

МИНИСТЕРСТВО ОБРАЗОВАНИЯ И НАУКИ РОССИЙСКОЙ ФЕДЕРАЦИИ  
Федеральное государственное автономное образовательное учреждение высшего образования  
"Казанский (Приволжский) федеральный университет"  
Институт фундаментальной медицины и биологии



**УТВЕРЖДАЮ**

Проректор по образовательной деятельности КФУ  
проф. Таюрский Д.А.

"\_\_\_" 20\_\_\_ г.

**Программа дисциплины**  
Сравнительная геномика Б1.В.ДВ.2

Направление подготовки: 06.04.01 - Биология

Профиль подготовки: Биохимия и молекулярная биология

Квалификация выпускника: магистр

Форма обучения: очное

Язык обучения: русский

**Автор(ы):** Акберова Н.И.

**Рецензент(ы):** Киямова Р.Г.

**СОГЛАСОВАНО:**

Заведующий(ая) кафедрой: Киямова Р. Г.

Протокол заседания кафедры № \_\_\_ от "\_\_\_" 201\_\_\_ г

Учебно-методическая комиссия Института фундаментальной медицины и биологии:

Протокол заседания УМК № \_\_\_ от "\_\_\_" 201\_\_\_ г

Казань

2017

## Содержание

1. Перечень планируемых результатов обучения по дисциплине (модулю), соотнесенных с планируемыми результатами освоения образовательной программы
2. Место дисциплины в структуре основной профессиональной образовательной программы высшего образования
3. Объем дисциплины (модуля) в зачетных единицах с указанием количества часов, выделенных на контактную работу обучающихся с преподавателем (по видам учебных занятий) и на самостоятельную работу обучающихся
4. Содержание дисциплины (модуля), структурированное по темам (разделам) с указанием отведенного на них количества академических часов и видов учебных занятий
  - 4.1 Структура и тематический план контактной и самостоятельной работы по дисциплине/ модулю
  - 4.2 Содержание дисциплины
5. Перечень учебно-методического обеспечения для самостоятельной работы обучающихся по дисциплине (модулю)
  6. Фонд оценочных средств по дисциплине (модулю)
    - 6.1 Перечень компетенций с указанием этапов их формирования в процессе освоения образовательной программы и форм контроля их освоения
    - 6.2 Описание показателей и критериев оценивания компетенций на различных этапах их формирования, описание шкал оценивания
    - 6.3 Типовые контрольные задания или иные материалы, необходимые для оценки знаний, умений, навыков и (или) опыта деятельности, характеризующих этапы формирования компетенций в процессе освоения образовательной программы
    - 6.4 Методические материалы, определяющие процедуры оценивания знаний, умений, навыков и (или) опыта деятельности, характеризующих этапы формирования компетенций
  7. Перечень основной и дополнительной учебной литературы, необходимой для освоения дисциплины (модуля)
    - 7.1 Основная литература
    - 7.2 Дополнительная литература
  8. Перечень ресурсов информационно-телекоммуникационной сети "Интернет", необходимых для освоения дисциплины (модуля)
  9. Методические указания для обучающихся по освоению дисциплины (модуля)
  10. Перечень информационных технологий, используемых при осуществлении образовательного процесса по дисциплине (модулю), включая перечень программного обеспечения и информационных справочных систем (при необходимости)
  11. Описание материально-технической базы, необходимой для осуществления образовательного процесса по дисциплине (модулю)
  12. Средства адаптации преподавания дисциплины к потребностям обучающихся инвалидов и лиц с ограниченными возможностями здоровья

Программу дисциплины разработал(а)(и) доцент, к.н. (доцент) Акберова Н.И. (Кафедра биохимии и биотехнологии, отделение биологии и биотехнологии), nakberova@mail.ru

**1. Перечень планируемых результатов обучения по дисциплине (модулю), соотнесенных с планируемыми результатами освоения образовательной программы**

Выпускник, освоивший дисциплину, должен обладать следующими компетенциями:

Шифр компетенции	Расшифровка приобретаемой компетенции
ПК-1	способность творчески использовать в научной и производственно-технологической деятельности знания фундаментальных и прикладных разделов дисциплин (модулей), определяющих направленность (профиль) программы магистратуры
ПК-2	способность планировать и реализовывать профессиональные мероприятия
ПК-3	способность применять методические основы проектирования, выполнения полевых и лабораторных биологических, экологических исследований, использовать современную аппаратуру и вычислительные комплексы
ПК-7	готовность осуществлять проектирование и контроль биотехнологических процессов

Выпускник, освоивший дисциплину:

1. должен знать:

основные методы и подходы компьютерного сравнения геномов

2. должен уметь:

использовать информацию из различных бионформатических банков данных

3. должен владеть:

программным инструментарием сравнительной геномики

4. должен демонстрировать способность и готовность:

применять подходы и методы сравнительной геномики в научно-исследовательской работе

**2. Место дисциплины в структуре основной профессиональной образовательной программы высшего образования**

Данная учебная дисциплина включена в раздел "Б1.В.ДВ.2 Дисциплины (модули)" основной профессиональной образовательной программы 06.04.01 "Биология (Биохимия и молекулярная биология)" и относится к дисциплинам по выбору. Осваивается на 1 курсе, в 2 семестре.

**3. Объем дисциплины (модуля) в зачетных единицах с указанием количества часов, выделенных на контактную работу обучающихся с преподавателем (по видам учебных занятий) и на самостоятельную работу обучающихся**

Общая трудоемкость дисциплины составляет 3 зачетных(ые) единиц(ы), 108 часа(ов).

Контактная работа - 22 часа(ов), в том числе лекции - 10 часа(ов), практические занятия - 12 часа(ов), лабораторные работы - 0 часа(ов), контроль самостоятельной работы - 0 часа(ов).

Самостоятельная работа - 50 часа (ов).

Контроль (зачёт / экзамен) - 36 часа(ов).

Форма промежуточного контроля дисциплины: экзамен во 2 семестре.

**4. Содержание дисциплины (модуля), структурированное по темам (разделам) с указанием отведенного на них количества академических часов и видов учебных занятий**

**4.1 Структура и тематический план контактной и самостоятельной работы по дисциплине/ модулю**

N	Раздел дисциплины/ модуля	Семестр	Виды и часы контактной работы, их трудоемкость (в часах)			Самостоятельная работа
			Лекции	Практические занятия	Лабораторные работы	
1.	Тема 1. Модуль 1. Функциональная аннотация геномов: задачи, методы и примеры.	2	4	4	0	20
2.	Тема 2. Модуль 2. Технологии высокопроизводительного секвенирования	2	2	4	0	15
3.	Тема 3. Модуль 3. Эволюция регуляторных взаимодействий у бактерий	2	4	4	0	15
Итого			10	12	0	50

**4.2 Содержание дисциплины**

**Тема 1. Модуль 1. Функциональная аннотация геномов: задачи, методы и примеры.**

Основные подходы к функциональной аннотации генов: выделение открытых рамок считывания (ORF), формальная трансляция; поиск tPHK ? tRNAscan; первичный поиск других PHK (rPHK) ? BLASTN; BLASTP, COGnitor ? первичная аннотация; BLASTN по бактериальным геномам (полным и неполным); определение таксономической принадлежности фрагмента; уточнение начал генов, удаление лишних (пересекающихся с аннотированными генами) ORF; BLASTN для неаннотированных межгенных промежутков ? дополнительный поиск генов PHK и других особенностей; TBLASTN для аннотированных ORF по бактериальным геномам (полным и неполным); TBLASTX для неаннотированных участков и ORF по бактериальным геномам (полным и неполным); дополнительный анализ неаннотированных и плохо аннотированных ORF: поиск сигнальных пептидов, трансмембранных сегментов, участков coiled-coil, белковых доменов (InterPro, PFAM) и т.п.; поиск регуляторных сигналов (участки связывания рибосом, промоторы, терминаторы, сайты связывания факторов транскрипции, PHK-переключатели, и т.п.); BLASTN неаннотированных межгенных промежутков по бактериальным геномам (полным и неполным) ? поиск консервативных особенностей.

**Тема 2. Модуль 2. Технологии высокопроизводительного секвенирования**

Основные методы, принципы и технологии секвенирования нового поколения, их сравнительный анализ.

Понятие сборки генома de-novo. Основные подходы, реализуемые программами-сборщиками геномов (OLC и графы де Брёйна). Введение в алгоритмы геномной биоинформатики, понятие сложности алгоритмов. Проблемы сборщиков и источники артефактов при сборке. Категории качества геномных сборок.

Основные походы к поиску генов ? ab initio и по гомологии. Скрытые марковские модели и их использование для поиска генов. Аннотация генов в бактериальном геноме, поиск и анализ одноклеточных вариантов в геноме. Формат файла \*.vcf, способы обработки таких файлов. Понятие качества одноклеточного варианта.

Процесс секвенирования PHK, его отличия от ДНК секвенирования. Основные сферы использования PHK секвенирования и типовые задачи, решаемые с помощью данной технологии. Понятие выравнивания PHK чтений на референсный геном, отличия этого процесса от выравнивания ДНК чтений.

**Тема 3. Модуль 3. Эволюция регуляторных взаимодействий у бактерий**

Анализ регуляторных взаимодействий; изучение эволюции регуляторных систем на основании сравнения аминокислотных последовательностей регуляторных белков; предсказание потенциальных сайтов связывания соответствующих факторов транскрипции; предсказание потенциальных регулонов методами сравнительной геномики; анализ регулонов, поиск таксон-специфических особенностей регуляции, построение потенциальных сценариев эволюции.

Метаболическая реконструкция

**5. Перечень учебно-методического обеспечения для самостоятельной работы обучающихся по дисциплине (модулю)**

Порядок организации и осуществления образовательной деятельности по образовательным программам высшего образования - программам бакалавриата, программам специалитета, программам магистратуры (утверждён приказом Министерства образования и науки Российской Федерации N1367 от 19 декабря 2013 г.).

Письмо Министерства образования Российской Федерации N14-55-996ин/15 от 27.11.2002 "Об активизации самостоятельной работы студентов высших учебных заведений"

Положение N 0.1.1.67-06/265/15 от 24 декабря 2015 г. "Об организации текущего и промежуточного контроля знаний обучающихся федерального государственного автономного образовательного учреждения высшего образования "Казанский (Приволжский) федеральный университет""

Положение N 0.1.1.67-06/241/15 от 14 декабря 2015 г. "О формировании фонда оценочных средств для проведения текущей, промежуточной и итоговой аттестации обучающихся федерального государственного автономного образовательного учреждения высшего образования "Казанский (Приволжский) федеральный университет""

Положение N 0.1.1.56-06/54/11 от 26 октября 2011 г. "Об электронных образовательных ресурсах федерального государственного автономного образовательного учреждения высшего профессионального образования "Казанский (Приволжский) федеральный университет""

Регламент N 0.1.1.67-06/66/16 от 30 марта 2016 г. "Разработки, регистрации, подготовки к использованию в учебном процессе и удаления электронных образовательных ресурсов в системе электронного обучения федерального государственного автономного образовательного учреждения высшего образования "Казанский (Приволжский) федеральный университет""

Регламент N 0.1.1.67-06/11/16 от 25 января 2016 г. "О балльно-рейтинговой системе оценки знаний обучающихся в федеральном государственном автономном образовательном учреждении высшего профессионального образования "Казанский (Приволжский) федеральный университет""

Регламент N 0.1.1.67-06/91/13 от 21 июня 2013 г. "О порядке разработки и выпуска учебных изданий в федеральном государственном автономном образовательном учреждении высшего профессионального образования "Казанский (Приволжский) федеральный университет""

Самостоятельная работа обучающихся выполняется по заданию и при методическом руководстве преподавателя, но без его непосредственного участия. Самостоятельная работа подразделяется на самостоятельную работу на аудиторных занятиях и на внеаудиторную самостоятельную работу. Самостоятельная работа обучающихся включает как полностью самостоятельное освоение отдельных тем (разделов) дисциплины, так и проработку тем (разделов), осваиваемых во время аудиторной работы. Во время самостоятельной работы обучающиеся читают и конспектируют учебную, научную и справочную литературу, выполняют задания, направленные на закрепление знаний и отработку умений и навыков, готовятся к текущему и промежуточному контролю по дисциплине.

Организация самостоятельной работы обучающихся регламентируется нормативными документами, учебно-методической литературой и электронными образовательными ресурсами, включая:

## 6. Фонд оценочных средств по дисциплине (модулю)

### 6.1 Перечень компетенций с указанием этапов их формирования в процессе освоения образовательной программы и форм контроля их освоения

Этап	Форма контроля	Оцениваемые компетенции	Темы (разделы) дисциплины
<b>Семестр 2</b>			
	<b>Текущий контроль</b>		
1	Дискуссия	ПК-1 , ПК-2 , ПК-3	1. Модуль 1. Функциональная аннотация геномов: задачи, методы и примеры. 3. Модуль 3. Эволюция регуляторных взаимодействий у бактерий
3	Устный опрос	ПК-7 , ПК-2	2. Модуль 2. Технологии высокопроизводительного секвенирования
3	Творческое задание	ПК-7 , ПК-1	1. Модуль 1. Функциональная аннотация геномов: задачи, методы и примеры. 3. Модуль 3. Эволюция регуляторных взаимодействий у бактерий
	<b>Экзамен</b>	ПК-1, ПК-2, ПК-3, ПК-7	

### 6.2 Описание показателей и критериев оценивания компетенций на различных этапах их формирования, описание шкал оценивания

Этап	Форма контроля	Критерии оценивания				
		Отлично	Хорошо	Удовл.	Неуд.	
<b>Семестр 2</b>						
<b>Текущий контроль</b>						

Этап	Форма контроля	Критерии оценивания			
		Отлично	Хорошо	Удовл.	Неуд.
1	Дискуссия	Высокий уровень владения материалом по теме дискуссии. Превосходное умение формулировать свою позицию, отстаивать её в споре, задавать вопросы, обсуждать дискуссионные положения. Высокий уровень этики ведения дискуссии.	Средний уровень владения материалом по теме дискуссии. Хорошее умение формулировать свою позицию, отстаивать её в споре, задавать вопросы, обсуждать дискуссионные положения. Средний уровень этики ведения дискуссии.	Низкий уровень владения материалом по теме дискуссии. Слабое умение формулировать свою позицию, отстаивать её в споре, задавать вопросы, обсуждать дискуссионные положения. Низкий уровень этики ведения дискуссии.	Недостаточный уровень владения материалом по теме дискуссии. Неумение формулировать свою позицию, отстаивать её в споре, задавать вопросы, обсуждать дискуссионные положения. Отсутствие этики ведения дискуссии.
3	Устный опрос	В ответе качественно раскрыто содержание темы. Ответ хорошо структурирован. Прекрасно освоен понятийный аппарат. Продемонстрирован высокий уровень понимания материала. Превосходное умение формулировать свои мысли, обсуждать дискуссионные положения.	Основные вопросы темы раскрыты. Структура ответа в целом адекватна теме. Хорошо освоен понятийный аппарат. Продемонстрирован хороший уровень понимания материала. Хорошее умение формулировать свои мысли, обсуждать дискуссионные положения.	Тема частично раскрыта. Ответ слабо структурирован. Понятийный аппарат освоен частично. Понимание отдельных положений из материала по теме. Удовлетворительное умение формулировать свои мысли, обсуждать дискуссионные положения.	Тема не раскрыта. Понятийный аппарат освоен неудовлетворительно. Понимание материала фрагментарное или отсутствует. Неумение формулировать свои мысли, обсуждать дискуссионные положения.
3	Творческое задание	Продемонстрирован высокий уровень знаний и умений, необходимых для выполнения задания. Работа полностью соответствует требованиям профессиональной деятельности. Отличная способность применять имеющиеся знания и умения для решения практических задач. Высокий уровень креативности, самостоятельности. Соответствие выбранных методов поставленным задачам.	Продемонстрирован средний уровень знаний и умений, необходимых для выполнения задания. Работа в основном соответствует требованиям профессиональной деятельности. Хорошая способность применять имеющиеся знания и умения для решения практических задач. Средний уровень креативности, самостоятельности. Выбранные методы в целом соответствуют поставленным задачам.	Продемонстрирован низкий уровень знаний и умений, необходимых для выполнения задания. Работа частично соответствует требованиям профессиональной деятельности. Удовлетворительная способность применять имеющиеся знания и умения для решения практических задач. Низкий уровень креативности, самостоятельности. Выбранные методы частично соответствуют поставленным задачам.	Продемонстрирован неудовлетворительный уровень знаний и умений, необходимых для выполнения задания. Работа не соответствует требованиям профессиональной деятельности. Неудовлетворительная способность применять имеющиеся знания и умения для решения практических задач. Недостаточный уровень креативности, самостоятельности. Выбранные методы не соответствуют поставленным задачам.

Этап	Форма контроля	Критерии оценивания			
		Отлично	Хорошо	Удовл.	Неуд.
Экзамен	Обучающийся обнаружил всестороннее, систематическое и глубокое знание учебно-программного материала, умение свободно выполнять задания, предусмотренные программой, усвоил основную литературу и знаком с дополнительной литературой, рекомендованной программой дисциплины, усвоил взаимосвязь основных понятий дисциплины в их значении для приобретаемой профессии, проявил творческие способности в понимании, изложении и использовании учебно-программного материала.	Обучающийся обнаружил полное знание учебно-программного материала, успешно выполнил предусмотренные программой задания, усвоил основную литературу, рекомендованную программой дисциплины, показал систематический характер знаний по дисциплине и способен к их самостоятельному пополнению и обновлению в ходе дальнейшей учебной работы и профессиональной деятельности.	Обучающийся обнаружил знание основного учебно-программного материала в объеме, необходимом для дальнейшей учебы и предстоящей работы по профессии, справился с выполнением заданий, предусмотренных программой, знаком с основной литературой, рекомендованной программой дисциплины, допустил погрешности в ответе на экзамене и при выполнении экзаменационных заданий, но обладает необходимыми знаниями для их устранения под руководством преподавателя.	Обучающийся обнаружил значительные пробелы в знаниях основного учебно-программного материала, допустил принципиальные ошибки в выполнении предусмотренных программой заданий и не способен продолжить обучение или приступить по окончании университета к профессиональной деятельности без дополнительных занятий по соответствующей дисциплине.	

**6.3 Типовые контрольные задания или иные материалы, необходимые для оценки знаний, умений, навыков и (или) опыта деятельности, характеризующих этапы формирования компетенций в процессе освоения образовательной программы**

**Семестр 2**

**Текущий контроль**

**1. Дискуссия**

Тема 1 , 3

Обсуждение вопросов тем модулей проводится в форме журнального клуба. Каждый студент выбирает по 2-3 оригинальные научные статьи из предложенного списка, читает, переводит, разбирает, готовит презентацию и доклад, которые обсуждаются на журнальном клубе.

Примеры статей для журнального клуба:

1: Krause J, Fu Q, Good JM, Viola B, Shunkov MV, Derevianko AP, Pääbo S. The complete mitochondrial DNA genome of an unknown hominin from southern Siberia. Nature. 2010 Apr 8;464(7290):894-7. doi: 10.1038/nature08976. Epub 2010 Mar 24. PubMed PMID: 20336068.

2: Meyer M, Fu Q, Aximu-Petri A, Glocke I, Nickel B, Arsuaga JL, Martínez I, Gracia A, de Castro JM, Carbonell E, Pääbo S. A mitochondrial genome sequence of a hominin from Sima de los Huesos. Nature. 2014 Jan 16;505(7483):403-6. doi: 10.1038/nature12788. Epub 2013 Dec 4. PubMed PMID: 24305051.

3: Orlando L. A 400,000-year-old mitochondrial genome questions phylogenetic relationships amongst archaic hominins: using the latest advances in ancient genomics, the mitochondrial genome sequence of a 400,000-year-old hominin has been deciphered. Bioessays. 2014 Jun;36(6):598-605. doi: 10.1002/bies.201400018. Epub 2014 Apr 6. PubMed PMID: 24706482.

Prüfer K, Racimo F, Patterson N, Jay F, Sankararaman S, Sawyer S, Heinze A, Renaud G, Sudmant PH, de Filippo C, Li H, Mallick S, Dannemann M, Fu Q, Kircher M, Kuhlwilm M, Lachmann M, Meyer M, Ongyerth M, Siebauer M, Theunert C, Tandon A, Moorjani P, Pickrell J, Mullikin JC, Vohr SH, Green RE, Hellmann I, Johnson PL, Blanche H, Cann H, Kitzman JO, Shendure J, Eichler EE, Lein ES, Bakken TE, Golovanova LV, Doronichev VB, Shunkov MV, Derevianko AP, Viola B, Slatkin M, Reich D, Kelso J, Pääbo S. The complete genome sequence of a Neanderthal from the

Altai Mountains. *Nature*. 2014 Jan 2;505(7481):43-9. doi: 10.1038/nature12886.  
Epub 2013 Dec 18. PubMed PMID: 24352235; PubMed Central PMCID: PMC4031459.  
Meyer M, Kircher M, Gansauge MT, Li H, Racimo F, Mallick S, Schraiber JG, Jay  
F, Prüfer K, de Filippo C, Sudmant PH, Alkan C, Fu Q, Do R, Rohland N, Tandon A,  
Siebauer M, Green RE, Bryc K, Briggs AW, Stenzel U, Dabney J, Shendure J, Kitzman  
J, Hammer MF, Shunkov MV, Derevianko AP, Patterson N, Andrés AM, Eichler EE,  
Slatkin M, Reich D, Kelso J, Pääbo S. A high-coverage genome sequence from an  
archaic Denisovan individual. *Science*. 2012 Oct 12;338(6104):222-6. doi:  
10.1126/science.1224344. Epub 2012 Aug 30. PubMed PMID: 22936568; PubMed Central  
PMCID: PMC3617501.  
Green RE, Krause J, Briggs AW, Maricic T, Stenzel U, Kircher M, Patterson N,  
Li H, Zhai W, Fritz MH, Hansen NF, Durand EY, Malaspinas AS, Jensen JD,  
Marques-Bonet T, Alkan C, Prüfer K, Meyer M, Burbano HA, Good JM, Schultz R,  
Aximu-Petri A, Butthof A, Höber B, Höffner B, Siegemund M, Weihmann A, Nusbaum C,  
Lander ES, Russ C, Novod N, Affourtit J, Egholm M, Verna C, Rudan P, Brajkovic D,  
Kucan Z, Gusic I, Doronichev VB, Golovanova LV, Lalueza-Fox C, de la Rasilla M,  
Forteja J, Rosas A, Schmitz RW, Johnson PL, Eichler EE, Falush D, Birney E,  
Mullikin JC, Slatkin M, Nielsen R, Kelso J, Lachmann M, Reich D, Pääbo S. A draft  
sequence of the Neandertal genome. *Science*. 2010 May 7;328(5979):710-22. doi:  
10.1126/science.1188021. PubMed PMID: 20448178.

Reich D, Green RE, Kircher M, Krause J, Patterson N, Durand EY, Viola B,  
Briggs AW, Stenzel U, Johnson PL, Maricic T, Good JM, Marques-Bonet T, Alkan C,  
Fu Q, Mallick S, Li H, Meyer M, Eichler EE, Stoneking M, Richards M, Talamo S,  
Shunkov MV, Derevianko AP, Hublin JJ, Kelso J, Slatkin M, Pääbo S. Genetic  
history of an archaic hominin group from Denisova Cave in Siberia. *Nature*. 2010  
Dec 23;468(7327):1053-60. doi: 10.1038/nature09710. PubMed PMID: 21179161; PubMed  
Central PMCID: PMC4306417.

### 3. Устный опрос

Тема 2

Вопросы:

1. Основные методы, принципы и технологии секвенирования нового поколения, их сравнительный анализ.
2. Секвенирование ДНК и РНК на платформе Illumina и причины широкого распространения данной технологии.
3. Основные подходы, реализуемые программами-сборщиками геномов (OLC и графы де Брюйна)
4. Основные программы сборки генома de novo ? Velvet, Ray, Spades, Platanus, Meraculous.
5. Программа оценки качества геномной сборки Quast.
6. Оценка полноты геномной сборки ? программы Segma и Busco.
7. Основные алгоритмы выравнивания (поиск подстроки в строке, хэширование, суффиксные деревья).
8. Основные походы к поиску генов ? ab initio и по гомологии.
9. Процесс секвенирования РНК, его отличия от ДНК секвенирования.
10. Основные сферы использования РНК секвенирования и типовые задачи, решаемые с помощью данной технологии.
11. Понятие выравнивания РНК чтений на референсный геном, отличия этого процесса от выравнивания ДНК чтений.
12. Структурная аннотация генома и формат файлов \*.gtf.
13. Типовая схема работы по анализу дифференциальной экспрессии генов в ответ на стресс.

### 3. Творческое задание

Тема 1 , 3

Студентам дается доступ к новому собранному геному. Каждому студенту выделяются участки этого генома для аннотирования. По результатам аннотаций готовится электронный отчет, содержащий ход работы, результаты и выводы. Оценивается как сама аннотация , так и усердие, изобретательность, выдвигаемые гипотезы.

### Экзамен

Вопросы к экзамену

1. Основные подходы к функциональной аннотации генов
2. Выделение открытых рамок считывания (OPC), формальная трансляция
3. Поиск tРНК ? tRNAscan
4. Первичный поиск других РНК (рРНК) ? BLASTN; BLASTP, COGnitor ? первичная аннотация
5. BLASTN по бактериальным геномам (полным и неполным)
6. Определение таксономической принадлежности фрагмента
7. Уточнение начал генов, удаление лишних (пересекающихся с аннотированными генами) OPC
8. BLASTN для неаннотированных межгенных промежутков ? дополнительный поиск генов РНК и других особенностей

9. TBLASTN для аннотированных ОРС по бактериальным геномам (полным и неполным)
10. TBLASTX для неаннотированных участков и ОРС по бактериальным геномам (полным и неполным)
11. Дополнительный анализ неаннотированных и плохо аннотированных ОРС: поиск сигнальных пептидов, трансмембранных сегментов, участков coiled-coil, белковых доменов (InterPro, PFAM) и т.п.
12. Поиск регуляторных сигналов (участки связывания рибосом, промоторы, терминаторы, сайты связывания факторов транскрипции, РНК-переключатели, и т.п.)
13. BLASTN неаннотированных межгенных промежутков по бактериальным геномам (полным и неполным) ? поиск консервативных особенностей
14. Анализ регуляторных взаимодействий
15. Изучение эволюции регуляторных систем на основании сравнения аминокислотных последовательностей регуляторных белков
16. Предсказание потенциальных сайтов связывания соответствующих факторов транскрипции
17. Предсказание потенциальных регулонов методами сравнительной геномики
18. Анализ регулонов , поиск таксон-специфических особенностей регуляции, построение потенциальных сценариев эволюции.
19. Метаболическая реконструкция
- 20.Основные методы, принципы и технологии секвенирования нового поколения, их сравнительный анализ.
21. Секвенирование ДНК и РНК на платформе Illumina и причины широкого распространения данной технологии.
22. Основные подходы, реализуемые программами-сборщиками геномов (OLC и графы де Брюйна)
24. Основные программы сборки генома de novo ? Velvet, Ray, Spades, Platanus, Meraculous.
25. Программа оценки качества геномной сборки Quast.
26. Оценка полноты геномной сборки ? программы Сегта и Busco.
27. Основные алгоритмы выравнивания (поиск подстроки в строке, хэширование, суффиксные деревья).
28. Основные походы к поиску генов ? ab initio и по гомологии.
- 29.Процесс секвенирования РНК, его отличия от ДНК секвенирования.
30. Основные сферы использования РНК секвенирования и типовые задачи, решаемые с помощью данной технологии.
31. Понятие выравнивания РНК чтений на референсный геном, отличия этого процесса от выравнивания ДНК чтений.
32. Структурная аннотация генома и формат файлов \*.gtf.
33. Типовая схема работы по анализу дифференциальной экспрессии генов в ответ на стресс.

#### **6.4 Методические материалы, определяющие процедуры оценивания знаний, умений, навыков и (или) опыта деятельности, характеризующие этапы формирования компетенций**

В КФУ действует балльно-рейтинговая система оценки знаний обучающихся. Суммарно по дисциплине (модулю) можно получить максимум 100 баллов за семестр, из них текущая работа оценивается в 50 баллов, итоговая форма контроля - в 50 баллов.

Для зачёта:

56 баллов и более - "зачтено".

55 баллов и менее - "не зачтено".

Для экзамена:

86 баллов и более - "отлично".

71-85 баллов - "хорошо".

56-70 баллов - "удовлетворительно".

55 баллов и менее - "неудовлетворительно".

Этап	Форма контроля	Процедура оценивания знаний, умений, навыков и (или) опыта деятельности, характеризующие этапы формирования компетенций	Количество баллов
<b>Семестр 2</b>			
<b>Текущий контроль</b>			
1	Дискуссия	На занятиях преподаватель формулирует проблему, не имеющую однозначного решения. Обучающиеся предлагают решения, формулируют свою позицию, задают друг другу вопросы, выдвигают аргументы и контраргументы в режиме дискуссии. Оцениваются владение материалом, способность генерировать свои идеи и давать обоснованную оценку чужим идеям, задавать вопросы и отвечать на вопросы, работать в группе, придерживаться этики ведения дискуссии.	20
3	Устный опрос	Устный опрос проводится на практических занятиях. Обучающиеся выступают с докладами, сообщениями, дополнениями, участвуют в дискуссии, отвечают на вопросы преподавателя. Оценивается уровень домашней подготовки по теме, способность системно и логично излагать материал, анализировать, формулировать собственную позицию, отвечать на дополнительные вопросы.	10

Этап	Форма контроля	Процедура оценивания знаний, умений, навыков и (или) опыта деятельности, характеризующих этапы формирования компетенций	Количество баллов
3	Творческое задание	Обучающиеся выполняют задания, требующие создания уникальных объектов определённого типа. Тип объекта, его требуемые характеристики и методы его создания определяются потребностями профессиональной деятельности в соответствующей сфере либо целями тренировки определённых навыков и умений. Оцениваются креативность, владение теоретическим материалом по теме, владение практическими навыками.	20
			Всего 50
	Экзамен	Экзамен нацелен на комплексную проверку освоения дисциплины. Экзамен проводится в устной или письменной форме по билетам, в которых содержатся вопросы (задания) по всем темам курса. Обучающемуся даётся время на подготовку. Оценивается владение материалом, его системное освоение, способность применять нужные знания, навыки и умения при анализе проблемных ситуаций и решении практических задачий.	50

## 7. Перечень основной и дополнительной учебной литературы, необходимой для освоения дисциплины (модуля)

### 7.1 Основная литература:

- Математический анализ генетического кода/ Козлов Н.Н. - 'Бином. Лаборатория знаний. 2015 --226 с. Режим доступа: <https://e.lanbook.com/reader/book/66251/#1>
- Биохимия филогенеза и онтогенеза: Уч. пос. / А.А.Чиркин, Е.О.Данченко, С.Б.Бокуть; Под общ. ред. А.А.Чиркина - М.: НИЦ Инфра-М; Мн.: Нов. знание, 2012. - 288 с.: Режим доступа: <http://znanium.com/bookread.php?book=318147>
- Математические методы анализа и распознавания генетической информации: Монография /В.М. Гупал. - М.: ИЦ РИОР: НИЦ Инфра-М, 2012. - 154 с.:-- Режим доступа: <http://znanium.com/bookread.php?book=309338>

### 7.2. Дополнительная литература:

- Введение в биоинформатику / А. Леск ; пер. с англ. под ред. д.б.н., проф. А.А. Миронова и д.х.н., проф. В.К. Швядаса .? Москва : БИНОМ. Лаборатория знаний, 2009 .? 318 с.
- NGS: высокопроизводительное секвенирование [электронный ресурс]/ Ребриков Д.В., Коростин Д.О., Шубина Е.С., Ильинский В.В.- 'Бином. Лаборатория знаний. 2015 - Режим доступа: <https://e.lanbook.com/reader/book/70712/#1>

## 8. Перечень ресурсов информационно-телекоммуникационной сети "Интернет", необходимых для освоения дисциплины (модуля)

- A Comparative Genome Analysis Tool - - <http://mbgd.genome.ad.jp/CGAT/>  
 Genomes Online Database - <http://www.genomesonline.org/cgi-bin/GOLD/index.cgi>  
 Онтология ортологичных кластеров - <http://www.uni-wh.de/pcog>  
 Портал сравнительной геномики - - <http://www.expasy.org/genomics>  
 Сравнительная геномика растений - <http://www.plantgdb.org/>

## 9. Методические указания для обучающихся по освоению дисциплины (модуля)

Самостоятельная (внеаудиторная) работа обучающихся складывается из нескольких разделов:

- Написание отчета по аннотированию фрагмента генома.
- Разбор оригинальных научных статей, подготовка презентации и доклада для выступления на журнальном клубе
- Теоретическая самоподготовка обучающихся по учебным модулям, входящим в учебный план, включая работу в компьютерных программах, с биоинформационными базами и серверами.
- Знакомство с дополнительной учебной литературой и другими учебными методическими материалами

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

Освоение дисциплины "Сравнительная геномика" предполагает использование следующего программного обеспечения и информационно-справочных систем:

Операционная система Microsoft Windows Professional 7 Russian

Пакет офисного программного обеспечения Microsoft Office 2010 Professional Plus Russian

Браузер Mozilla Firefox

Браузер Google Chrome

Adobe Reader XI

Учебно-методическая литература для данной дисциплины имеется в наличии в электронно-библиотечной системе "ZNANIUM.COM", доступ к которой предоставлен обучающимся. ЭБС "ZNANIUM.COM" содержит произведения крупнейших российских учёных, руководителей государственных органов, преподавателей ведущих вузов страны, высококвалифицированных специалистов в различных сферах бизнеса. Фонд библиотеки сформирован с учетом всех изменений образовательных стандартов и включает учебники, учебные пособия, учебно-методические комплексы, монографии, авторефераты, диссертации, энциклопедии, словари и справочники, законодательно-нормативные документы, специальные периодические издания и издания, выпускаемые издательствами вузов. В настоящее время ЭБС ZNANIUM.COM соответствует всем требованиям федеральных государственных образовательных стандартов высшего образования (ФГОС ВО) нового поколения.

Учебно-методическая литература для данной дисциплины имеется в наличии в электронно-библиотечной системе Издательства "Лань", доступ к которой предоставлен обучающимся. ЭБС Издательства "Лань" включает в себя электронные версии книг издательства "Лань" и других ведущих издательств учебной литературы, а также электронные версии периодических изданий по естественным, техническим и гуманитарным наукам. ЭБС Издательства "Лань" обеспечивает доступ к научной, учебной литературе и научным периодическим изданиям по максимальному количеству профильных направлений с соблюдением всех авторских и смежных прав.

Учебно-методическая литература для данной дисциплины имеется в наличии в электронно-библиотечной системе "Консультант студента", доступ к которой предоставлен обучающимся. Многопрофильный образовательный ресурс "Консультант студента" является электронной библиотечной системой (ЭБС), предоставляющей доступ через сеть Интернет к учебной литературе и дополнительным материалам, приобретенным на основании прямых договоров с правообладателями. Полнотью соответствует требованиям федеральных государственных образовательных стандартов высшего образования к комплектованию библиотек, в том числе электронных, в части формирования фондов основной и дополнительной литературы.

## **11. Описание материально-технической базы, необходимой для осуществления образовательного процесса по дисциплине (модулю)**

Освоение дисциплины "Сравнительная геномика" предполагает использование следующего материально-технического обеспечения:

Мультимедийная аудитория, вместимостью более 60 человек. Мультимедийная аудитория состоит из интегрированных инженерных систем с единой системой управления, оснащенная современными средствами воспроизведения и визуализации любой видео и аудио информации, получения и передачи электронных документов. Типовая комплектация мультимедийной аудитории состоит из: мультимедийного проектора, автоматизированного проекционного экрана, акустической системы, а также интерактивной трибуны преподавателя, включающей тач-скрин монитор с диагональю не менее 22 дюймов, персональный компьютер (с техническими характеристиками не ниже Intel Core i3-2100, DDR3 4096Mb, 500Gb), конференц-микрофон, беспроводной микрофон, блок управления оборудованием, интерфейсы подключения: USB, audio, HDMI. Интерактивная трибуна преподавателя является ключевым элементом управления, объединяющим все устройства в единую систему, и служит полноценным рабочим местом преподавателя. Преподаватель имеет возможность легко управлять всей системой, не отходя от трибуны, что позволяет проводить лекции, практические занятия, презентации, вебинары, конференции и другие виды аудиторной нагрузки обучающихся в удобной и доступной для них форме с применением современных интерактивных средств обучения, в том числе с использованием в процессе обучения всех корпоративных ресурсов. Мультимедийная аудитория также оснащена широкополосным доступом в сеть интернет. Компьютерное оборудование имеет соответствующее лицензионное программное обеспечение.

Компьютерный класс, представляющий собой рабочее место преподавателя и не менее 15 рабочих мест студентов, включающих компьютерный стол, стул, персональный компьютер, лицензионное программное обеспечение. Каждый компьютер имеет широкополосный доступ в сеть Интернет. Все компьютеры подключены к корпоративной компьютерной сети КФУ и находятся в едином домене.

## **12. Средства адаптации преподавания дисциплины к потребностям обучающихся инвалидов и лиц с ограниченными возможностями здоровья**

При необходимости в образовательном процессе применяются следующие методы и технологии, облегчающие восприятие информации обучающимися инвалидами и лицами с ограниченными возможностями здоровья:

- создание текстовой версии любого нетекстового контента для его возможного преобразования в альтернативные формы, удобные для различных пользователей;
- создание контента, который можно представить в различных видах без потери данных или структуры, предусмотреть возможность масштабирования текста и изображений без потери качества, предусмотреть доступность управления контентом с клавиатуры;

- создание возможностей для обучающихся воспринимать одну и ту же информацию из разных источников - например, так, чтобы лица с нарушениями слуха получали информацию визуально, с нарушениями зрения - аудиально;
- применение программных средств, обеспечивающих возможность освоения навыков и умений, формируемых дисциплиной, за счёт альтернативных способов, в том числе виртуальных лабораторий и симуляционных технологий;
- применение дистанционных образовательных технологий для передачи информации, организации различных форм интерактивной контактной работы обучающегося с преподавателем, в том числе вебинаров, которые могут быть использованы для проведения виртуальных лекций с возможностью взаимодействия всех участников дистанционного обучения, проведения семинаров, выступления с докладами и защиты выполненных работ, проведения тренингов, организации коллективной работы;
- применение дистанционных образовательных технологий для организации форм текущего и промежуточного контроля;
- увеличение продолжительности сдачи обучающимся инвалидом или лицом с ограниченными возможностями здоровья форм промежуточной аттестации по отношению к установленной продолжительности их сдачи:
- продолжительности сдачи зачёта или экзамена, проводимого в письменной форме, - не более чем на 90 минут;
- продолжительности подготовки обучающегося к ответу на зачёте или экзамене, проводимом в устной форме, - не более чем на 20 минут;
- продолжительности выступления обучающегося при защите курсовой работы - не более чем на 15 минут.

Программа составлена в соответствии с требованиями ФГОС ВО и учебным планом по направлению 06.04.01 "Биология" и магистерской программе Биохимия и молекулярная биология .