформатики для диагностики генетических заболеваний у плода.

5	ПК-2.ИД1, ПК-3.ИД1, ПК-3.ИД2	Тема 5. Биоинформатические ресурсы геномов опухолей. Анализ опухолевых геномов для таргетной терапии.	Использование методов биоинформатики в онкологии, при подборе индивидуальных методов лечения для конкретного пациента
6	ПК-2.ИД1, ПК-3.ИД1, ПК-3.ИД2	Тема 6. Базы данных связанные с заболеваниями человека. Поиск путей и генов ассоциированных с дефектами метаболических путей	Базы данных заболеваний. Подходы к выявлению ассоциированных с заболеванием генов и локусов.
7	ПК-2.ИД1, ПК-3.ИД1, ПК-3.ИД2	Тема 7. Анализ GWAS данных	Полногеномный поиск ассоциаций (GWAS).
8	ПК-2.ИД1, ПК-3.ИД1, ПК-3.ИД2	Тема 8. Клиническая интерпретация геномных вариантов. Лекарственная резистентность	Базы данных заболеваний. Подходы к выявлению ассоциированных с заболеванием генов и локусов
9	ПК-2.ИД1, ПК-3.ИД1, ПК-3.ИД2	Тема 9. Анализ данных секвенирования внеклеточной ДНК.	Генетические заболевания человека: последствия вариации ДНК. Поиск биомаркеров
10	ПК-2.ИД1, ПК-3.ИД1, ПК-3.ИД2	Тема 10. Неинвазивный пренатальный тест	Генетические заболевания человека: последствия вариации ДНК. Использование методов биоинформатики для диагностики генетических заболеваний у плода
11	ПК-2.ИД1, ПК-3.ИД1, ПК-3.ИД2	Тема 11. Анализ результатов одноклеточного секвенирования и редактирования генома	Использование методов биоинформатики в онкологии, неврологии, кардиологии, иммунологии, при подборе индивидуальных методов лечения для конкретного пациента. Поиск новых лекарственных мишней. Поиск биомаркеров
12	ПК-2.ИД1, ПК-3.ИД1, ПК-3.ИД2	Тема 12. Биоинформатический анализ в иммунологии	Использование методов биоинформатики в иммунологии, при подборе индивидуальных методов лечения для конкретного пациента. Использование методов биоинформатики для диагностики генетических заболеваний у плода.

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	ОУ	РЗ
1	2	3	4	5	6	7	8

10 семестр

Раздел 1. Клиническая биоинформатика

Тема 1. Геном человека.

1	ЛПЗ	Геном человека.	3	Т			1
---	-----	-----------------	---	---	--	--	---

Тема 2. 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	Категории заболеваний. Генетические заболевания человека: последствия вариации ДНК. Базы данных, связанные с заболеваниями.	3	Т			1

Тема 3. Клиническая интерпретация геномных вариантов (часть 1)

1	ЛЗ	Клиническая интерпретация геномных вариантов	2	Д	1		
2	ЛПЗ	Клиническая интерпретация геномных вариантов (часть 1)	3	Т			1

Тема 4. Клиническая интерпретация геномных вариантов (часть 2)

1	ЛПЗ	Клиническая интерпретация геномных вариантов (часть 2)	3	Т			1
---	-----	--	---	---	--	--	---

Тема 5. Биоинформационные ресурсы геномов опухолей. Анализ опухолевых геномов для таргетной терапии.

1	ЛЗ	Анализ опухолевых геномов.	2	Д	1		
2	ЛПЗ	Биоинформационные ресурсы геномов опухолей. Анализ опухолевых геномов для таргетной терапии.	3	Т			1

Тема 6. Базы данных связанные с заболеваниями человека. Поиск путей и генов ассоциированных с дефектами метаболических путей

1	ЛПЗ	Базы данных связанные с заболеваниями человека. Поиск путей и генов ассоциированных с дефектами метаболических путей	3	Т			1
---	-----	--	---	---	--	--	---

Тема 7. Анализ GWAS данных

1	ЛЗ	Анализ GWAS данных	2	Д	1		
2	ЛПЗ	GWAS Catalog	3	Т			1

Тема 8. Клиническая интерпретация геномных вариантов. Лекарственная резистентность

1	ЛЗ	Клиническая интерпретация геномных вариантов. Лекарственная резистентность	2	Д	1		
2	ЛПЗ	Клиническая интерпретация геномных вариантов. Лекарственная резистентность	3	Т			1

Тема 9. Анализ данных секвенирования внеклеточной ДНК.

1	ЛЗ	Анализ данных секвенирования внеклеточной ДНК для диагностики заболеваний. Преимплантационный скрининг.	2	Д	1		
2	ЛПЗ	Анализ данных секвенирования внеклеточной ДНК.	3	Т			1

Тема 10. Неинвазивный пренатальный тест

1	ЛПЗ	Неинвазивный пренатальный тест	3	Т			1
---	-----	--------------------------------	---	---	--	--	---

Тема 11. Анализ результатов одноклеточного секвенирования и редактирования генома

1	ЛЗ	Анализ данных одноклеточного секвенирования и редактирования генома.	2	Д	1		
2	ЛПЗ	Анализ результатов одноклеточного секвенирования	3	Т			1

Тема 12. Биоинформационический анализ в иммунологии

1	ЛЗ	Биоинформационический анализ в иммунологии	2	Д	1		
2	ЛПЗ	Биоинформационический анализ в иммунологии	3	Т			1
3	К	Коллоквиум 1	3	Р		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 устный (ОУ)	Выполнение задания в устной форме
3	Решение практической (ситуационной) задачи (РЗ)	Решение практической (ситуационной) задачи

4.2. Формы проведения промежуточной аттестации

10 семестр

- 1) Форма промежуточной аттестации - Зачет
- 2) Форма организации промежуточной аттестации -Опрос устный

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.

10 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	Р3	12	300	В	Т	25	17	9
Коллоквиум	К	Опрос устный	ОУ	1	700	В	Р	700	467	234
Сумма баллов за семестр					1000					

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 10 семестре, обучающийся может быть аттестован по дисциплине без посещения процедуры зачёта, при условии:

Оценка	Рейтинговый балл
Зачтено	600

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

10 семестр

Перечень вопросов для подготовки к промежуточной аттестации в форме зачёта

1. Категории наследственных болезней человека
2. Базы данных и информационные ресурсы для диагностики генетических патологий
3. Критерии клинической классификации генетических вариантов
4. Особенности анализа опухолевых геномов
5. Информационные ресурсы для анализа врожденных метаболических нарушений
6. Полномасштабные исследования геномных ассоциаций. GWAS Catalog
7. Методы анализа лекарственной резистентности
8. Особенности анализа внеклеточной ДНК
9. Процедура биоинформационического анализа неинвазивного пренатального теста
10. Одноклеточное секвенирование. Применяемые методики
11. Применение биоинформатики в иммунологии
12. Анализ результатов редактирования генома

7. Методические указания обучающимся по освоению дисциплины

Для подготовки к занятиям лекционного типа 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 лабораторно-практического 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.

Для подготовки к коллоквиуму обучающийся должен

- изучить учебный материал по теме занятия или отдельным значимым учебным вопросам, по которым будет осуществляться опрос.

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	Введение в биоинформатику: [учебник для вузов], Леск А. М., 2015	Клиническая биоинформатика	28	

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

1. <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/>
2. <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/>
3. OMIM
4. <https://www.kegg.jp/>
5. Reactome – регуляторные и сигнальные пути <http://www.reactome.org/>
6. UniProt
7. GWAS Catalog <https://www.ebi.ac.uk/gwas/>
8. <http://www.prlib.ru> – сайт Президентской библиотеки
9. <http://www.rusneb.ru> – сайт национальной электронной библиотеки
10. Руководство по интерпретации данных последовательности ДНК человека, полученных методами массового параллельного секвенирования (MPS) (редакция 2018, версия 2)
https://www.medgen-journal.ru/jour/article/view/642?locale=ru_RU

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. Microsoft Office (Word)
4. MS Office (Excel)
5. Google Chrom, www.google.ru/intl/ru/chrom/browser/privacy/eula_text.html, (32 шт.), срок действия лицензии: бессрочно
6. R Studio

7. Adobe Acrobat

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	Аудитория, оборудованная мультимедийными и иными средствами обучения	Компьютерная техника с возможностью подключения к сети «Интернет», Экран для проектора , Стулья , Компьютерный стол , 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.

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	КП
Опрос устный	Опрос устный	ОУ
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	ЛЗ
Лабораторно-практическое занятие	Лабораторно-практическое	ЛПЗ
Коллоквиум	Коллоквиум	К
Зачет	Зачет	З

Виды контроля успеваемости

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