

МИНИСТЕРСТВО НАУКИ И ВЫСШЕГО ОБРАЗОВАНИЯ РОССИЙСКОЙ ФЕДЕРАЦИИ  
Федеральное государственное автономное образовательное учреждение высшего образования  
"Казанский (Приволжский) федеральный университет"  
Высшая школа информационных технологий и интеллектуальных систем



УТВЕРЖДАЮ

Проректор по образовательной деятельности КФУ

Проф. Д. А. Таюрский

» \_\_\_\_\_ 20\_\_ г.

*подписано электронно-цифровой подписью*

## Программа дисциплины

Биоинформатика

Направление подготовки: 09.03.04 - Программная инженерия

Профиль подготовки: Технологии разработки информационных систем

Квалификация выпускника: бакалавр

Форма обучения: очное

Язык обучения: русский

Год начала обучения по образовательной программе: 2018

## Содержание

1. Перечень планируемых результатов обучения по дисциплине (модулю), соотнесенных с планируемыми результатами освоения ОПОП ВО
2. Место дисциплины (модуля) в структуре ОПОП ВО
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 (модуля)
5. Перечень учебно-методического обеспечения для самостоятельной работы обучающихся по дисциплине (модулю)
6. Фонд оценочных средств по дисциплине (модулю)
7. Перечень литературы, необходимой для освоения дисциплины (модуля)
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 (модуля) к потребностям обучающихся инвалидов и лиц с ограниченными возможностями здоровья
13. Приложение №1. Фонд оценочных средств
14. Приложение №2. Перечень литературы, необходимой для освоения дисциплины (модуля)
15. Приложение №3. Перечень информационных технологий, используемых для освоения дисциплины (модуля), включая перечень программного обеспечения и информационных справочных систем

Программу дисциплины разработал(а)(и) директор высшей школы информационных технологий и интеллектуальных систем Абрамский М.М. (Высшая школа информационных технологий и интеллектуальных систем, КФУ), Michael.Abramsky@kpfu.ru ; научный сотрудник, б/с Булыгина Е.А. (НИЛ Омиксные технологии, Центр научной деятельности и аспирантуры), boulygina@gmail.com

### 1. Перечень планируемых результатов обучения по дисциплине (модулю), соотнесенных с планируемыми результатами освоения ОПОП ВО

Обучающийся, освоивший дисциплину (модуль), должен обладать следующими компетенциями:

Шифр компетенции	Расшифровка приобретаемой компетенции
ПК-4	Владение навыками моделирования, анализа и использования формальных методов конструирования программного обеспечения, способность формализовать предметную область программного проекта и разработать спецификации для компонентов программного продукта

Обучающийся, освоивший дисциплину (модуль):

Должен знать:

-основополагающие концепции биоинформатики и круг основных задач, которые решаются в рамках биоинформатики;

способы получения, организации и анализа данных.

Должен уметь:

-использовать основные подходы и методы биоинформатики для решения конкретных научно-исследовательских и профессиональных задач;

применять полученные знания в области молекулярной биологии и молекулярной генетики, пользоваться научной и справочной литературой в библиографических базах данных Интернета.

Должен владеть:

-практическими навыками работы с биоинформационными банками данных и другими биоинформационными ресурсами;

навыками поиска молекулярно-биологической информации в международных базах данных с помощью системы запросов;

методами обработки молекулярно-биологических данных.

Должен демонстрировать способность и готовность:

-владеть системой знаний по организации и постановке физического эксперимента в области структурных исследований биологических молекул;

обладать способностью теоретического анализа результатов наблюдений и экспериментов;

использовать знания физических законов и теорий для объяснения строения вещества, сил и взаимодействий в природе;

применять знания структуры биологических молекул к решению конкретных исследовательских задач.

### 2. Место дисциплины (модуля) в структуре ОПОП ВО

Данная дисциплина (модуль) включена в раздел "Б1.В.ДВ.02.02 Дисциплины (модули)" основной профессиональной образовательной программы 09.03.04 "Программная инженерия (Технологии разработки информационных систем)" и относится к дисциплинам по выбору.

Осваивается на 3 курсе в 6 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) на 108 часа(ов).

Контактная работа - 72 часа(ов), в том числе лекции - 36 часа(ов), практические занятия - 36 часа(ов), лабораторные работы - 0 часа(ов), контроль самостоятельной работы - 0 часа(ов).

Самостоятельная работа - 36 часа(ов).

Контроль (зачёт / экзамен) - 0 часа(ов).

Форма промежуточного контроля дисциплины: зачет в 6 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	Разделы дисциплины / модуля	Семестр	Виды и часы контактной работы, их трудоемкость (в часах)			Самостоятельная работа
			Лекции	Практические занятия	Лабораторные работы	
1.	Тема 1. Введение в биоинформатику и молекулярную биологию.	6	6	6	0	6
2.	Тема 2. Методы анализа геномных данных.	6	8	8	0	8
3.	Тема 3. Методы анализа метагеномных данных.	6	8	8	0	8
4.	Тема 4. Методы анализа транскриптомных данных.	6	8	8	0	8
5.	Тема 5. Генетика человека.	6	6	6	0	6
	Итого		36	36	0	36

##### 4.2 Содержание дисциплины (модуля)

###### Тема 1. Введение в биоинформатику и молекулярную биологию.

Биоинформатика - инструмент современного биолога. Основы молекулярной биологии. Классификация живых организмов. Организация живых систем на молекулярном уровне. Центральная догма молекулярной биологии, современный взгляд. Биологические макромолекулы: ДНК, РНК и белки: структура, функции, компьютерное представление. Генетический код, его свойства. Репликация ДНК, синтез белка. Организация геномов про- и эукариот. Системная биология: от молекул к молекулярным ансамблям и функциональным сетям. Метаболические сети. Экспрессия генов, генные сети. Омиксы: геномика, транскриптомика, протеомика, метагеномика, метаболомика. Методы получения биологической информации: секвенирование, чипы, масс-спектры.

###### Тема 2. Методы анализа геномных данных.

Базы данных биологической информации, классификация (GenBank, UniProt, Ensembl, 1000G, NapMap, ARDB и др.). Поиск последовательностей в базах данных. Форматы записи последовательностей (нуклеотидная fasta/fastq, аминокислотная fasta). Сравнение нуклеотидных и белковых последовательностей. Попарное выравнивание. BLAST. Множественное выравнивание последовательностей: основные алгоритмы и их особенности. ClustalW, MAFFT, MUSCLE и другие методы. Алгоритмы выравнивания геномных данных (bowtie, BWA). Формат сырых файлов (риды: single-end, paired-end, mate-pair), оценка качества прочтений (Fastqc). Секвенирование ДНК прокариот (задачи), алгоритмы сборки генома (OLC, de Bruijn). Контиги, скаффолды, финиширование. Проверка качества сборки: число контигов, N50, GC-состав. Аннотация сборки (поиск ORF, prokka). Отличия ресеквенированного генома от референсного: типы мутаций.

###### Тема 3. Методы анализа метагеномных данных.

Микробные сообщества, показатели альфа-, бета-разнообразия. Маркерные гены идентификации микроорганизмов. Методы оценки микробного разнообразия: классические (посевы на селективные среды), ПЦР-анализ, применение технологий секвенирования первого и второго поколений. Метагеном. Шотган-секвенирование и секвенирование ампликонов 16S rPHK/ITS. Алгоритмы метагеномного анализа. Базы референсных последовательностей (Greengenes, SILVA, MetaPhlan).

QIIME - инструмент для анализа ампликонов маркерных генов. Понятие "OTU", индексы альфа-разнообразия, матрицы расстояний бета-разнообразия. Визуализация разнообразия методом MDS.

Анализ данных шотган-секвенирования. Таксономическое разнообразие (MetaPhlan), функциональное разнообразие (ChocoPhlan). Сборка метагеномов.

Задачи, решаемые путем метагеномного анализа. Проект "Human Microbiome Project". Резистом микробиоты кишечника человека. Взаимосвязь микробного сообщества с аутоиммунными заболеваниями.

###### Тема 4. Методы анализа транскриптомных данных.

Анализ экспрессии генов при помощи микрочипов и RNA-seq. Типы РНК, область применения разных RNA-seq. Пайплайн транскриптомного анализа (выравнивание, сборка транскриптов, анализ дифференциальной экспрессии). Нормализация (RPKM, FPKM, CPM). Статистический анализ полученных профилей экспрессии в R (FDR, MDS, Volcano plot). Обогащение терминами Gene Ontology (Web Gestalt), KEGG. Визуализация генных сетей в Strings.

###### Тема 5. Генетика человека.

История развития науки. Методы. Типы наследования. Хромосомные заболевания. Моногенные и мультифакторные заболевания. Проект "Геном человека". ENCODE. Ресеквенирование генома человека: задачи, методы (полногеномное секвенирование, микрочипы). Экзомное секвенирование. Описание пайплайна. Примеры применения в практике, клинические случаи выявления генетических заболеваний. Популяционная генетика. ДНК-маркеры (аутосомные, Y-хромосомные, митохондриальные). Гаплогруппы. Геногеография. Накопленные референсные данные по генетическому разнообразию человечества, базы данных отдельных проектов: HarMap, 1000 Genomes и др. Палеогеномика и секвенирование древней ДНК. Программное обеспечение для обработки геномных данных.

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

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:

Порядок организации и осуществления образовательной деятельности по образовательным программам высшего образования - программам бакалавриата, программам специалитета, программам магистратуры (утвержден приказом Министерства образования и науки Российской Федерации от 5 апреля 2017 года №301)

Письмо Министерства образования Российской Федерации №14-55-996ин/15 от 27 ноября 2002 г. "Об активизации самостоятельной работы студентов высших учебных заведений"

Устав федерального государственного автономного образовательного учреждения "Казанский (Приволжский) федеральный университет"

Правила внутреннего распорядка федерального государственного автономного образовательного учреждения высшего профессионального образования "Казанский (Приволжский) федеральный университет"

Локальные нормативные акты Казанского (Приволжского) федерального университета

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

Фонд оценочных средств по дисциплине (модулю) включает оценочные материалы, направленные на проверку освоения компетенций, в том числе знаний, умений и навыков. Фонд оценочных средств включает оценочные средства текущего контроля и оценочные средства промежуточной аттестации.

В фонде оценочных средств содержится следующая информация:

- соответствие компетенций планируемым результатам обучения по дисциплине (модулю);
- критерии оценивания сформированности компетенций;
- механизм формирования оценки по дисциплине (модулю);
- описание порядка применения и процедуры оценивания для каждого оценочного средства;
- критерии оценивания для каждого оценочного средства;
- содержание оценочных средств, включая требования, предъявляемые к действиям обучающихся, демонстрируемым результатам, задания различных типов.

Фонд оценочных средств по дисциплине находится в Приложении 1 к программе дисциплины (модулю).

### **7. Перечень литературы, необходимой для освоения дисциплины (модуля)**

Освоение дисциплины (модуля) предполагает изучение основной и дополнительной учебной литературы. Литература может быть доступна обучающимся в одном из двух вариантов (либо в обоих из них):

- в электронном виде - через электронные библиотечные системы на основании заключенных КФУ договоров с правообладателями;

- в печатном виде - в Научной библиотеке им. Н.И. Лобачевского. Обучающиеся получают учебную литературу на абонементе по читательским билетам в соответствии с правилами пользования Научной библиотекой.

Электронные издания доступны дистанционно из любой точки при введении обучающимся своего логина и пароля от личного кабинета в системе "Электронный университет". При использовании печатных изданий библиотечный фонд должен быть укомплектован ими из расчета не менее 0,5 экземпляра (для обучающихся по ФГОС 3++ - не менее 0,25 экземпляра) каждого из изданий основной литературы и не менее 0,25 экземпляра дополнительной литературы на каждого обучающегося из числа лиц, одновременно осваивающих данную дисциплину.

Перечень основной и дополнительной учебной литературы, необходимой для освоения дисциплины (модуля), находится в Приложении 2 к рабочей программе дисциплины. Он подлежит обновлению при изменении условий договоров КФУ с правообладателями электронных изданий и при изменении комплектования фондов Научной библиотеки КФУ.

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

Биоинформатика -

<https://ru.wikipedia.org/wiki/%D0%91%D0%B8%D0%BE%D0%B8%D0%BD%D1%84%D0%BE%D1%80%D0%BC%D0%B0%BD>

Биоинформатика и геномика - <https://postnauka.ru/courses/42433>

Биоинформатика и математическое моделирование - <http://mathbio.ru/>

Биоинформатика: общие сведения - <http://humbio.ru/humbio/bioinformatica/00000a3d.htm>

Институт биоинформатики - <http://bioinformaticsinstitute.ru/programs>

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

Вид работ	Методические рекомендации
лекции	Студенту рекомендуется вести конспект лекции. В конспекте дословно записываются определения основных биоинформатических понятий, категорий и биологических законов. Остальное должно быть записано своими словами. С целью улучшения усвоения материала требуется просмотреть конспект сразу после занятий, отметить материал конспекта лекций, который вызывает затруднения для понимания, попытаться найти ответы на затруднительные вопросы, используя рекомендуемую литературу. При подготовке к лекции студенту рекомендуется по конспекту заблаговременно изучить материал, предложенный на предыдущих лекциях, повторить основные термины.
практические занятия	При подготовке к практическим занятиям студенту рекомендуется: - самостоятельно заблаговременно повторить учебный материал, предлагаемый на лекционных и практических занятиях; - заранее убедиться в наличии и работоспособности на персональном компьютере необходимого для выполнения работы программного обеспечения;
самостоятельная работа	Приступая к самостоятельному изучению дисциплины, студенту необходимо внимательно ознакомиться с тематическим планом занятий, списком рекомендованной литературы. Следует уяснить последовательность выполнения индивидуальных учебных заданий. При возникновении сложностей студент вправе обратиться за консультацией к преподавателю.
зачет	Завершающим этапом изучения дисциплины является аттестация в виде зачета. Для подготовки к зачету студенту рекомендовано: - самостоятельно повторить учебный материал, предлагаемый на лекционных и практических занятиях в течение всего семестра обучения; - при необходимости воспользоваться дополнительной учебной литературой, согласованной с преподавателем.

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

Перечень информационных технологий, используемых при осуществлении образовательного процесса по дисциплине (модулю), включая перечень программного обеспечения и информационных справочных систем, представлен в Приложении 3 к рабочей программе дисциплины (модуля).

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

Материально-техническое обеспечение образовательного процесса по дисциплине (модулю) включает в себя следующие компоненты:

Помещения для самостоятельной работы обучающихся, укомплектованные специализированной мебелью (столы и стулья) и оснащенные компьютерной техникой с возможностью подключения к сети "Интернет" и обеспечением доступа в электронную информационно-образовательную среду КФУ.

Учебные аудитории для контактной работы с преподавателем, укомплектованные специализированной мебелью (столы и стулья).

Компьютер и принтер для распечатки раздаточных материалов.

Мультимедийная аудитория.

Компьютерный класс.

## **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 09.03.04 "Программная инженерия" и профилю подготовки "Технологии разработки информационных систем".

### Перечень литературы, необходимой для освоения дисциплины (модуля)

Направление подготовки: 09.03.04 - Программная инженерия

Профиль подготовки: Технологии разработки информационных систем

Квалификация выпускника: бакалавр

Форма обучения: очное

Язык обучения: русский

Год начала обучения по образовательной программе: 2018

#### Основная литература:

1. Богачёв К.Ю., Основы параллельного программирования / Богачёв К.Ю. - Москва: БИНОМ, 2013. - 342 с. - ISBN 978-5-9963-0939-9 - Текст : электронный // ЭБС 'Консультант студента' : [сайт]. - URL : <http://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785996309399.html> (дата обращения: 26.02.2020). - Режим доступа : по подписке.
2. Уилсон, К. Принципы и методы биохимии и молекулярной биологии : учебное пособие / К. Уилсон, Д. Уолкер ; под редакцией А. В. Левашова, В. И. Тишкова ; перевод с английского Т. П. Мосоловой, Е. Ю. Бозелек-Решетняк. - 2-е изд. (эл.). - Москва : Лаборатория знаний, 2015. - 855 с. - ISBN 978-5-9963-2877-2. - Текст : электронный // Лань : электронно-библиотечная система. - URL: <https://e.lanbook.com/book/66244> (дата обращения: 26.02.2020). - Режим доступа: для авториз. пользователей.
3. NGS: высокопроизводительное секвенирование / Д. В. Ребриков, Д. О. Коростин, Е. С. Шубина, В. В. Ильинский ; под редакцией Д. В. Ребрикова. - 2-е изд. (эл.). - Москва : Лаборатория знаний, 2015. - 235 с. - ISBN 978-5-9963-3024-9. - Текст : электронный // Лань : электронно-библиотечная система. - URL: <https://e.lanbook.com/book/70712> (дата обращения: 26.02.2020). - Режим доступа: для авториз. пользователей.

#### Дополнительная литература:

1. Луканин, А. В. Инженерная биотехнология: процессы и аппараты микробиологических производств: учебное пособие / Луканин А.В. - Москва : НИЦ ИНФРА-М, 2016. - 451 с. (Высшее образование: Бакалавриат) ISBN 978-5-16-011480-4. - Текст : электронный. - URL: <https://znanium.com/catalog/product/527535> (дата обращения: 26.02.2020). - Режим доступа: по подписке.
2. Дьяконов В.П., MATLAB 6.5 SP1/7/7 SP1/7 SP2 + Simulink 5/6. Инструменты искусственного интеллекта и биоинформатики / В.П. Дьяконов, В.В. Круглов - Москва: СОЛОН-ПРЕСС, 2009. - 456 с. - ISBN 5-98003-255-X - Текст : электронный // ЭБС 'Консультант студента' : [сайт]. - URL : <https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN598003255.html> (дата обращения: 26.02.2020). - Режим доступа: по подписке.
3. Ярыгин В.Н., Биология. В 2 т. Т. 1 / под ред. В. Н. Ярыгина. - Москва: ГЭОТАР-Медиа, 2015. - 736 с. - ISBN 978-5-9704-3564-9 - Текст : электронный // ЭБС 'Консультант студента' : [сайт]. - URL : <http://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970435649.html> (дата обращения: 26.02.2020). - Режим доступа : по подписке.



**Перечень информационных технологий, используемых для освоения дисциплины (модуля), включая перечень программного обеспечения и информационных справочных систем**

Направление подготовки: 09.03.04 - Программная инженерия

Профиль подготовки: Технологии разработки информационных систем

Квалификация выпускника: бакалавр

Форма обучения: очное

Язык обучения: русский

Год начала обучения по образовательной программе: 2018

Освоение дисциплины (модуля) предполагает использование следующего программного обеспечения и информационно-справочных систем:

Операционная система Microsoft Windows 7 Профессиональная или Windows XP (Volume License)

Пакет офисного программного обеспечения Microsoft Office 365 или Microsoft Office Professional plus 2010

Браузер Mozilla Firefox

Браузер Google Chrome

Adobe Reader XI или Adobe Acrobat Reader DC

Kaspersky Endpoint Security для Windows

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. Полностью соответствует требованиям федеральных государственных образовательных стандартов высшего образования к комплектованию библиотек, в том числе электронных, в части формирования фондов основной и дополнительной литературы.