

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**

**12.04.04 Биотехнические системы и технологии
направленность (профиль)**

Медицинская геномика и эпигеномика

Год начала подготовки 2026

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

Форма обучения: очная

Составители:

№, п/п	Фамилия, Имя, Отчество	Учёная степень, звание	Должность	Место работы
-------------------	-----------------------------------	---------------------------------------	------------------	---------------------

Рабочая программа дисциплины рассмотрена и одобрена на заседании кафедры «Кафедра молекулярной биологии и медицинской биотехнологии МБФ»
(протокол от «___» _____ № _____)

Рабочая программа дисциплины рекомендована к утверждению рецензентами:

№ п/п	Фамилия, Имя, Отчество	Учёная степень, звание	Должность	Место работы
------------------	-----------------------------------	---------------------------------------	------------------	---------------------

Рабочая программа дисциплины рассмотрена и одобрена советом «
_____»
(протокол от «___» _____ 20__ № _____)

Нормативно-правовые основы разработки и реализации рабочей программы дисциплины:

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

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

1. Общие положения

1.1. Цель и задачи освоения дисциплины

1.1.1. Цель.

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 дисциплины (модуля):

- 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 (модули)». Является обязательной дисциплиной.

Общая трудоемкость дисциплины составляет 8.0 з.е.

Для успешного освоения настоящей дисциплины (модуля) обучающиеся должны освоить в рамках среднего полного общего образования, следующие дисциплины: Иностранный язык; Общая и медицинская генетика; Молекулярная биология и геномика; Перевод профессиональной литературы.

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

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

1.3. Планируемые результаты освоения дисциплины

1 семестр

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 семестр

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

<p>ПК-1.ИД1 Использует в профессиональной деятельности фундаментальные и прикладные разделы дисциплин, представленных в программе магистратуры для исследования молекулярно-генетических механизмов патогенеза заболеваний.</p>	<p>Знать: основы молекулярной генетики, необходимые для использования методов молекулярно-генетического анализа в исследованиях механизмов патогенеза заболеваний</p>
	<p>Уметь: использовать методы молекулярно-генетического анализа для исследования механизмов патогенеза заболеваний, диагностики и персонализированного подхода к лечению</p>
	<p>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.)</p>

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

<p>ПК-2.ИД1 Использует методы высокопроизводительного секвенирования и биоинформатической обработки данных секвенирования для исследования генома и эпигенома человека</p>	<p>Знать: основные понятия, подходы и методы анализа биомедицинских данных для выявления фундаментальных проблем и планирования исследований</p>
	<p>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</p>
	<p>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</p>

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

<p>ПК-5.ИД2 Руководит научными исследованиями в области структурной и функциональной геномики человека</p>	<p>Знать: основные виды научной, научно-практической и аналитической информации в исследуемой области, инструменты и методы геномного анализа для решения задач медицинской генетики</p>
	<p>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</p>
	<p>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</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		
		1	2	
Учебные занятия				
Контактная работа обучающихся с преподавателем в семестре (КРО), 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:				
Контактная работа обучающихся в ходе промежуточной аттестации (КРПА), в т.ч.:	12	4	8	
Зачет (З)*	4	4	0	
Экзамен (Э)**	8	0	8	
Самостоятельная работа обучающихся при подготовке к промежуточной аттестации (СРПА)**	24	0	24	
Общая трудоемкость дисциплины (ОТД)	в часах: ОТД = КРО+СРО+КРПА+СРПА	256	128	128
	в зачетных единицах: ОТД (в часах): 32	8.00	4.00	4.00

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

** Промежуточная аттестация обучающихся по дисциплине в форме экзамена организуется в рамках экзаменационной сессии согласно расписанию экзаменов. Время на подготовку к экзамену и его прохождение устанавливается учебным планом образовательной программы.

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	<p>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 введение 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</p>
2	ПК-1.ИД1, ПК-5.ИД1, ПК-5.ИД2, ПК-2.ИД1, ПК-2.ИД2	Тема 2. Анализ данных молекулярно-генетического эксперимента	<p>Методы исследования экспрессии гена. Использование транскрипционных и трансляционных слияний. Методы выявления продуктов альтернативного сплайсинга у эукариот. Методы исследования</p>

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	<p>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</p>

2	ПК-1.ИД1, ПК-5.ИД1, ПК-5.ИД2, ПК-2.ИД1, ПК-2.ИД2	Тема 2. Анализ геномных данных	<p>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</p>
---	--	--------------------------------	--

3.2. Перечень разделов, тем дисциплины для самостоятельного изучения обучающимися

Разделы и темы дисциплины для самостоятельного изучения обучающимися в программе не предусмотрены.

4. Тематический план контактной работы обучающихся с преподавателем при проведении занятий.

№ занятия п/п	Виды учебных занятий*	Период обучения (семестр). Порядковые номера и наименования разделов (модулей) (при наличии), тем, учебных занятий	Количество часов контактной работы	Виды текущего контроля успеваемости**	Формы проведения текущего контроля успеваемости***		
					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	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	1	
5	ЛПЗ	Секвенирование и его применение для решения практических задач	4	Д	1	1	
6	ЛПЗ	Генотипирование. Часть 1	4	Т	1	1	1
7	ЛЗ	Полимеразная цепная реакция	2	Д	1	1	1
8	ЛПЗ	Генотипирование. Часть 2	4	Т	1	1	1

9	ЛПЗ	Секвенирование по Сэнгеру	4	Т	1	1	1
10	ЛЗ	Секвенирование	2	Д	1	1	1
Тема 2. Анализ данных молекулярно-генетического эксперимента							
11	ЛПЗ	Анализ данных ПЦР. Кинетика ПЦР, взаимосвязь Ct и экспрессии	4	Д	1	1	1
12	ЛЗ	Значение проверки статистических гипотез для научных исследований. Параметрические и непараметрические критерии	2	Д	1	1	1
13	ЛПЗ	Методы исследования экспрессии гена	4	Т	1	1	1
14	ЛПЗ	Методы исследования регуляции экспрессии гена	4	Т	1	1	1
15	ЛЗ	Обзор статистического ПО: табличные процессоры, Statistica, JASP, язык R	2	Д	1	1	1
16	ЛПЗ	Методы исследования функции гена	4	Т	1	1	1
17	ЛПЗ	ПЦР в реальном времени. Часть 1	4	Т	1	1	1
18	ЛПЗ	ПЦР в реальном времени. Часть 2	4	Т	1	1	1
19	ЛПЗ	ПЦР в реальном времени. Часть 3	4	Т	1	1	1
20	К	Коллоквиум по теме 1	4	Р	1	1	1
21	К	Коллоквиум по теме 2	4	Р	1	1	1
		Всего в семестре	72		21	21	16
2 семестр							

Раздел 1. Современные инструменты молекулярно-генетического анализа							
Тема 1. Секвенирование генома							
23	ЛЗ	Обзор методов секвенирования	2	Д	1	1	1
24	ЛПЗ	Примеры применения методов секвенирования в разных областях генетического анализа	3	Д	1	1	1
25	ЛПЗ	Основные принципы приготовления геномных библиотек для разных платформ секвенирования	3	Т	1	1	1
26	ЛЗ	Технологии массового параллельного секвенирования ДНК	2	Д	1	1	1
27	ЛПЗ	Принципы подготовки запуска и секвенирования на различных платформах	3	Т	1	1	1
28	ЛПЗ	Подготовка геномных библиотек	3	Т	1	1	1
29	ЛЗ	Качественная и количественная оценка полученных геномных библиотек	2	Д	1	1	1
30	ЛПЗ	Принцип работы секвенатора	3	Т	1	1	1
31	ЛПЗ	Запуск секвенатора	3	Т	1	1	1
Тема 2. Анализ геномных данных							
32	ЛЗ	Роль биоинформатики в современных исследованиях	2	Д	1	1	1
33	ЛПЗ	Методология анализа данных секвенирования	3	Д	1	1	1

34	ЛЗ	Работа с основными генетическими базами данных	2	Д	1	1	1
35	ЛПЗ	Геномные браузеры	3	Т	1	1	1
36	ЛПЗ	Выравнивание последовательностей на референс	3	Т	1	1	1
37	ЛПЗ	Сборка последовательностей	3	Т	1	1	1
38	ЛПЗ	Оценка качества исходных данных NGS и качества картирования, работа с основными генетическими базами данных. Часть 1	3	Т	1	1	1
39	ЛПЗ	Оценка качества исходных данных NGS и качества картирования, работа с основными генетическими базами данных. Часть 2	3	Т	1	1	1
40	ЛПЗ	Оценка качества исходных данных NGS и качества картирования, работа с основными генетическими базами данных. Часть 3	3	Т	1	1	1
41	ЛПЗ	Оценка качества исходных данных NGS и качества картирования, работа с основными генетическими базами данных. Часть 4	3	Т	1	1	1
42	К	Коллоквиум по теме 3	3	Р	1	1	1

43	К	Коллоквиум по теме 4	3	Р	1	1	1
		Всего в семестре	58		21	21	21
		Всего по дисциплине (модулю)	130		42	42	37

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

Условные обозначения

Виды учебных занятий*

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

Виды текущего контроля успеваемости (ВТК)**

Виды текущего контроля успеваемости (ВТК) **	Сокращённое наименование	Содержание
Текущий дисциплинирующий контроль	Дисциплинирующий	Д Контроль посещаемости занятий обучающимся
Текущий тематический контроль	Тематический	Т Оценка усвоения обучающимся знаний, умений и опыта практической деятельности по теме занятия
Текущий рубежный контроль	Рубежный	Р Оценка усвоения обучающимся знаний, умений и опыта практической деятельности по теме (разделу, модулю) дисциплины

Формы проведения текущего контроля успеваемости обучающихся ***

№	Формы проведения текущего контроля успеваемости обучающихся (ФПТКУ) ***	Техническое и сокращённое наименование		Возможность проведения текущего контроля успеваемости по видам контроля		
				Д	Т	Р
1	Контроль присутствия	Присутствие	КП	+		
2	Опрос устный	Опрос устный	ОУ		+	+
3	Решение практической (ситуационной) задачи	Практическая задача	РЗ		+	

Типы контроля (ТК)

Типы контроля	Сокращенное наименование
Контроль присутствия	КП
Опрос устный	ОУ
Решение практической (ситуационной) задачи	РЗ

5. Промежуточная аттестация обучающихся по дисциплине (модулю)

Оценочные средства промежуточной аттестации

5.1. Формы проведения промежуточной аттестации

Семестр	Форма проведения промежуточной аттестации****	Форма организации промежуточной аттестации
1	2	3
1 семестр	Зачет	Контроль присутствия, Опрос устный
2 семестр	Экзамен	Контроль присутствия, Опрос устный, Решение практической (ситуационной) задачи

Условные обозначения ****

Формы проведения промежуточной аттестации	Сокращённое наименование	
Зачет	Зачет	З
Защита курсовой работы	Защита курсовой работы	ЗКР
Экзамен	Экзамен	Э

5.2 Критерии выставления оценок

Критерии выставления оценок при прохождении промежуточной аттестации в форме зачета

1 семестр

Шкала оценивания /Оценка	Критерии выставления оценок
--------------------------	-----------------------------

«зачтено»	Обучающийся владеет базовым теоретическим материалом в рамках программы; умеет применять знания на практике, решая типовые задачи; способен ответить на дополнительные вопросы преподавателя без грубых фактических ошибок; обучающимся выполнены все обязательные практические, лабораторные или курсовые работы (реферат); не имеет задолженностей по промежуточным опросам, которые предусмотрены тематическим планом
«не зачтено»	Обучающийся не владеет базовым теоретическим материалом в рамках программы; обучающийся имеет задолженности по практическим, лабораторным или курсовым работам (реферат); имеет задолженности по промежуточным опросам, которые предусмотрены тематическим планом

Критерии выставления оценок при прохождении промежуточной аттестации в форме экзамена

2 семестр

Шкала оценивания /Оценка	Критерии выставления оценок
«неудовлетворительно»	Обучающийся демонстрирует отсутствие знаний значительной части материала, предусмотренного программой дисциплины; базовые понятия не усвоены; обучающийся не может ответить материал экзаменационного билета, допускает принципиальные ошибки в базовых определениях или грубые ошибки, искажающие суть дисциплины
«хорошо»	Обучающийся демонстрирует твердое знание материала, предусмотренного программой дисциплины; ответы обучающегося правильные и структурированные, но допускаются небольшие неточности или непринципиальные ошибки, которые обучающийся исправляет сам или с минимальной помощью экзаменатора
«удовлетворительно»	Обучающийся демонстрирует только базовое знание материала, предусмотренного программой дисциплины; обучающийся отвечает неуверенно, отсутствует четкое понимание деталей, присутствуют логические разрывы, грубые ошибки и для раскрытия сути билета требуются наводящие вопросы экзаменатора

«отлично»	Обучающийся демонстрирует глубокое и систематизированное знание материала, предусмотренного программой дисциплины; четкое понимание сущности рассматриваемых процессов, явлений и концепций, умение применять теорию на практике; ответы обучающегося логичны, последовательны, без ошибок и наводящих вопросов преподавателя; обучающийся свободно оперирует терминологией
------------------	---

6. Структура рейтинга по дисциплине (модулю)

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

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

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

1 семестр

Виды занятий		Формы проведения текущего контроля успеваемости		Кол-во контролей	Макс. кол-во баллов	Соответствие оценок рейтинговым баллам				
						ТК	ВТК	Отл.	Хор.	Удовл.
Лабораторно-практическое занятие	ЛПЗ	Опрос 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	352	В	Р	176	117	59
Сумма баллов по дисциплине за семестр					484					

2 семестр

Виды занятий		Формы проведения текущего контроля успеваемости		Кол-во контролей	Макс. кол-во баллов	Соответствие оценок рейтинговым баллам				
						ТК	ВТК	Отл.	Хор.	Удовл.
Лабораторно-практическое занятие	ЛПЗ	Опрос 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	352	В	Р	176	117	59
Сумма баллов по дисциплине за семестр					544					

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

1 семестр

Шкала оценивания /Оценка	Критерии выставления оценки
«зачтено»	Рейтинговый балл — не менее 60 % (не менее 283 баллов) и Получение оценки не ниже «удовлетворительно» за прохождение каждого текущего рубежного контроля в семестре
«не зачтено»	Рейтинговый балл — менее 60 % (менее 283 баллов) и/или Получение оценки ниже «удовлетворительно» за прохождение хотя бы одного текущего рубежного контроля в семестре или не прохождение рубежного контроля

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

2 семестр

Шкала оценивания /Оценка	Критерии выставления оценки
«отлично»	Рейтинговый балл не менее 90 % (не менее 900 баллов) и Получение оценки не ниже «удовлетворительно» за прохождение каждого текущего рубежного контроля в семестре
«хорошо»	Рейтинговый балл не менее 75 % (не менее 750 баллов) и Получение оценки не ниже «удовлетворительно» за прохождение каждого текущего рубежного контроля в семестре
«удовлетворительно»	Рейтинговый балл не менее 60 % (не менее 600 баллов) и Получение оценки не ниже «удовлетворительно» за прохождение каждого текущего рубежного контроля в семестре

«неудовлетворительно»	Рейтинговый балл менее 60 % (менее 600 баллов) и/или Получение оценки ниже «удовлетворительно» за прохождение хотя бы одного текущего рубежного контроля в семестре или не прохождение рубежного контроля
------------------------------	---

7. Оценочные материалы для проведения промежуточной аттестации обучающихся по дисциплине (модулю)

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

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

Кафедра молекулярной биологии и медицинской биотехнологии МБФ

Билет № _____

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

по программе магистратуры

по направлению подготовки

«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 кафедрой Кафедра молекулярной биологии и медицинской биотехнологии
МБФ Прохорчук Е. Б.

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

ФГАОУ ВО РНИМУ им. Н.И. Пирогова Минздрава России (Пироговский Университет)
Кафедра молекулярной биологии и медицинской биотехнологии МБФ

Билет № _____

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

по программе магистратуры

по направлению подготовки

«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 кафедрой Кафедра молекулярной биологии и медицинской биотехнологии
МБФ Прохорчук Е. Б.

8. Методические указания обучающимся по освоению дисциплины (модуля)

Методические указания для подготовки к занятиям лекционного типа

внимательно изучить материал предыдущей лекции

Методические указания для подготовки к занятиям лекционного типа

ознакомиться с учебным материалом по учебнику, учебным пособиям, а также электронным образовательным ресурсам с темой прочитанной лекции

Методические указания для подготовки к занятиям лекционного типа

внести дополнения к полученным ранее знаниям по теме лекции на полях лекционной тетради либо в виде комментариев в файле с записью лекции

Методические указания для подготовки к занятиям лекционного типа

записать возможные вопросы, которые следует задать преподавателю по материалу изученной лекции

Методические указания для подготовки к коллоквиуму (текущий рубежный контроль)

изучить учебный материал по темам в составе контролируемого раздела дисциплины

Методические указания для подготовки к зачету

изучить учебный материал по всем темам и (или) разделам дисциплины в семестре

Методические указания для самостоятельной работы студентов (СРС)

работу с учебной, учебно-методической литературой по теме (рекомендованные учебники, методические пособия, ознакомление с материалами, опубликованными на рекомендованных медицинских сайтах)

Методические указания для самостоятельной работы студентов (СРС)

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

Методические указания для самостоятельной работы студентов (СРС)

решение ситуационных задач и тестовых заданий

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

9.1. Перечень литературы по дисциплине:

№ п /п	Наименование, автор, год и место издания	Рекомендуется при изучении разделов дисциплины	Количество экземпляров в библиотеке	Электронный адрес ресурса
1	2	3	4	5
1	Основы персонализированной медицины: медицина XXI века, Джайн К. О., Шарипов К. О., 2024 - 2025	Основы молекулярно-генетического анализа Современные инструменты молекулярно-генетического анализа	0	https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785423503437.html
2	NGS. Высокопроизводительное секвенирование, Ребриков Д. В., 2024 - 2025	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

9.2. 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/>

9.3. 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](http://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

9.4. 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 для проведения занятий лекционного типа, занятий семинарского типа, групповых и индивидуальных консультаций, текущего контроля и промежуточной аттестации, оборудованная мультимедийными и иными средствами обучения	Стулья , Столы , Ноутбук , Проектор мультимедийный , Экран для проектора , ПЦР бокс Ламинар С , Шейкер-вортекс , Амплификатор , Лабораторная посуда , Дозаторы пипеточные на 2, 10, 200, 1000 мкл
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.

