

МИНИСТЕРСТВО ЗДРАВООХРАНЕНИЯ РОССИЙСКОЙ ФЕДЕРАЦИИ

**Федеральное государственное автономное образовательное учреждение
высшего образования «Российский национальный исследовательский медицинский
университет имени Н.И. Пирогова»**

**Министерства здравоохранения Российской Федерации
ФГАОУ ВО РНИМУ им Н.И.Пирогова Минздрава России (Пироговский Университет)**

Институт биомедицины (МБФ)

УТВЕРЖДАЮ

Директор Института

Прохорчук Егор Борисович

**Доктор биологических наук,
Член-корреспондент
Российской академии наук**

РАБОЧАЯ ПРОГРАММА ДИСЦИПЛИНЫ

**Б.1.В.О.01 Современные методы исследования генома
для образовательной программы высшего образования - программы Магистратуры
по направлению подготовки (специальности)
12.04.04 Биотехнические системы и технологии
направленность (профиль)
Медицинская геномика и эпигеномика**

Настоящая рабочая программа дисциплины Б.1.В.О.01 Современные методы исследования генома (далее – рабочая программа дисциплины) является частью программы Магистратуры по направлению подготовки (специальности) 12.04.04 Биотехнические системы и технологии. Направленность (профиль) образовательной программы: Медицинская геномика и эпигеномика.

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

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

1. Общие положения

1.1. Цель и задачи освоения дисциплины

1.1.1. Цель.

Получение студентами основополагающих знаний о методах молекулярной генетики, используемых для анализа генома человека при выполнении задач в области медицинской геномики

1.1.2. Задачи, решаемые в ходе освоения программы дисциплины:

- Сформировать знания о современных молекулярно-генетических методах, применяемых в биомедицинских исследованиях
- Сформировать навыки проведения молекулярно-генетических исследований, таких как полимеразная цепная реакция, матричное генотипирование, методы секвенирования
- Сформировать навыки экспериментальной аналитики, способности проводить интерпретацию получаемых экспериментальных данных, поиска эффективного решения проблем и оптимизации проведения молекулярно-генетических экспериментов, контроля качества проведения экспериментов и соблюдение биологической безопасности

1.2. Место дисциплины в структуре образовательной программы

Дисциплина «Современные методы исследования генома» изучается в 1, 2 семестре (ах) и относится к части, формируемой участниками образовательного процесса, блока Б.1 дисциплины. Является обязательной дисциплиной.

Общая трудоемкость дисциплины составляет 8.0 з.е.

Для успешного освоения дисциплины настоящей обучающиеся должны освоить, в рамках образовательных стандартов полного среднего образования, следующие дисциплины: Иностранный язык; Общая и медицинская генетика; Молекулярная биология и геномика.

Для успешного освоения настоящей дисциплины обучающиеся должны освоить следующие дисциплины: Перевод профессиональной литературы; Молекулярная биология; Биохимия; Научно-исследовательская работа.

Знания, умения и опыт практической деятельности, приобретенные при освоении настоящей дисциплины, необходимы для успешного освоения дисциплин: Спецглавы геномики; Системная биология; Патентование в области медицины и биотехнологии; Методы постгеномных исследований.

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

1.3. Планируемые результаты освоения дисциплины

Семестр 1

Код и наименование компетенции	
Код и наименование индикатора достижения компетенции	Планируемые результаты освоения дисциплины (модуля)
ПК-1 Способен творчески использовать в научной деятельности знания фундаментальных и прикладных разделов дисциплин (модулей), определяющих направленность (профиль) программы магистратуры при исследованиях и разработке методов клеточной и генной терапии	
ПК-1.ИД1 Использует в профессиональной деятельности фундаментальные и прикладные разделы дисциплин, представленных в программе магистратуры для исследования молекулярно-генетических механизмов патогенеза заболеваний.	Знать: основы молекулярной генетики, необходимые для использования методов молекулярно-генетического анализа в исследованиях механизмов патогенеза заболеваний
	Уметь: использовать методы молекулярно-генетического анализа для исследования механизмов патогенеза заболеваний, диагностики и персонализированного подхода к лечению
	Владеть практическим опытом (трудовыми действиями): работы с современным лабораторным оборудованием общего назначения, а также специализированными приборами для молекулярно-генетических исследований (амплификаторы, приборы для электрофоретического разделения биомолекул, секвенаторы различных типов и т.п.)
ПК-2 Способен разрабатывать и использовать новые методы клинических лабораторных исследований в медицинской генетике	

ПК-2.ИД1 Использует методы высокопроизводительного секвенирования и биоинформатической обработки данных секвенирования для исследования генома и эпигенома человека	Знать: основные понятия, подходы и методы анализа биомедицинских данных для выявления фундаментальных проблем и планирования исследований
	Уметь: применять основные подходы и методы молекулярно-генетического анализа для решения прикладных биомедицинских и клинических задач; анализировать методологические проблемы, возникающие при решении исследовательских и практических задач, предлагать альтернативные пути решения проблем
	Владеть практическим опытом (трудовыми действиями): планирования научного эксперимента с учетом анализа качества данных; использования методов молекулярно-генетического анализа для решения прикладных биомедицинских и клинических задач
ПК-2.ИД2 Внедряет методы высокопроизводительного секвенирования генома и эпигенома человека в медицинскую практику	Знать: основные понятия, подходы и методы высокопроизводительного секвенирования генома и эпигенома человека для планирования исследований
	Уметь: применять основные подходы и методы высокопроизводительного секвенирования генома и эпигенома человека для решения прикладных биомедицинских и клинических задач; анализировать методологические проблемы, возникающие при решении исследовательских и практических задач, предлагать альтернативные пути решения проблем
	Владеть практическим опытом (трудовыми действиями): методическими навыками для применения методов молекулярно-генетического анализа в решении прикладных биомедицинских и клинических задач
ПК-5 Способен планировать и реализовывать проведение научных исследований в области структурной и функциональной геномики человека	

ПК-5.ИД1 Распределяет задачи в рамках исследовательского проекта и формирует план научного эксперимента	Знать: основные виды научной, научно-практической и аналитической информации в исследуемой области
	Уметь: обобщать экспериментальные результаты, формулировать идеи, гипотезы и выводы объясняющие природу и механизмы исследуемых процессов
	Владеть практическим опытом (трудовыми действиями): планирования научного эксперимента с учетом анализа качества данных; использования методов молекулярно-генетического анализа для решения клинических и прикладных биомедицинских задач, содержательно аргументировать свои подходы к решению проблемных ситуаций на основе собственных экспериментальных данных, а также данных из различных источников научной, научно-практической и аналитической информации
ПК-5.ИД2 Руководит научными исследованиями в области структурной и функциональной геномики человека	Знать: основные виды научной, научно-практической и аналитической информации в исследуемой области, инструменты и методы геномного анализа для решения задач медицинской генетики
	Уметь: использовать инструменты и методы геномики для планирования и проведения научных исследований, принимать решение о выборе адекватных методов анализа молекулярно-генетической диагностики в научных исследованиях
	Владеть практическим опытом (трудовыми действиями): использования инструментов и методов структурной и функциональной геномики для решения медицинских задач, навыками детального и поэтапного планирования исследования, документирования и анализа полученных результатов

Семестр 2

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

ПК-1 Способен творчески использовать в научной деятельности знания фундаментальных и прикладных разделов дисциплин (модулей), определяющих направленность (профиль) программы магистратуры при исследованиях и разработке методов клеточной и генной терапии

ПК-1.ИД1 Использует в профессиональной деятельности фундаментальные и прикладные разделы дисциплин, представленных в программе магистратуры для исследования молекулярно-генетических механизмов патогенеза заболеваний.	Знать: основы молекулярной генетики, необходимые для использования методов молекулярно-генетического анализа в исследованиях механизмов патогенеза заболеваний
	Уметь: использовать методы молекулярно-генетического анализа для исследования механизмов патогенеза заболеваний, диагностики и персонализированного подхода к лечению
	Владеть практическим опытом (трудовыми действиями): работы с современным лабораторным оборудованием общего назначения, а также специализированными приборами для молекулярно-генетических исследований (амплификаторы, приборы для электрофоретического разделения биомолекул, секвенаторы различных типов и т.п.)

ПК-2 Способен разрабатывать и использовать новые методы клинических лабораторных исследований в медицинской генетике

ПК-2.ИД1 Использует методы высокопроизводительного секвенирования и биоинформатической обработки данных секвенирования для исследования генома и эпигенома человека	Знать: основные понятия, подходы и методы анализа биомедицинских данных для выявления фундаментальных проблем и планирования исследований
	Уметь: применять основные подходы и методы молекулярно-генетического анализа для решения прикладных биомедицинских и клинических задач; анализировать методологические проблемы, возникающие при решении исследовательских и практических задач, предлагать альтернативные пути решения проблем
	Владеть практическим опытом (трудовыми действиями): планирования научного эксперимента с учетом анализа качества данных; использования методов молекулярно-генетического анализа для решения прикладных биомедицинских и клинических задач

ПК-2.ИД2 Внедряет методы высокопроизводительного секвенирования генома и эпигенома человека в медицинскую практику	Знать: основные понятия, подходы и методы высокопроизводительного секвенирования генома и эпигенома человека для планирования исследований
	Уметь: применять основные подходы и методы высокопроизводительного секвенирования генома и эпигенома человека для решения прикладных биомедицинских и клинических задач; анализировать методологические проблемы, возникающие при решении исследовательских и практических задач, предлагать альтернативные пути решения проблем
	Владеть практическим опытом (трудовыми действиями): методическими навыками для применения методов молекулярно-генетического анализа в решении прикладных биомедицинских и клинических задач
ПК-5 Способен планировать и реализовывать проведение научных исследований в области структурной и функциональной геномики человека	
ПК-5.ИД1 Распределяет задачи в рамках исследовательского проекта и формирует план научного эксперимента	Знать: основные виды научной, научно-практической и аналитической информации в исследуемой области
	Уметь: обобщать экспериментальные результаты, формулировать идеи, гипотезы и выводы объясняющие природу и механизмы исследуемых процессов
	Владеть практическим опытом (трудовыми действиями): планирования научного эксперимента с учетом анализа качества данных; использования методов молекулярно-генетического анализа для решения клинических и прикладных биомедицинских задач, содержательно аргументировать свои подходы к решению проблемных ситуаций на основе собственных экспериментальных данных, а также данных из различных источников научной, научно-практической и аналитической информации

ПК-5.ИД2 Руководит научными исследованиями в области структурной и функциональной геномики человека	Знать: основные виды научной, научно-практической и аналитической информации в исследуемой области, инструменты и методы геномного анализа для решения задач медицинской генетики
	Уметь: использовать инструменты и методы геномики для планирования и проведения научных исследований, принимать решение о выборе адекватных методов анализа молекулярно-генетической диагностики в научных исследованиях
	Владеть практическим опытом (трудовыми действиями): использования инструментов и методов структурной и функциональной геномики для решения медицинских задач, навыками детального и поэтапного планирования исследования, документирования и анализа полученных 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
Учебные занятия				
Контактная работа обучающихся с преподавателем в семестре (КР), в т.ч.:		130	72	58
Лекционное занятие (ЛЗ)		22	12	10
Лабораторно-практическое занятие (ЛПЗ)		94	52	42
Коллоквиум (К)		14	8	6
Самостоятельная работа обучающихся в семестре (СРО), в т.ч.:		90	52	38
Подготовка к учебным аудиторным занятиям		90	52	38
Промежуточная аттестация (КРПА), в т.ч.:		12	4	8
Экзамен (Э)		8	0	8
Зачет (З)		4	4	0
Подготовка к экзамену (СРПА)		24	0	24
Общая трудоемкость дисциплины (ОТД)	в часах: ОТД = КР+СРО+КРПА+СРПА	256	128	128
	в зачетных единицах: ОТД (в часах)/32	8.00	4.00	4.00

3. Содержание дисциплины

3.1. Содержание разделов, тем дисциплины

1 семестр

№ п/п	Шифр компетенции	Наименование раздела (модуля), темы дисциплины	Содержание раздела и темы в дидактических единицах
Раздел 1. Основы молекулярно-генетического анализа			

1	ПК-1.ИД1, ПК-5.ИД1, ПК-5.ИД2, ПК-2.ИД1, ПК-2.ИД2	Тема 1. Методы молекулярно- генетического анализа	Работа с ДНК. Выделение хромосомной и нехромосомной ДНК из клеток про- и эукариот. Методы очистки ДНК: хроматография, осаждение с полиэтиленгликолем, разделение ДНК в градиенте хлористого цезия. Методы осаждения ДНК. Электрофорез ДНК в агарозном и полиакриламидном гелях. Методы выделения ДНК из геля. Оценка качества и количества ДНК. Обработка ДНК ферментами. Основные ферменты и их использование в работе с ДНК. Работа с РНК. Методы выделения РНК из прокариотических и эукариотических клеток. Электрофорез РНК. Оценка качества и количества РНК. Молекулярная гибридизация. Принцип Саузерн-блот гибридизации. Характеристики зонда. Радиоактивное и нерадиоактивное мечение зонда. Способы введения метки в состав зонда. Гибридизация хромосом <i>in situ</i>. Методы гибридизации хромосом FISH, M-FISH, SKY, RX-FISH, CGH. Суть и сравнительная характеристика методов. Принцип Нозерн-блот гибридизации. Обратная гибридизация: гибридизация на микроматрицах (Microarray). Полимеразная цепная реакция. Параметры реакции. Подбор праймеров. ПЦР в реальном времени. Молекулярные маркеры в ПЦР: полиморфизм длин рестриктных фрагментов, одно- и олигонуклеотидные повторы, однонуклеотидный полиморфизм. Секвенирование. Методы химического и ферментативного секвенирования
2	ПК-1.ИД1, ПК-5.ИД1, ПК-5.ИД2, ПК-2.ИД1, ПК-2.ИД2	Тема 2. Анализ данных молекулярно- генетического эксперимента	Методы исследования экспрессии гена. Использование транскрипционных и трансляционных слияний. Методы выявления продуктов альтернативного сплайсинга у эукариот. Методы исследования

дифференциальной экспрессии генов. Методы оценки уровня экспрессии гена в разных условиях, в разных тканях, при различных типах мутациях. Исследование экспрессии большого количества генов на уровне транскрипции методами ПЦР и обратной гибридизации. Методы исследования регуляции экспрессии гена. Методы поиска регуляторных областей области гена. Выявление области связывания регуляторного белка с ДНК (футпринтинг). Методы исследования функции гена. Инактивация гена. Методы инактивации генов прокариот. Сайт-направленный мутагенез: введение инсерций и делеций. Методы инактивации генов эукариот: «нокаут» гена, транспозонный мутагенез, РНК-интерференция. Причины рассеяния данных при работе с биологическими образцами и решение связанных с этим проблем. Общие принципы проверки статистических гипотез. Значение проверки статистических гипотез для научных исследований. Воспроизводимость результатов как критерий достоверности научных данных. Способы сравнения двух выборок. Параметрические и непараметрические критерии. Непараметрические критерии Манна-Уитни и Вилкоксона, их практическое применение на примере анализа экспрессии генов. Примеры недобросовестной манипуляции с разными критериями. Мощность статистических тестов, ее вычисление. Анализ данных ПЦР. Кинетика ПЦР, взаимосвязь C_t и экспрессии. Распределения C_t и экспрессии. Использование референсных генов. Эффективность ПЦР и погрешности, с нею связанные. ПЦР с малым количеством матрицы (единичные молекулы). Обзор

		статистического ПО: табличные процессоры, Statistica, JASP, язык R. Способы борьбы с разными типами ошибок, рассмотрение некоторых часто возникающих методических вопросов
--	--	--

2 семестр

№ п/п	Шифр компетенции	Наименование раздела (модуля), темы дисциплины	Содержание раздела и темы в дидактических единицах
Раздел 1. Современные инструменты молекулярно-генетического анализа			
1	ПК-1.ИД1, ПК-5.ИД1, ПК-5.ИД2, ПК-2.ИД1, ПК-2.ИД2	Тема 1. Секвенирование генома	Обзор методов секвенирования. Автоматическое секвенирование по Сэнгеру. Введение в технологии NGS. Технологии массового параллельного секвенирования ДНК. Общая схема эксперимента: библиотеки – секвенирование – анализ данных. Обзор ключевых приложений. Примеры применения методов секвенирования в разных областях генетического анализа. Основные принципы приготовления геномных библиотек для разных платформ секвенирования. Качественная и количественная оценка полученных геномных библиотек. Принципы подготовки запуска и секвенирования на различных платформах. Принципы использования программно-аппаратных средств управления секвенатором. Отличие данных, получаемых с использованием высокопроизводительного секвенирования от данных секвенирования по Сэнгеру. Типы платформ: Illumina, IonTorrent, Solid, Roche 454, BGI Next Generation Sequencing Platforms. Особенности платформ, систематические ошибки. Мономолекулярное секвенирование на платформах PacBio и Oxford Nanopore

2	ПК-1.ИД1, ПК-5.ИД1, ПК-5.ИД2, ПК-2.ИД1, ПК-2.ИД2	Тема 2. Анализ геномных данных	Роль биоинформатики в современных исследованиях. Методология анализа данных секвенирования. Основы выравнивания последовательностей. Работа с основными генетическими базами данных. Форматы файлов в биоинформатике: FASTA/Q, SAM/BAM, VCF. Оценка качества исходных данных NGS и качества картирования. Геномные браузеры. Выравнивание последовательностей на референс. Систематические ошибки процедуры выравнивания. Сборка последовательностей. Особенности сборки геномов и транскриптомов. Аннотация последовательностей. Особенности аннотации с использованием моделей генов и предсказаний, сделанных на основе последовательностей кДНК. Анализ различий с референсом (SNPcalling). Основы подходов к анализу альтернативного сплайсинга и поиска химерных транскриптов. Картирование генов с использованием данных высокопроизводительного секвенирования. Депонирование данных высокопроизводительного секвенирования в международные банки данных. Генотипирование с помощью NGS и интерпретация генетических вариантов. Митохондриальный геном и определение его гаплогруппы. Базы данных генетических вариантов. Оценка влияния генетических вариантов на гены и белки. Структурные варианты. Анализ и интерпретация данных таргетного, экзомного и полногеномного секвенирования генома
---	--	--------------------------------	--

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
1 семестр							
Раздел 1. Основы молекулярно-генетического анализа							
Тема 1. Методы молекулярно-генетического анализа							
1	ЛЗ	Работа с ДНК и РНК	2	Д	1		
2	ЛПЗ	Типы молекулярной гибридизации и их применение для решения практических задач	4	Т	1	1	
3	ЛПЗ	Полимеразная цепная реакция и ее применение для решения практических задач	4	Т	1	1	
4	ЛЗ	Молекулярная гибридизация	2	Д	1		
5	ЛПЗ	Секвенирование и его применение для решения практических задач	4	Д	1		
6	ЛПЗ	Генотипирование. Часть 1	4	Т	1		1
7	ЛЗ	Полимеразная цепная реакция	2	Д	1		
8	ЛПЗ	Генотипирование. Часть 2	4	Т	1		1
9	ЛПЗ	Секвенирование по Сэнгеру	4	Т	1		1
10	ЛЗ	Секвенирование	2	Д	1		
Тема 2. Анализ данных молекулярно-генетического эксперимента							
1	ЛПЗ	Анализ данных ПЦР. Кинетика ПЦР, взаимосвязь Ct и экспрессии	4	Д	1		

2	ЛЗ	Значение проверки статистических гипотез для научных исследований. Параметрические и непараметрические критерии	2	Д	1		
3	ЛПЗ	Методы исследования экспрессии гена	4	Т	1	1	
4	ЛПЗ	Методы исследования регуляции экспрессии гена	4	Т	1	1	
5	ЛЗ	Обзор статистического ПО: табличные процессоры, Statistica, JASP, язык R	2	Д	1		
6	ЛПЗ	Методы исследования функции гена	4	Т	1	1	
7	ЛПЗ	ПЦР в реальном времени. Часть 1	4	Т	1		1
8	ЛПЗ	ПЦР в реальном времени. Часть 2	4	Т	1		1
9	ЛПЗ	ПЦР в реальном времени. Часть 3	4	Т	1		1
10	К	Коллоквиум по теме 1	4	Р	1	1	
11	К	Коллоквиум по теме 2	4	Р	1	1	
2 семестр							
Раздел 1. Современные инструменты молекулярно-генетического анализа							
Тема 1. Секвенирование генома							
1	ЛЗ	Обзор методов секвенирования	2	Д	1		
2	ЛПЗ	Примеры применения методов секвенирования в разных областях генетического анализа	3	Д	1		
3	ЛПЗ	Основные принципы приготовления геномных библиотек для разных платформ секвенирования	3	Т	1	1	

4	ЛЗ	Технологии массового параллельного секвенирования ДНК	2	Д	1		
5	ЛПЗ	Принципы подготовки запуска и секвенирования на различных платформах	3	Т	1	1	
6	ЛПЗ	Подготовка геномных библиотек	3	Т	1	1	
7	ЛЗ	Качественная и количественная оценка полученных геномных библиотек	2	Д	1		
8	ЛПЗ	Принцип работы секвенатора	3	Т	1		1
9	ЛПЗ	Запуск секвенатора	3	Т	1		1

Тема 2. Анализ геномных данных

1	ЛЗ	Роль биоинформатики в современных исследованиях	2	Д	1		
2	ЛПЗ	Методология анализа данных секвенирования	3	Д	1		
3	ЛЗ	Работа с основными генетическими базами данных	2	Д	1		
4	ЛПЗ	Геномные браузеры	3	Т	1	1	
5	ЛПЗ	Выравнивание последовательностей на референс	3	Т	1	1	
6	ЛПЗ	Сборка последовательностей	3	Т	1	1	
7	ЛПЗ	Оценка качества исходных данных NGS и качества картирования, работа с основными генетическими базами данных. Часть 1	3	Т	1	1	1
8	ЛПЗ	Оценка качества исходных данных NGS и качества картирования, работа с основными генетическими базами данных. Часть 2	3	Т	1	1	1

9	ЛПЗ	Оценка качества исходных данных NGS и качества картирования, работа с основными генетическими базами данных. Часть 3	3	Т	1	1	1
10	ЛПЗ	Оценка качества исходных данных NGS и качества картирования, работа с основными генетическими базами данных. Часть 4	3	Т	1	1	1
11	К	Коллоквиум по теме 3	3	Р	1	1	
12	К	Коллоквиум по теме 4	3	Р	1	1	

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

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

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

4.2. Формы проведения промежуточной аттестации

1 семестр

- 1) Форма промежуточной аттестации - Зачет
- 2) Форма организации промежуточной аттестации -Контроль присутствия, Опрос устный

2 семестр

- 1) Форма промежуточной аттестации - Экзамен
- 2) Форма организации промежуточной аттестации -Контроль присутствия, 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.

1 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	Опрос устный	ОУ	5	60	В	Т	12	8	4
		Решение практической (ситуационной) задачи	РЗ	6	72	В	Т	12	8	4
Коллоквиум	К	Опрос устный	ОУ	2	350	В	Р	175	117	59
Сумма баллов за семестр					482					

2 семестр

Виды занятий		Формы текущего контроля успеваемости /виды работы		Кол-во контролей	Макс. кол-во баллов	Соответствие оценок рейтинговым баллам ***				
						ТК	ВТК	Отл.	Хор.	Удовл.
Лабораторно-практическое занятие	ЛПЗ	Опрос устный	ОУ	10	120	В	Т	12	8	4
		Решение практической (ситуационной) задачи	РЗ	6	72	В	Т	12	8	4
Коллоквиум	К	Опрос устный	ОУ	2	350	В	Р	175	117	59
Сумма баллов за семестр					542					

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

Оценка	Рейтинговый балл
Зачтено	283

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

По итогам расчета рейтинга по дисциплине в 2 семестре, обучающийся может быть аттестован с оценками «отлично» (при условии достижения не менее 90% баллов из возможных), «хорошо» (при условии достижения не менее 75% баллов из возможных), «удовлетворительно» (при условии достижения не менее 60% баллов из возможных) и сданных на оценку не ниже «удовлетворительно» всех запланированных в текущем семестре рубежных контролей без посещения процедуры экзамена. В случае, если обучающийся не согласен с оценкой, рассчитанной по результатам итогового рейтинга по дисциплине, он обязан пройти промежуточную аттестацию по дисциплине в семестре в форме экзамена в порядке, предусмотренном рабочей программой дисциплины и в сроки, установленные расписанием экзаменов в рамках экзаменационной сессии в текущем семестре. Обучающийся заявляет о своем желании пройти промежуточную аттестацию по дисциплине в форме экзамена не позднее первого дня экзаменационной сессии, сделав соответствующую отметку в личном кабинете по соответствующей дисциплине. В таком случае, рейтинг, рассчитанный по дисциплине не учитывается при процедуре промежуточной аттестации. По итогам аттестации обучающийся может получить любую оценку из используемых в учебном процессе: «отлично», «хорошо», «удовлетворительно», «неудовлетворительно».

Оценка	Рейтинговый балл
Отлично	900
Хорошо	750
Удовлетворительно	600

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

1 семестр

Перечень вопросов для подготовки к промежуточной аттестации в форме зачёта

1. Методы выделения нехромосомной ДНК.
2. Общие принципы выделения геномной ДНК.
3. Гель-электрофорез в агарозном и полиакриламидном геле.
4. Методы разделения высокомолекулярных фрагментов ДНК и хромосом.
5. Методы очистки ДНК.
6. Рестрикционный анализ ДНК и его применение в молекулярно-генетическом анализе.
7. Приготовление зонда для гибридизации. Сравнение радиоактивно- и нерадиоактивно меченного зонда.
8. Принцип полимеразной цепной реакции. Преимущества и недостатки метода.
9. Особенности проведения ПЦР. Подбор праймеров, концентрации ионов магния, полимеразы.
10. Сравнение методов гибридизации и ПЦР.
11. Количественная и полуколичественная ПЦР.
12. Принцип Саузерн-блот гибридизации.
13. Гибридизация хромосом *in situ*.
14. Гибридизация на микроматрицах. Типы микрочипов.
15. Методы выявления мутаций.
16. Методы выделения РНК. Особенности работы с РНК.
17. Нозерн-блот гибридизация.
18. Методы химического и ферментативного секвенирования.
19. Методы выявления полиморфизма ДНК.
20. Методы инактивации генов эукариот. Нокаут и нокдаун гена.
21. Анализ метилирования генов и их регуляторных районов.
22. Методы исследования экспрессии генов на уровне белка.
23. Гены-репортеры. Использование для анализа функции генов и их регуляторных районов.
24. Методы исследования взаимодействия белков с нуклеиновыми кислотами.
25. Структурный анализ гена. Биоинформатические и молекулярные методы.
26. Метод обратной транскрипции полимеразной цепной реакции. Принцип и возможности метода.
27. Методы анализа экспрессии генов на уровне транскрипции.
28. Методы введения мутаций в гены.

29. Исследование экспрессии генов на посттранскрипционном уровне.
30. Контроли в генетическом эксперименте. Положительный и отрицательный контроль.
31. Мощность статистических тестов и практическая значимость выявленных различий (effect size).
32. К чему ведет отсутствие поправки на множественные сравнения?
33. Подтверждение выводов, сделанных с помощью статистических методов. Воспроизводимость результатов как критерий достоверности научных данных.
34. Причины рассеяния данных при работе с биологическими образцами.
35. Параметрические и непараметрические критерии, их особенности.
36. Оценка экспрессии генов методом ПЦР в реальном времени.

Зачетный билет для проведения зачёта

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)

Зачетный билет № _____

для проведения зачета по дисциплине Б.1.В.О.01 Современные методы исследования
генома

по программе Магистратуры

по направлению подготовки (специальности) 12.04.04 Биотехнические системы и
технологии

направленность (профиль) Медицинская геномика и эпигеномика

1. Методы выделения РНК. Особенности работы с РНК.

2. Гены-репортеры. Использование для анализа функции генов и их регуляторных
районов

Заведующий Прохорчук Егор Борисович

Кафедра молекулярной биологии и медицинской биотехнологии МБФ

2 семестр

Перечень вопросов для подготовки к промежуточной аттестации в форме экзамена

1. Методы секвенирования ДНК следующего поколения: общее представление и сравнительный анализ.
2. Секвенирование геномов. Общие принципы.
3. Особенности приготовления геномных библиотек.
4. Качественная и количественная оценка полученных геномных библиотек.
5. Принципы подготовки запуска и секвенирования на различных платформах.
6. Устройство автоматического секвенатора для секвенирования ДНК по Сэнгеру.
7. Принципы подготовки запуска и секвенирования на различных платформах.
8. Типы платформ: Illumina, IonTorrent, Solid, Roche 454, BGI Next Generation Sequencing Platforms.
9. Мономолекулярное секвенирование на платформах PacBio и Oxford Nanopore.
10. Принципы использования программно-аппаратных средств управления секвенатором
11. Примеры применения методов секвенирования в разных областях генетического анализа.
12. Роль биоинформатики в анализе геномных данных.
13. Оценка качества исходных данных NGS и качества картирования.
14. Геномные браузеры.
15. Форматы файлов в биоинформатике: FASTA/Q, SAM/BAM, VCF.
16. Особенности сборки геномов и транскриптомов.
17. Картирование генов с использованием данных высокопроизводительного секвенирования.
18. Генотипирование с помощью NGS и интерпретация генетических вариантов.
19. Определение генетических вариантов и генотипов.
20. Оценка влияния генетических вариантов на гены и белки.
21. Аннотация последовательностей.
22. Базы данных генетических вариантов.
23. Анализ и интерпретация данных таргетного, экзомного и полногеномного секвенирования генома.

Экзаменационный билет для проведения экзамена

Федеральное государственное автономное образовательное учреждение
высшего образования «Российский национальный исследовательский медицинский
университет

имени Н.И. Пирогова» Министерства здравоохранения Российской Федерации
ФГАОУ ВО РНИМУ им. Н.И. Пирогова Минздрава России (Пироговский Университет)

Экзаменационный билет № ____

для проведения экзамена по дисциплине Б.1.В.О.01 Современные методы исследования
генома

по программе Магистратуры
по направлению подготовки (специальности) 12.04.04 Биотехнические системы и
технологии

направленность (профиль) Медицинская геномика и эпигеномика

1. Методы разделения высокомолекулярных фрагментов ДНК и хромосом.
2. Анализ метилирования генов и их регуляторных районов.
3. Устройство автоматического секвенатора для секвенирования ДНК по Сэнгеру.
4. Геномные браузеры

Заведующий Прохорчук Егор Борисович
Кафедра молекулярной биологии и медицинской биотехнологии МБФ

7. Методические указания обучающимся по освоению дисциплины

Для подготовки к занятиям лекционного типа обучающийся должен
внимательно изучить материал предыдущей лекции

Для подготовки к занятиям лекционного типа обучающийся должен
ознакомиться с учебным материалом по учебнику, учебным пособиям, а также электронным образовательным ресурсам с темой прочитанной лекции

Для подготовки к занятиям лекционного типа обучающийся должен
внести дополнения к полученным ранее знаниям по теме лекции на полях лекционной тетради либо в виде комментариев в файле с записью лекции

Для подготовки к занятиям лекционного типа обучающийся должен
записать возможные вопросы, которые следует задать преподавателю по материалу изученной лекции

Для подготовки к коллоквиуму обучающийся должен
изучить учебный материал по темам в составе контролируемого раздела дисциплины

При подготовке к зачету необходимо
изучить учебный материал по всем темам и (или) разделам дисциплины в семестре

Самостоятельная работа студентов (СРС) включает в себя
работу с учебной, учебно-методической литературой по теме (рекомендованные учебники, методические пособия, ознакомление с материалами, опубликованными на рекомендованных медицинских сайтах)

Самостоятельная работа студентов (СРС) включает в себя
работу с электронными образовательными ресурсами (дополнительные иллюстративно-информационные материалы, представленные на сайте кафедры), с конспектами обучающегося: чтение, изучение, анализ, сбор и обобщение информации, её конспектирование

Самостоятельная работа студентов (СРС) включает в себя
решение ситуационных задач и тестовых заданий

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	Основы персонализированной медицины: медицина XXI века, Джайн К. О., Шарипов К. О., 2020	Основы молекулярно-генетического анализа Современные инструменты молекулярно-генетического анализа	0	https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785423503437.html
2	NGS. Высокопроизводительное секвенирование, Ребриков Д. В., 2020	Основы молекулярно-генетического анализа Современные инструменты молекулярно-генетического анализа	0	https://rsmu.informsystema.ru/uploader/fileUpload?name=86bn.pdf&show=dcatalogues/1/5053/86bn.pdf&view=true

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

1. Полнотекстовая коллекция ведущих журналов по биомедицинским исследованиям «Pub Med» <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/>
2. Медицинская информатика : учебник / под общ. ред. Т. В. Зарубиной, Б. А. Кобринского. [Электронный ресурс] - 512 с. – 2018. - Режим доступа: <http://marc.rsmu.ru:8020/marcweb2/Default.asp>
3. База рефератов и полных текстов научных статей PNAS Online <https://www.pnas.org/>
4. <http://prosite.expasy.org/>
5. <http://pfam.xfam.org/>
6. <https://genome.ucsc.edu>
7. <https://www.r-project.org/> (основной сайт R)
8. <http://www.elibrary.ru>

9. Реброва О.Ю. Статистический анализ количественных биомедицинских данных с использованием свободного программного обеспечения GraphPad QuickCalcs (Практикум). Москва, ФГАОУ ВО РНИМУ им. Н.И. Пирогова, 2021
10. Электронная библиотечная система РНИМУ <https://library.rsmu.ru/resources/e-lib/els/>

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. Mozilla Firefox, Mozilla Public License, www.Mozilla.org/MPL/2.0, (32 шт.), срок действия лицензии: бессрочно
4. Office Standard/ Professional Plus 2010 with SP1, дог. № 65164326 от 08.05.2015 (32 шт.), АО «СофтЛайн Трейд», срок действия лицензии: бессрочно
5. Google Chrome, www.google.ru/intl/ru/chrom/browser/privacy/eula_text.html, (32 шт.), срок действия лицензии: бессрочно
6. 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	Аудитории для проведения занятий лекционного типа, занятий семинарского типа, групповых и индивидуальных консультаций, текущего контроля и промежуточной аттестации, оборудованная мультимедийными и иными средствами обучения	ПЦР бокс Ламинар С, Шейкер-вортекс , Амплификатор, Стулья, Столы, Ноутбук, Проектор мультимедийный, Экран для проектора, Лабораторная посуда, Дозаторы пипеточные на 2, 10, 200, 1000 мкл
2	Учебные аудитории для проведения промежуточной аттестации	Стулья, Столы
3	Помещения для самостоятельной работы обучающихся, оснащенные компьютерной техникой с возможностью подключения к сети "Интернет" и обеспечением доступа в электронную информационно-образовательную среду организации	учебная мебель (столы, стулья), компьютерная техника с возможностью подключения к сети «Интернет» и обеспечением доступа в электронную информационно-образовательную среду

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

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

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

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

Приложение 1
к рабочей программе
дисциплины (модуля)

Сведения об изменениях в рабочей программе дисциплины (модуля)

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

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

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

Приложение 2
к рабочей программе
дисциплины (модуля)

Формы проведения текущего контроля успеваемости и промежуточной аттестации

Формы проведения текущего контроля успеваемости и промежуточной аттестации	Сокращённое наименование	
Контроль присутствия	Присутствие	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
Экзамен	Экзамен	Э
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