

**МИНИСТЕРСТВО ЗДРАВООХРАНЕНИЯ РОССИЙСКОЙ ФЕДЕРАЦИИ**

**Федеральное государственное автономное образовательное учреждение  
высшего образования «Российский национальный исследовательский медицинский университет  
имени Н.И. Пирогова» Министерства здравоохранения Российской Федерации  
(ФГАОУ ВО РНИМУ им. Н.И. Пирогова Минздрава России)**

**Медико-биологический факультет**

**«УТВЕРЖДАЮ»**

**Декан медико-биологического факультета  
д-р биол. наук, проф.**

\_\_\_\_\_ **Е.Б. Прохорчук**

**«29» августа 2022 г.**

**РАБОЧАЯ ПРОГРАММА ДИСЦИПЛИНЫ**

**Б.1.В.В.3.2 «МЕДИЦИНСКАЯ ГЕНОМИКА»**

**для образовательной программы высшего образования -  
программы специалитета  
по специальности  
30.05.03 Медицинская кибернетика  
(профиль: Биоинформатика)**

Москва 2022 г.

Настоящая рабочая программа дисциплины Б.1.В.В.3.2 «Медицинская геномика» (Далее – рабочая программа дисциплины) является частью программы специалитета 30.05.03 Медицинская кибернетика.

Направленность (профиль) образовательной программы: Биоинформатика.

Форма обучения: очная

Рабочая программа дисциплины подготовлена на кафедре биоинформатики (далее – кафедра) ФГАОУ ВО РНИМУ им. Н.И. Пирогова Минздрава России авторским коллективом под руководством заведующего кафедрой Лагунина Алексей Александровича, доктора биологических наук, профессора РАН.

Составители:

№ п/п	Фамилия, Имя, Отчество	Ученая степень, ученое звание	Занимаемая должность	Основное место работы	Подпись
1.	Шилов Борис Владимирович	канд. мед. наук	Доцент кафедры биоинформатики МБФ	ФГАОУ ВО РНИМУ им. Н.И. Пирогова Минздрава России	
2.	Лагунин Алексей Александрович	д-р биол. наук, проф. РАН	Зав. кафедрой биоинформатики МБФ	ФГАОУ ВО РНИМУ им. Н.И. Пирогова Минздрава России	

Рабочая программа дисциплины рассмотрена и одобрена на заседании кафедры (Протокол 8 от «06» июня 2022 г.).

Рабочая программа дисциплины рекомендована к утверждению рецензентами:

№ п/п	Фамилия, Имя, Отчество	Ученая степень, ученое звание	Занимаемая должность	Основное место работы	Подпись
1.	Мошковский Сергей Александрович	д-р биол. наук, проф.	зав. кафедрой биохимии МБФ	ФГАОУ ВО РНИМУ им. Н.И. Пирогова Минздрава России	

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

Нормативно-правовые основы разработки и реализации рабочей программы дисциплины:

- 1) Образовательный стандарт высшего образования по специальности 30.05.03 Медицинская кибернетика (уровень специалитет), утвержденный Приказом ФГАОУ ВО РНИМУ им. Н.И. Пирогова Минздрава России от 29.05.2020 № 365 рук (далее ОС ВО).
- 2) Общая характеристика образовательной программы.
- 3) Учебный план образовательной программы.
- 4) Устав и локальные акты Университета.

## **1. Общие положения**

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

1.1.1. Получение студентами основополагающих знаний и практических навыков в методов и подходов медицинской геномики.

1.1.2. Задачи, решаемые в ходе освоения программы дисциплины:

- Сформировать знания об использовании методов биоинформатики в медицинских и клинических исследованиях, а также для оптимизации путей применения существующих препаратов с учетом индивидуальных особенностей больного.
- Сформировать навыки использования методов биоинформатики и крупнейших международных интернет-ресурсов биомедицинских данных необходимых для решения клинических задач, связанных анализом NGS данных, эффективной диагностикой и персонализированным лечением пациентов.

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

Дисциплина Б.1.В.В.3.2 «Медицинская геномика» изучается в 10 семестре и относится к обязательной части Блока Б1 Дисциплины.

Общая трудоемкость дисциплины составляет 3 з.е.

Для успешного освоения настоящей дисциплины обучающиеся должны освоить следующие дисциплины, формируемые предыдущим образованием: Иностранный язык, Основы информационных технологий, Биоинформатика, Биохимия, Молекулярная биология и генетика, Медицинская генетика, Анализ NGS данных, Анализ геномов.

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

### 1.3. Планируемые результаты освоения дисциплины

10 семестр

Код и наименование компетенции		
Код и наименование индикатора достижения компетенции	Планируемые результаты освоения дисциплины (уровень сформированности индикатора (компетенции))	
<b>Общепрофессиональные компетенции</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		
ОПК-7.ИД1 – Применяет современные информационные технологии и специализированное программное обеспечение для решения профессиональных задач.	Знать:	Современные компьютерные технологии и методы биоинформатики, используемые в клинике.
	Уметь:	Проводить анализ геномных данных с использованием современных компьютерных технологий и методов биоинформатики в медицинской геномике.
	Владеть практическим опытом (трудовыми действиями):	Анализа геномных данных с использованием современных компьютерных технологий и методов медицинской геномике.
ОПК-7.ИД2 – Осуществляет поиск информации с использованием информационно-коммуникационных технологий и ресурсов биоинформатики для решения задач профессиональной деятельности.	Знать:	Основные базы данных геномов, принципы анализа геномных данных, методы и компьютерные программы, применяемые в таком анализе.
	Уметь:	Работать с базами данных геномов и соответствующими биоинформатическими программами.
	Владеть практическим опытом (трудовыми действиями):	Поиска данных, связанных с особенностью индивидуальных геномов. Работы с базами данных геномов и соответствующими биоинформатическими программами.
ПК-11 - Способен проводить анализ результатов OMICS технологий с использованием методов математической биологии и биоинформатики для поиска новых лекарственных мишеней и биомаркеров, научных и клинических исследований		
ПК-11.ИД1 – Собирает и обрабатывает OMICS данные, анализирует их качество.	Знать:	Основные биоинформатические ресурсы, форматы геномных данных и соответствующие программные средства.
	Уметь:	Проводить анализ качества геномных данных
	Владеть практическим опытом (трудовыми действиями):	Сбора и обработки геномных данных, анализа их качества.
ПК-11.ИД2 – Применяет методы биоинформатики и математической биологии для выявления новых лекарственных мишеней и биомаркеров на основе OMICS данных.	Знать:	Методы биоинформатики для выявления лекарственных мишеней и биомаркеров на основе геномных данных.
	Уметь:	Применять методы биоинформатики для выявления лекарственных мишеней и биомаркеров на основе геномных данных.
	Владеть практическим опытом (трудовыми действиями):	Применения программных средств и методов биоинформатики для выявления лекарственных мишеней и биомаркеров на основе геномных данных.
ПК-11.ИД3 – Планирует и проводит научные и клинические исследования, связанные с анализом OMICS данных.	Знать:	Основные форматы файлов, основные алгоритмы и программы, используемые в анализе геномных данных.
	Уметь:	Формировать постановку задачи для проведения клинических исследований, направленных на анализ геномных данных.
	Владеть	Использования программ для анализа геномных

	практическим опытом (трудовыми действиями):	данных.
ПК-12 - Способен проводить анализ результатов ДНК и РНК секвенирования с использованием биоинформатических методов и ресурсов в научных, диагностических и клинических исследованиях		
ПК-12.ИД2 – Анализирует данные ДНК и РНК секвенирования с использованием методов и ресурсов биоинформатики	Знать:	Подходы, методы, ресурсы биоинформатики и компьютерные программы, используемые для анализа геномных данных
	Уметь:	Выбирать подходы, методы, ресурсы биоинформатики и компьютерные программы, необходимые для анализа геномных данных в клинических исследованиях.
	Владеть практическим опытом (трудовыми действиями):	Использования подходов, методов, ресурсов биоинформатики и компьютерных программ, необходимые для анализа геномных данных в клинических исследованиях.
ПК-14 - Способен использовать знания физических и биофизических основ методов и устройства оборудования для клинической лабораторной диагностики, функциональной, ультразвуковой и лучевой диагностики, молекулярно-генетической диагностики для интерпретации результатов исследований в лечебно-диагностическом процессе и научных исследованиях		
ПК-14.ИД3 – Использует знание физических и биофизических основ методов и устройства оборудования для молекулярно-генетической диагностики для интерпретации результатов исследований в лечебно-диагностическом процессе и научных исследованиях	Знать:	Методы NGS используемые для геномных исследований.
	Уметь:	Интерпретировать результаты геномных исследований для молекулярно-генетической диагностики.
	Владеть практическим опытом (трудовыми действиями):	Анализа геномных данных в лечебно-диагностическом процессе.

## 2. Формы работы обучающихся, виды учебных занятий и их трудоёмкость

Формы работы обучающихся / Виды учебных занятий/ Формы промежуточной аттестации	Всего часов	Распределение часов по семестрам													
		1	2	3	4	5	6	7	8	9	10	11	12		
<b>Учебные занятия</b>															
<i>Контактная работа обучающихся с преподавателем в семестре (КР), в т.ч.:</i>	<b>72</b>												<b>72</b>		
Лекционное занятие (ЛЗ)	18												18		
Семинарское занятие (СЗ)	48												48		
Практическое занятие (ПЗ)															
Практикум (П)															
Лабораторно-практическое занятие (ЛПЗ)															
Лабораторная работа (ЛР)															
Клинико-практические занятия (КПЗ)															
Специализированное занятие (СПЗ)															
Комбинированное занятие (КЗ)															
Коллоквиум (К)	6												6		
Контрольная работа (КР)															
Итоговое занятие (ИЗ)															
Групповая консультация (ГК)															
Конференция (Конф.)															
Иные виды занятий															
<i>Самостоятельная работа обучающихся в семестре (СРО), в т.ч.</i>	<b>36</b>												<b>36</b>		
Подготовка к учебным аудиторным занятиям	36												36		
Подготовка истории болезни															
Подготовка курсовой работы															
Подготовка реферата															
Иные виды самостоятельной работы (в т.ч. выполнение практических заданий проектного, творческого и др. типов)															
<b>Промежуточная аттестация</b>															
<i>Контактная работа обучающихся в ходе промежуточной аттестации (КРПА), в т.ч.:</i>															
Зачёт (З)															
Защита курсовой работы (ЗКР)															
Экзамен (Э)															
<i>Самостоятельная работа обучающихся при подготовке к промежуточной аттестации (СРПА), в т.ч.</i>															
Подготовка к экзамену															
<b>Общая трудоёмкость дисциплины (ОТД)</b>	<b>в часах:</b> ОТД = КР+СРС+КРПА+СРПА	<b>108</b>											<b>108</b>		
	<b>в зачетных единицах:</b> ОТД (в часах):36	<b>3</b>											<b>3</b>		

### 3. Содержание дисциплины

#### 3.1. Содержание разделов, тем дисциплины

№ п/п	Шифр компетенции	Наименование раздела, темы дисциплины	Содержание раздела и темы в дидактических единицах
1	2	3	4
1.	ОПК-7.ИД1 ОПК-7.ИД2 ПК-11.ИД1 ПК-11.ИД2 ПК-11.ИД3 ПК-12.ИД2 ПК-14.ИД3	Раздел 1. Основы медицинской геномики.	Генетические заболевания человека: последствия вариации ДНК. Категории заболеваний. Базы данных заболеваний. Подходы к выявлению ассоциированных с заболеванием генов и локусов. Полногеномный поиск ассоциаций (GWAS). Мета анализ GWAS данных.
2.	ОПК-7.ИД1 ОПК-7.ИД2 ПК-11.ИД1 ПК-11.ИД2 ПК-11.ИД3 ПК-12.ИД2 ПК-14.ИД3	Раздел 2. Анализ индивидуальных геномов.	Использование методов биоинформатики в клинике при подборе индивидуальных методов лечения для конкретного пациента. Использование методов биоинформатики для диагностики наследственных генетических заболеваний. Исследования геномов бактерий и вирусов для выявления причин лекарственной резистентности. Анализ опухолевого генома для подбора персонализированной терапии.

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

Тем дисциплины для самостоятельного изучения обучающимися в программе не предусмотрено.

### 4. Тематический план дисциплины

#### 4.1. Тематический план контактной работы обучающихся с преподавателем

№ п/п	Виды учебных занятий/ форма промежуточной аттестации	Период обучения (семестр). Порядковые номера и наименование разделов (модулей) (при наличии). Порядковые номера и наименование тем (модулей) модулей. Темы учебных занятий.	Количество часов контактной работы	Виды текущего контроля успеваемости**	Формы текущего контроля успеваемости					
					РЗ	ОУ	КП	ТЭ		
<b>10 семестр</b>										
		<b>Тема 1. Основы медицинской геномики.</b>	<b>32</b>							
1.1	ЛЗ	Категории заболеваний. Генетические заболевания человека: последствия вариации ДНК. Базы данных связанные с заболеваниями.	2	Д	+					
1.2	ЛЗ	GWAS (широкомасштабные исследования геномных ассоциаций), часть 1.	2	Д	+					
1.3	ЛЗ	GWAS (широкомасштабные исследования геномных ассоциаций), часть 2.	2	Д	+					
1.4	ЛЗ	Анализ патогенных мутаций.	2							
1.5	СЗ	Болезни человека. Базы данных связанные с заболеваниями человека.	3	Т	+	+				
1.6	СЗ	Поиск путей и генов ассоциированных с дефектами метаболических путей.	3	Т	+	+				



1.7	СЗ	Контроль качества данных для GWAS (PLINK)	3	Т	+	+				
1.8	СЗ	Импутация генотипов и статистический анализ в GWAS (PLINK)	3	Т	+	+				
1.9	СЗ	Анализ GWAS данных	3	Т	+	+				
1.10	СЗ	Информационные ресурсы GWAS данных и их применение в клинике.	3	Т	+	+				
1.11	СЗ	Мета анализ GWAS данных	3	Т	+	+				
1.12	СЗ	Анализ патогенных мутаций	3	Т	+	+				
<b>Тема 2. Анализ индивидуальных геномов.</b>			<b>40</b>							
2.1	ЛЗ	Геномика опухолей.	2	Д	+					
2.2	ЛЗ	Диагностика наследственных заболеваний и геномных нарушений плода	2	Д		+				
2.3	ЛЗ	Анализ внеклеточной ДНК.	2	Д	+					
2.4	ЛЗ	Лекарственная резистентность.	2	Д	+					
2.5	ЛЗ	Редактирования генома.	2	Д	+					
2.6	СЗ	Биоинформатические ресурсы геномов опухолей	3	Т	+	+				
2.7	СЗ	Анализ структурных изменений в геномах опухолей	3	Т	+	+				
2.8	СЗ	Сравнение геномов половых и опухолевых клеток.	3	Т	+	+				
2.9	СЗ	Идентификация «драйвер» мутаций и мутаций «пассажиры» в опухолевых геномах.	3	Т	+	+				
2.10	СЗ	Анализ внеклеточной ДНК опухоли.	3	Т	+	+				
2.11	СЗ	Анализ трио-секвенирования.	3	Т	+	+				
2.12	СЗ	Анализ опухолевого генома для подбора персонализированной терапии (часть 1).	3	Т	+	+				
2.13	СЗ	Анализ опухолевого генома для подбора персонализированной терапии (часть 2).	3	Т	+	+				
2.14	СЗ	Анализ опухолевого генома для подбора персонализированной терапии (часть 3).	3	Т	+	+				
2.15	К	Коллоквиум по модулю 1-2	3	Р	+		+	+		
<b>Всего за семестр:</b>			<b>72</b>							
<b>Всего по дисциплине:</b>			<b>72</b>							

Условные обозначения:

Виды учебных занятий и формы промежуточной аттестации \*

Виды учебных занятий, формы промежуточной аттестации	Сокращённое наименование	
Лекционное занятие	Лекция	ЛЗ
Семинарское занятие	Семинар	СЗ
Практическое занятие	Практическое	ПЗ
Практикум	Практикум	П
Лабораторно-практическое занятие	Лабораторно-практическое	ЛПЗ
Лабораторная работа	Лабораторная работа	ЛР
Клинико-практические занятия	Клинико-практическое	КПЗ
Специализированное занятие	Специализированное	СЗ
Комбинированное занятие	Комбинированное	КЗ
Коллоквиум	Коллоквиум	К
Контрольная работа	Контр. работа	КР
Групповая консультация	Групп. консультация	КС

Конференция	Конференция	Конф.
Зачёт	Зачёт	З
Защита курсовой работы	Защита курсовой работы	ЗКР
Экзамен	Экзамен	Э

### Виды текущего контроля успеваемости (ВТК)\*\*

Виды текущего контроля успеваемости (ВТК)**	Сокращённое наименование		Содержание
Текущий дисциплинирующий контроль	Дисциплинирующий	Д	Контроль посещаемости занятий обучающимся
Текущий тематический контроль	Тематический	Т	Оценка усвоения обучающимся знаний, умений и опыта практической деятельности на занятиях по теме.
Текущий рубежный (модульный) контроль	Рубежный	Р	Оценка усвоения обучающимся знаний, умений и опыта практической деятельности по теме (разделу) дисциплины
Текущий итоговый контроль	Итоговый	И	Оценка усвоения обучающимся знаний, умений и опыта практической деятельности по темам (разделам) дисциплины

### Формы проведения текущего контроля успеваемости и промежуточной аттестации обучающихся /виды работы обучающихся/ \*\*\*

№	Формы проведения текущего контроля успеваемости и промежуточной аттестации обучающихся (ФТКУ) ***	Техническое и сокращённое наименование		Виды работы обучающихся (ВРО) ***	Типы контроля
1	Контроль присутствия (КП)	Присутствие	КП	Присутствие	Присутствие
2	Учет активности (А)	Активность	А	Работа на занятии по теме	Участие
3	Опрос устный (ОУ)	Опрос устный	ОУ	Выполнение задания в устной форме	Выполнение обязательно
4	Опрос письменный (ОП)	Опрос письменный	ОП	Выполнение задания в письменной форме	Выполнение обязательно
5	Опрос комбинированный (ОК)	Опрос комбинированный	ОК	Выполнение заданий в устной и письменной форме	Выполнение обязательно
6	Тестирование в электронной форме (ТЭ)	Тестирование	ТЭ	Выполнение тестового задания в электронной форме	Выполнение обязательно
7	Проверка реферата (ПР)	Реферат	ПР	Написание (защита) реферата	Выполнение обязательно
8	Проверка лабораторной работы (ЛР)	Лабораторная работа	ЛР	Выполнение (защита) лабораторной работы	Выполнение обязательно
9	Подготовка учебной истории болезни (ИБ)	История болезни	ИБ	Написание (защита) учебной истории болезни	Выполнение обязательно
10	Решение практической (ситуационной) задачи (РЗ)	Практическая задача	РЗ	Решение практической (ситуационной) задачи	Выполнение обязательно
11	Подготовка курсовой работы (ПКР)	Курсовая работа	ПКР	Выполнение (защита) курсовой работы	Выполнение обязательно
12	Клинико-практическая работа (КПР)	Клинико-практическая работа	КПР	Выполнение клинико-практической работы	Выполнение обязательно
13	Проверка конспекта (ПК)	Конспект	ПК	Подготовка конспекта	Выполнение обязательно

14	Проверка контрольных нормативов (ПКН)	Проверка нормативов	ПКН	Сдача контрольных нормативов	Выполнение обязательно
15	Проверка отчета (ПО)	Отчет	ПО	Подготовка отчета	Выполнение обязательно
16	Контроль выполнения домашнего задания (ДЗ)	Контроль самостоятельной работы	ДЗ	Выполнение домашнего задания	Выполнение обязательно, Участие
17	Контроль изучения электронных образовательных ресурсов (ИЭОР)	Контроль ИЭОР	ИЭОР	Изучения электронных образовательных ресурсов	Изучение ЭОР

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

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

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

### 5.2. Формы проведения текущего контроля успеваемости

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

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

#### 5.3.1. Условные обозначения:

##### Типы контроля (ТК)\*

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

##### Виды текущего контроля успеваемости (ВТК)\*\*

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

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

### 5.3.2. Структура текущего контроля успеваемости по дисциплине

10 семестр

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

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

10 семестр

Вид контроля	План %	Исходно		Формы текущего контроля успеваемости/виды работы	ТК	План %	Исходно		Коэф. .
		Баллы	%				Баллы	%	
Текущий дисциплинирующий контроль	10	26	9,4 2	Контроль присутствия	П	10	26	9,4 2	0.38
Текущий тематический контроль	60	150	54,4	Выполнение лабораторной работы	В	60	150	54,4	0.4
Текущий рубежный (модульный) контроль	30	100	36,2	Опрос устный	В	10	40	14,5	0.25
				Опрос письменный	В	10	60	21,7	0.17
Max кол. баллов	100	276							

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

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

## 6. Организация промежуточной аттестации обучающихся

10 семестр

- 1) Форма промежуточной аттестации согласно учебному плану – зачет.
- 2) Форма организации промежуточной аттестации:

– на основании семестрового рейтинга

## **7. Фонд оценочных средств для проведения промежуточной аттестации обучающихся по дисциплине**

**7.1. Планируемые результаты обучения по дисциплине, соотнесенные с планируемыми результатами освоения образовательной программы (по периодам освоения образовательной программы) – согласно п. 1.3. настоящей рабочей программы дисциплины**

**7.2. Критерии, показатели и порядок промежуточной аттестации обучающихся с использованием балльно-рейтинговой системы. Порядок перевода рейтинговой оценки обучающегося в традиционную систему оценок**

10 семестр

### **Порядок промежуточной аттестации обучающегося по дисциплине в форме зачёта**

Промежуточная аттестация по дисциплине в форме зачёта проводится на основании результатов текущего контроля успеваемости обучающегося в семестре, в соответствии с расписанием занятий по дисциплине, как правило на последнем занятии.

Время на подготовку к промежуточной аттестации не выделяется.

Критерии, показатели и порядок балльно-рейтинговой системы промежуточной аттестации обучающихся по дисциплине (модулю) в форме зачета, а также порядок перевода рейтинговой оценки обучающегося в традиционную систему оценок устанавливается Положением о балльно-рейтинговой системе текущего контроля успеваемости и промежуточной аттестации обучающихся по программам высшего образования – программам бакалавриата, программам специалитета, программам магистратуры в федеральном государственном автономном образовательном учреждении высшего образования «Российский национальный исследовательский медицинский университет имени Н.И. Пирогова» Министерства здравоохранения Российской Федерации с изменениями и дополнениями (при наличии).

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

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

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

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

Для подготовки к занятиям семинарского типа обучающийся должен:

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

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

Выполнение домашних заданий осуществляется в форме:

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

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

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

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

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

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

### **9.1. Литература по дисциплине:**

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

Книгообеспеченность образовательной программы представлена по ссылке

<https://rsmu.ru/library/resources/knigoobespechennost/>

### **9.2. Перечень ресурсов информационно - телекоммуникационной сети «Интернет»,**

## необходимых для освоения дисциплины, профессиональные базы данных

1. <http://eor.edu.ru> – портал электронных образовательных ресурсов
2. <http://www.elibrary.ru> – сайт научной электронной библиотеки
3. [www.studmedlib.ru](http://www.studmedlib.ru) – сайт электронной библиотеки студента «Консультант студента»
4. <http://mon.gov.ru> – сайт Минобрнауки РФ
5. <http://www.edu.ru/> – библиотека федерального портала «Российское образование» (содержит каталог ссылок на интернет-ресурсы, электронные библиотеки по различным вопросам образования)
6. <http://www.prlib.ru> – сайт Президентской библиотеки
7. <http://www.rusneb.ru> – сайт национальной электронной библиотеки
8. UCSC (<https://genome.ucsc.edu/>) – геномный браузер UCSC
9. NCBI dbGaP – данные о генотипах и фенотипах <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/gap>
10. NCBI EST – ярлыки экспрессированных последовательностей <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/nucest/>
11. NCBI Gene – информация о генах <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/gene>
12. Genome Project – информация о проекте Геном <https://www.genome.gov/10001772/all-about-the--human-genome-project-hgp/>
13. NCBI Genome – целые геномные последовательности <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/genome/>
14. NCBI GEO DataSets – экспериментальные множества экспрессий БД GEO <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/gds>
15. NCBI GEO Profiles – экспрессионные профили <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/geoprofiles/>
16. NCBI HomoloGene – эукариотические гомологичные группы <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/homologene>
17. KEGG – коллекция баз данных по сигнальным и регуляторным путям <http://www.genome.jp/kegg/>
18. NCBI Nucleotide – набор нуклеотидных последовательностей <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/nuccore>
19. OMIM – менделевское наследование признаков у людей <http://www.omim.org/>
20. PFAM - семейства белков с аннотациями и множественным выравниванием последовательностей сгенерированном с использованием скрытых марковских моделей <http://pfam.xfam.org/>
21. PROSITE – белковые семейства и домены <http://prosite.expasy.org/>
22. NCBI Protein – белковые последовательности <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/protein>
23. Protein Data Bank (PDB) – база данных по 3D структурам макромолекул <http://www.rcsb.org>
24. PubMed – биомедицинская литература, цитаты и абстракты <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed>
25. Reactom – регуляторные и сигнальные пути <http://www.reactome.org/>
26. NCBI RefSeq – референтные последовательности <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/refseq/>
27. NCBI ClinVar – связь геномных вариаций со здоровьем человека <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/clinvar/>
28. NCBI dbSNP – единичные полиморфизмы <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/SNP/>
29. NCBI Structure – трехмерные макромолекулярные структуры <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/Structure>
30. NCBI Taxonomy – систематика организмов, представленных в GeneBank <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/taxonomy>
31. NCBI UniGene – кластеры последовательностей транскриптов <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/unigene>
32. UniProt – информация о белках <http://www.uniprot.org/>
33. Базы данных European Bioinformatics Institute (EBI) <http://www.ebi.ac.uk/>

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

1. Автоматизированная образовательная среда университета.
2. Балльно-рейтинговая система контроля качества освоения образовательной программы в автоматизированной образовательной системе университета.
3. Наличием свободно распространяемого установленного программного обеспечения, связанного с разделом биоинформатика (RStudio, PLink).
4. Microsoft Office Word
5. Microsoft Office Excel
6. Adobe Acrobat

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

1. Лекционная аудитория, оборудованная мультимедийным оборудованием.
2. Учебная комната, расположенная в помещениях Университета.
3. Мультимедийный комплекс (ПК или ноутбук, проектор, экран).
4. Наборы мультимедийных наглядных материалов по различным разделам учебной дисциплины.
5. Компьютерный класс с доступом в интернет.

Организация обеспечена необходимым комплектом лицензионного и свободно распространяемого программного обеспечения (состав определяется в рабочей программе дисциплины и подлежит обновлению при необходимости).

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

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

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

Заведующий кафедрой

А.А. Лагунин



	Содержание	Стр.
1.	Общие положения	4
2.	Формы работы обучающихся, виды учебных занятий и их трудоёмкость	7
3.	Содержание дисциплины (модуля)	8
4.	Тематический план дисциплины (модуля)	8
5.	Фонд оценочных средств для проведения текущего контроля успеваемости обучающихся по дисциплине (модулю)	11
6.	Организация промежуточной аттестации обучающихся	12
7.	Фонд оценочных средств для проведения промежуточной аттестации обучающихся по дисциплине (модулю)	13
8.	Методические указания обучающимся по освоению дисциплины (модуля)	13
9.	Учебно-методическое, информационное и материально-техническое обеспечение дисциплины (модуля)	14