

**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.05.02 Клиническая биоинформатика  
для образовательной программы высшего образования - программы специалитета  
по специальности  
30.05.01 Медицинская биохимия  
направленность (профиль)  
Медицинская биохимия  
Год начала подготовки - 2021**

Настоящая рабочая программа дисциплины Б.1.В.В.05.02 Клиническая биоинформатика (далее – рабочая программа дисциплины) является частью программы специалитета по специальности 30.05.01 Медицинская биохимия.

Направленность (профиль): Медицинская биохимия.

Форма обучения: очная.

Составители:

| №,<br>п/п | Фамилия, Имя,<br>Отчество | Учёная степень,<br>звание | Должность | Место работы |
|-----------|---------------------------|---------------------------|-----------|--------------|
|-----------|---------------------------|---------------------------|-----------|--------------|

Рабочая программа дисциплины рекомендована к утверждению рецензентами:

| №<br>п/п | Фамилия, Имя,<br>Отчество | Учёная степень,<br>звание | Должность | Место работы |
|----------|---------------------------|---------------------------|-----------|--------------|
|----------|---------------------------|---------------------------|-----------|--------------|

Рабочая программа дисциплины рассмотрена и одобрена на заседании кафедры

«Кафедра биоинформатики МБФ»

протокол от «\_\_\_» \_\_\_\_\_ № \_\_\_\_\_

**Зав. кафедрой**

Лагунин Алексей

Александрович

Доктор биологических наук

Рабочая программа дисциплины рассмотрена и одобрена ученым советом

**Директор Института**

Прохорчук Егор Борисович

Доктор биологических наук,

Член-корреспондент

Российской академии наук

« \_\_\_\_\_ »

протокол от «\_\_\_» \_\_\_\_\_ 20\_\_ № \_\_\_\_\_

Нормативно-правовые основы разработки и реализации рабочей программы дисциплины:

1. Образовательный стандарт высшего образования ФГАОУ ВО РНИМУ им. Н.И. Пирогова Министерства здравоохранения Российской Федерации по уровню образования специалитет по специальности 30.05.01 Медицинская биохимия, утвержденный приказом от «29» мая 2020г. № 365 рук.
2. Устав и локальные нормативные акты Университета.
3. Общая характеристика образовательной программы.
4. Учебный план образовательной программы.

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

## **1. Общие положения**

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

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

1.1.2. Задачи, решаемые в ходе освоения дисциплины:

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

### **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 2.0 з.е.

Для успешного освоения настоящей дисциплины обучающиеся в рамках образовательной программы должны освоить следующие дисциплины и практики: Биоинформатика; Иностранный язык; Теория вероятности и математическая статистика; Основы информационных технологий; Органическая химия; Биохимия; Молекулярная фармакология; Микробиология, вирусология; Молекулярная онкология; Основы молекулярной биологии; Медицинская генетика.

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

### 1.3. Планируемые результаты освоения дисциплины

#### 10 семестр

| Код и наименование компетенции                                                                                                                                                                                                                                                                                                                         |                                                                                                                                                                                                                             |
|--------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|-----------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|
| Код и наименование индикатора достижения компетенции                                                                                                                                                                                                                                                                                                   | Планируемые результаты освоения дисциплины                                                                                                                                                                                  |
| <b>ОПК-6 Способен определять стратегию и проблематику исследований, выбирать оптимальные способы их решения, проводить системный анализ объектов исследования, отвечать за правильность и обоснованность выводов, внедрение полученных результатов в практическое здравоохранение</b>                                                                  |                                                                                                                                                                                                                             |
| ОПК-6.ИД1 Планирует научное исследование.                                                                                                                                                                                                                                                                                                              | <b>Знать:</b> Основные понятия, подходы и методы анализа данных используемые в клинической биоинформатике                                                                                                                   |
|                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                        | <b>Уметь:</b> Применять основные подходы и методы биоинформатики для решения клинических задач.                                                                                                                             |
|                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                        | <b>Владеть практическим опытом (трудовыми действиями):</b> Применения методов биоинформатики в диагностике и исследовании патогенеза заболеваний.                                                                           |
| ОПК-6.ИД2 Анализирует результаты научного исследования.                                                                                                                                                                                                                                                                                                | <b>Знать:</b> О связи между аминокислотными и нуклеотидными последовательностями, их функциями и заболеваниями человека.                                                                                                    |
|                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                        | <b>Уметь:</b> Проводить анализ связи между изменениями аминокислотных и нуклеотидных последовательностей и заболеваниями человека.                                                                                          |
|                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                        | <b>Владеть практическим опытом (трудовыми действиями):</b> Использования компьютерных программ и баз данных для анализа связи между изменениями аминокислотных и нуклеотидных последовательностей и заболеваниями человека. |
| ОПК-6.ИД3 Формулирует выводы на основании результатов исследования с оценкой возможности внедрения полученных результатов в практическое здравоохранение.                                                                                                                                                                                              | <b>Знать:</b> Форматы представления биоинформатических данных и способы их представления.                                                                                                                                   |
|                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                        | <b>Уметь:</b> Использовать форматы представления биоинформатических данных для оформления и представления результатов медицинских исследований.                                                                             |
|                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                        | <b>Владеть практическим опытом (трудовыми действиями):</b> Представления биоинформатических данных для оформления и представления результатов клинических исследований.                                                     |
| <b>ОПК-7 Способен обеспечить информационно-технологическую поддержку в области здравоохранения, применять средства информационно-коммуникационных технологий и ресурсы биоинформатики в профессиональной деятельности, выполнять требования информационной безопасности</b>                                                                            |                                                                                                                                                                                                                             |
| ОПК-7.ИД1 Применяет современные информационные технологии и специализированное программное обеспечение для решения профессиональных задач.                                                                                                                                                                                                             | <b>Знать:</b> Современные компьютерные технологии и базы данных используемые в клинической биоинформатике.                                                                                                                  |
|                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                        | <b>Уметь:</b> Проводить анализ данных с использованием современных компьютерных технологий в клинической биоинформатике.                                                                                                    |
|                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                        | <b>Владеть практическим опытом (трудовыми действиями):</b> Анализа данных с использованием современных компьютерных технологий в клинической биоинформатике.                                                                |
| ОПК-7.ИД2 Осуществляет поиск информации с использованием информационно-коммуникационных технологий и ресурсов биоинформатики для решения задач профессиональной деятельности.                                                                                                                                                                          | <b>Знать:</b> Содержимое интернет ресурсов биомедицинских данных используемых в клинической биоинформатике.                                                                                                                 |
|                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                        | <b>Уметь:</b> Использовать интернет ресурсы биомедицинских данных для решения прикладных биомедицинских и клинических задач, эффективной диагностики и персонализированного лечения пациентов                               |
|                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                        | <b>Владеть практическим опытом (трудовыми действиями):</b> Работы с интернет ресурсами биомедицинских данных для решения задач клинической биоинформатики.                                                                  |
| <b>ПК-8 Способен проводить анализ фенотипов (клинических, морфологических, физиологических, биохимических, иммунологических и других признаков) и генотипов пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями и их родственников и пациентов из групп риска, выявленных при скрининге, с целью диагностики наследственных заболеваний.</b> |                                                                                                                                                                                                                             |

| Код и наименование компетенции                                                                                                                                                  |                                                                                                                                                                                             |
|---------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|---------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|
| Код и наименование индикатора достижения компетенции                                                                                                                            | Планируемые результаты освоения дисциплины                                                                                                                                                  |
| ПК-8.ИД4 Составляет план лабораторных и инструментальных исследований пациентов в целях установления и (или) уточнения диагноза врожденного и (или) наследственного заболевания | <b>Знать:</b> Основные базы данных, форматы данных, онлайн ресурсы и компьютерные программы используемые в клинической биоинформатике.                                                      |
|                                                                                                                                                                                 | <b>Уметь:</b> Составить план использования баз данных, онлайн ресурсов и компьютерных программ для исследований в области клинической биоинформатики.                                       |
|                                                                                                                                                                                 | <b>Владеть практическим опытом (трудовыми действиями):</b> Использования баз данных, онлайн ресурсов и компьютерных программ для исследований в области клинической биоинформатики.         |
| ПК-8.ИД5 Анализирует результаты лабораторного и инструментального обследования пациентов на врожденные и (или) наследственные заболевания                                       | <b>Знать:</b> Основные базы данных, форматы данных, онлайн ресурсы и компьютерные программы используемые для диагностики врожденных и (или) наследственных заболеваний.                     |
|                                                                                                                                                                                 | <b>Уметь:</b> Использовать результаты биоинформационного анализа для диагностики пациентов на врожденные и (или) наследственные заболевания.                                                |
|                                                                                                                                                                                 | <b>Владеть практическим опытом (трудовыми действиями):</b> Использования результатов биоинформационного анализа для диагностики пациентов на врожденные и (или) наследственные заболевания. |

## 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 (КРО), в т.ч.:         |                                        | 42          | 42                               |
| Лекционное занятие (ЛЗ)                                                          |                                        | 12          | 12                               |
| Лабораторно-практическое занятие (ЛПЗ)                                           |                                        | 26          | 26                               |
| Коллоквиум (К)                                                                   |                                        | 4           | 4                                |
| Самостоятельная работа обучающихся в семестре (СРО), в т.ч.:                     |                                        | 28          | 28                               |
| Подготовка к учебным аудиторным занятиям                                         |                                        | 28          | 28                               |
| Промежуточная аттестация:                                                        |                                        |             |                                  |
| Контактная работа обучающихся в ходе промежуточной аттестации (КРПА), в т.ч.:    |                                        | 2           | 2                                |
| Зачет (З)*                                                                       |                                        | 2           | 2                                |
| Общая трудоемкость дисциплины (ОТД)                                              | в часах: ОТД = КРО+СРО+КРПА+СРПА       | 72          | 72                               |
|                                                                                  | в зачетных единицах: ОТД (в часах): 36 | 2,00        | 2,00                             |

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

### 3. Содержание дисциплины

#### 3.1. Содержание разделов, тем дисциплины

##### 10 семестр

| № п /п                                      | Шифр компетенции                                                          | Наименование раздела, темы дисциплины                                                                                               | Содержание раздела и темы в дидактических единицах                                                                                                                                                                                                  |
|---------------------------------------------|---------------------------------------------------------------------------|-------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|-----------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|
| <b>Раздел 1. Клиническая биоинформатика</b> |                                                                           |                                                                                                                                     |                                                                                                                                                                                                                                                     |
| 1                                           | ОПК-6.ИД1, ОПК-6.ИД2, ОПК-6.ИД3, ОПК-7.ИД1, ОПК-7.ИД2, ПК-8.ИД4, ПК-8.ИД5 | Тема 1. 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                                                                                                                         |
| 2                                           | ОПК-6.ИД1, ОПК-6.ИД2, ОПК-6.ИД3, ОПК-7.ИД1, ОПК-7.ИД2, ПК-8.ИД4, ПК-8.ИД5 | Тема 2. Анализ GWAS данных                                                                                                          | Полногеномный поиск ассоциаций (GWAS).                                                                                                                                                                                                              |
| 3                                           | ОПК-7.ИД2, ПК-8.ИД4, ПК-8.ИД5, ОПК-6.ИД1, ОПК-6.ИД2, ОПК-6.ИД3, ОПК-7.ИД1 | 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                                           | ОПК-6.ИД1, ОПК-6.ИД2, ОПК-6.ИД3, ОПК-7.ИД1, ОПК-7.ИД2, ПК-8.ИД4, ПК-8.ИД5 | 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                                           | ОПК-6.ИД1, ОПК-6.ИД2, ОПК-6.ИД3, ОПК-7.ИД1, ОПК-7.ИД2, ПК-8.ИД4, ПК-8.ИД5 | Тема 5. 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.                                     |
| 6                                           | ОПК-6.ИД1, ОПК-6.ИД2, ОПК-6.ИД3, ОПК-7.ИД1, ОПК-7.ИД2, ПК-8.ИД4, ПК-8.ИД5 | Тема 6. Биоинформатические ресурсы геномов опухолей. Анализ опухолевых геномов для таргетной терапии.                               | Использование методов биоинформатики в онкологии, при подборе индивидуальных методов лечения для конкретного пациента                                                                                                                               |
| 7                                           | ОПК-6.ИД1, ОПК-6.ИД2, ОПК-6.ИД3, ОПК-7.ИД1, ОПК-7.ИД2, ПК-8.ИД4, ПК-8.ИД5 | Тема 7. Анализ данных секвенирования внеклеточной ДНК.                                                                              | Генетические заболевания человека: последствия вариации ДНК. Поиск биомаркеров                                                                                                                                                                      |
| 8                                           | ОПК-6.ИД1, ОПК-6.ИД2, ОПК-6.ИД3, ОПК-7.ИД1, ОПК-7.ИД2, ПК-8.ИД4, ПК-8.ИД5 | Тема 8. Анализ лекарственной резистентности                                                                                         | Исследования генома вирусов для выявления причин лекарственной резистентности. Исследования генома бактерий для выявления причин антибиотикорезистентности.                                                                                         |

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

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

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

| № п/п                                                                                                                                      | Виды учебных занятий* | Период обучения (семестр). Порядковые номера и наименования разделов (при наличии), тем, учебных занятий                    | Количество часов контактной работы | Виды текущего контроля успеваемости** | Формы проведения текущего контроля успеваемости*** |    |    |
|--------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|-----------------------|-----------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|------------------------------------|---------------------------------------|----------------------------------------------------|----|----|
|                                                                                                                                            |                       |                                                                                                                             |                                    |                                       | КП                                                 | ОУ | РЗ |
| 1                                                                                                                                          | 2                     | 3                                                                                                                           | 4                                  | 5                                     | 6                                                  | 7  | 8  |
| <b>10 семестр</b>                                                                                                                          |                       |                                                                                                                             |                                    |                                       |                                                    |    |    |
| <b>Раздел 1. Клиническая биоинформатика</b>                                                                                                |                       |                                                                                                                             |                                    |                                       |                                                    |    |    |
| <b>Тема 1. Категории заболеваний. Генетические заболевания человека: последствия вариации ДНК. Базы данных, связанные с заболеваниями.</b> |                       |                                                                                                                             |                                    |                                       |                                                    |    |    |
| 1                                                                                                                                          | ЛЗ                    | Категории заболеваний. Генетические заболевания человека: последствия вариации ДНК. Базы данных, связанные с заболеваниями. | 2                                  | Д                                     | 1                                                  | 1  |    |
| 2                                                                                                                                          | ЛПЗ                   | Категории заболеваний. Генетические заболевания человека: последствия вариации ДНК. Базы данных, связанные с заболеваниями. | 2                                  | Т                                     | 1                                                  | 1  | 1  |
| 3                                                                                                                                          | ЛПЗ                   | Поиск путей и генов ассоциированных с дефектами метаболических путей.                                                       | 2                                  | Т                                     | 1                                                  | 1  | 1  |
| <b>Тема 2. Анализ GWAS данных</b>                                                                                                          |                       |                                                                                                                             |                                    |                                       |                                                    |    |    |
| 4                                                                                                                                          | ЛЗ                    | Анализ GWAS данных                                                                                                          | 2                                  | Д                                     | 1                                                  | 1  | 1  |
| 5                                                                                                                                          | ЛПЗ                   | Анализ GWAS данных                                                                                                          | 2                                  | Т                                     | 1                                                  | 1  | 1  |
| <b>Тема 3. Клиническая интерпретация геномных вариантов (часть 1)</b>                                                                      |                       |                                                                                                                             |                                    |                                       |                                                    |    |    |
| 6                                                                                                                                          | ЛЗ                    | Биоинформатика в клинике. Клиническая интерпретация геномных вариантов                                                      | 2                                  | Д                                     | 1                                                  | 1  | 1  |
| 7                                                                                                                                          | ЛПЗ                   | Клиническая интерпретация геномных вариантов (часть 1)                                                                      | 2                                  | Т                                     | 1                                                  | 1  | 1  |
| <b>Тема 4. Клиническая интерпретация геномных вариантов (часть 2)</b>                                                                      |                       |                                                                                                                             |                                    |                                       |                                                    |    |    |
| 8                                                                                                                                          | ЛПЗ                   | Клиническая интерпретация геномных вариантов (часть 2)                                                                      | 2                                  | Т                                     | 1                                                  | 1  | 1  |
| <b>Тема 5. Биоинформатический анализ в иммунологии</b>                                                                                     |                       |                                                                                                                             |                                    |                                       |                                                    |    |    |
| 9                                                                                                                                          | ЛЗ                    | Биоинформатический анализ в иммунологии                                                                                     | 2                                  | Д                                     | 1                                                  | 1  | 1  |
| 10                                                                                                                                         | ЛПЗ                   | Биоинформатический анализ в иммунологии (часть 1)                                                                           | 2                                  | Т                                     | 1                                                  | 1  | 1  |
| 11                                                                                                                                         | ЛПЗ                   | Биоинформатический анализ в иммунологии (часть 2)                                                                           | 2                                  | Т                                     | 1                                                  | 1  | 1  |
| <b>Тема 6. Биоинформатические ресурсы геномов опухолей. Анализ опухолевых геномов для таргетной терапии.</b>                               |                       |                                                                                                                             |                                    |                                       |                                                    |    |    |
| 12                                                                                                                                         | ЛЗ                    | Анализ опухолевых геномов.                                                                                                  | 2                                  | Д                                     | 1                                                  | 1  | 1  |
| 13                                                                                                                                         | ЛПЗ                   | Биоинформатические ресурсы геномов опухолей. Анализ опухолевых геномов для таргетной терапии.                               | 2                                  | Т                                     | 1                                                  | 1  | 1  |
| 14                                                                                                                                         | ЛПЗ                   | Идентификация «драйвер» мутаций и мутаций «пассажиров» в опухолевых геномах.                                                | 2                                  | Т                                     | 1                                                  | 1  | 1  |
| 15                                                                                                                                         | ЛПЗ                   | Анализ опухолевых неопитопов                                                                                                | 2                                  | Т                                     | 1                                                  | 1  | 1  |
| <b>Тема 7. Анализ данных секвенирования внеклеточной ДНК.</b>                                                                              |                       |                                                                                                                             |                                    |                                       |                                                    |    |    |
| 16                                                                                                                                         | ЛЗ                    | Анализ внеклеточной ДНК. Анализ лекарственной резистентности                                                                | 2                                  | Д                                     | 1                                                  | 1  | 1  |
| 17                                                                                                                                         | ЛПЗ                   | Анализ данных секвенирования внеклеточной опухолевой ДНК.                                                                   | 2                                  | Т                                     | 1                                                  | 1  | 1  |
| 18                                                                                                                                         | ЛПЗ                   | Неинвазивный пренатальный тест                                                                                              | 2                                  | Т                                     | 1                                                  | 1  | 1  |
| <b>Тема 8. Анализ лекарственной резистентности</b>                                                                                         |                       |                                                                                                                             |                                    |                                       |                                                    |    |    |
| 19                                                                                                                                         | ЛПЗ                   | Анализ лекарственной резистентности                                                                                         | 2                                  | Т                                     | 1                                                  | 1  | 1  |
| 20                                                                                                                                         | К                     | Коллоквиум 1                                                                                                                | 2                                  | Р                                     | 1                                                  | 1  | 1  |
| 21                                                                                                                                         | К                     | Коллоквиум 2                                                                                                                | 2                                  | Р                                     | 1                                                  | 1  | 1  |
| 22                                                                                                                                         | З                     | Зачёт                                                                                                                       | 2                                  | ПА                                    | 1                                                  | 1  |    |
|                                                                                                                                            |                       | <b>Всего в семестре</b>                                                                                                     | 44                                 |                                       | 21                                                 | 21 | 20 |
|                                                                                                                                            |                       | <b>Всего по дисциплине</b>                                                                                                  | 44                                 |                                       | 21                                                 | 21 | 20 |

(\* , \*\* , \*\*\* 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 |                                                                         | + |   |

**5. Промежуточная аттестация обучающихся по дисциплине**  
**Оценочные средства промежуточной аттестации**

**5.1. Формы промежуточной аттестации**

| Семестр    | Форма промежуточной аттестации**** | Форма проведения промежуточной аттестации |
|------------|------------------------------------|-------------------------------------------|
| 1          | 2                                  | 3                                         |
| 10 семестр | Зачет                              | Контроль присутствия, Опрос устный        |

**Условные обозначения \*\*\*\***

| Формы промежуточной аттестации | Сокращённое наименование |
|--------------------------------|--------------------------|
| Зачет                          | Зачет 3                  |

## 6. Структура рейтинга по дисциплине

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

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

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

### 10 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 | Решение практической (ситуационной) задачи      | РЗ | 13               | 312                 | В                                      | Т   | 24   | 16   | 8      |
| Коллоквиум                            | К   | Опрос устный                                    | ОУ | 2                | 702                 | В                                      | Р   | 351  | 234  | 117    |
| Сумма баллов по дисциплине за семестр |     |                                                 |    |                  | 1014                |                                        |     |      |      |        |

**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)**

### 10 семестр

| Шкала оценивания | Критерии выставления оценки                                                                                                                                                                                       |
|------------------|-------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|
| «зачтено»        | Рейтинговый балл — не менее 60 % (не менее 600 баллов)<br>и<br>Получение оценки не ниже «удовлетворительно» за прохождение каждого текущего рубежного контроля в семестре                                         |
| «не зачтено»     | Рейтинговый балл — менее 60 % (менее 600 баллов)<br>и/или<br>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**

### **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 биоинформатического анализа неинвазивного пренатального теста
10. Одноклеточное секвенирование. Применяемые методики
11. Применение биоинформатики в иммунологии
12. Анализ результатов редактирования генома

## **8. Методические указания обучающимся по освоению дисциплины**

### **Методические указания для подготовки к занятиям лекционного типа**

- ~ 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.

### **Методические указания для подготовки к занятиям лабораторно-практического типа**

- ~ 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.

### **Методические указания для подготовки к коллоквиуму (текущий рубежный контроль)**

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

## 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     | Введение в биоинформатику: [учебник для вузов], Леск А. М., 2024 - 2025 | Клиническая биоинформатика                     | 28                                  |                           |

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

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.prilib.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](https://www.medgen-journal.ru/jour/article/view/642?locale=ru_RU)

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

1. MS Windows в редакциях: 7 Pro, 10 Pro, 11 Pro (x86, x64) – лицензия бессрочно
2. MS Office в редакциях: «Standard», «Professional Plus» (2013, 2016, 2019, 2021(x86, x64)) – лицензия бессрочно
3. MS Visio в редакциях: «Professional» (2013, 2016, 2019, 2021(x86, x64)) – лицензия бессрочно
4. Astra Linux Special Edition, вариант лицензирования «Орел», РУСБ.10015-10 – лицензия бессрочно
5. Adobe Acrobat Reader – свободно распространяемое ПО
6. Гарант (справочная правовая система) – лицензия до 31.07.2027
7. FastStone Image Viewer – свободно распространяемое ПО
8. Яндекс Браузер для организаций – свободно распространяемое ПО
9. Платформа «1С:Предприятие 8», конфигурации «1С:Документооборот государственного учреждения», «1С:Университет ПРОФ», «1С:Медицина» – лицензия бессрочно
10. Единая цифровая образовательная среда РНИМУ им. Н.И. Пирогова – собственная разработка РНИМУ
11. MTC Линк платформа для проведения вебинаров – лицензия до 04.07.2027 г.
12. Антивирус Kaspersky endpoint Security – лицензия до 19.09.2027 г.
13. Архиватор 7-Zip – свободно распространяемое ПО
14. Платформа «Kinescore» - лицензия до 11.03.2027 г.
15. Система управления обучением (LMS) – лицензия бессрочная
16. Ubuntu – свободно распространяемое ПО (ОС с открытым исходным кодом)
17. Debian – свободно распространяемое ПО (ОС с открытым исходным кодом)
18. MS Office (Excel)
19. Google Chrom, [www.google.ru/intl/ru/chrom/browser/privacy/eula\\_text.html](http://www.google.ru/intl/ru/chrom/browser/privacy/eula_text.html), (32 шт.), срок действия лицензии: бессрочно
20. R Studio
21. Adobe Acrobat

22. MS Office в редакциях: «Standard», «Professional Plus» (2013, 2016, 2019, 2021(x86, x64)) – лицензия бессрочно

#### 9.4. Материально-техническое обеспечение дисциплины

Каждый обучающийся в течение всего периода обучения обеспечен индивидуальным неограниченным доступом к электронной информационно-образовательной среде университета из любой точки, в которой имеется доступ к информационно-телекоммуникационной сети «Интернет» (далее - сеть «Интернет»), как на территории Университета, так и вне ее.

Электронная информационно-образовательная среда университета обеспечивает:

- доступ к учебному плану, рабочей программе дисциплины, электронным учебным изданиям и электронным образовательным ресурсам, указанным в рабочей программе дисциплины;

- формирование электронного портфолио обучающегося, в том числе сохранение его работ и оценок за эти работы.

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

| № п /п | Наименование оборудованных учебных аудиторий                                                                                                                                                                       | Перечень специализированной мебели, технических средств обучения                                                                                                                                                                                                                                                         |
|--------|--------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|--------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|
| 1      | Аудитория, оборудованная мультимедийными и иными средствами обучения                                                                                                                                               | Возможность подключения к сети «Интернет» и обеспечения доступа в электронную информационно-образовательную среду, Компьютеры для обучающихся, Столы, Компьютер персональный, Экран для проектора, Стулья, Проектор мультимедийный, Компьютерная техника с возможностью подключения к сети «Интернет», Компьютерный стол |
| 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.