

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



подписано электронно-цифровой подписью

Программа дисциплины

Функциональный анализ генома

Направление подготовки: 06.04.01 - Биология

Профиль подготовки: Генетика и генетические технологии

Квалификация выпускника: магистр

Форма обучения: очное

Язык обучения: русский

Год начала обучения по образовательной программе: 2025

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): старший научный сотрудник, к.н. Маркелова М.И. (НИЛ Мультиомиксные технологии живых систем, Институт фундаментальной медицины и биологии), MIMarkelova@kpfu.ru

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-1	Готов использовать полученные биологические знания и знания смежных наук, нормативные документы по организации и проведению научно-исследовательских и (или) производственно-технологических работ в профессиональной деятельности в соответствии с профилем программы магистратуры

Обучающийся, освоивший дисциплину (модуль):

Должен знать:

ЗНАТЬ актуальные задачи в области функционального анализа генома

ЗНАТЬ методы и принципы анализа данных в области функционального анализа генома

ЗНАТЬ требования нормативных документов, регламентирующих организацию исследований в области функционального анализа генома

Должен уметь:

УМЕТЬ формулировать и анализировать задачи в области функционального анализа генома

УМЕТЬ использовать вычислительные и программные комплексы для решения задач функционального анализа генома

УМЕТЬ выполнять требования нормативных документов, регламентирующих работы в области функционального анализа генома

Должен владеть:

ВЛАДЕТЬ навыками определения приоритетных и актуальных задач в области функционального анализа генома

ВЛАДЕТЬ навыками анализа результатов, полученных в ходе решения задач функционального анализа генома

ВЛАДЕТЬ навыками определения актуальных нормативных документов, регламентирующих работы в области функционального анализа генома

2. Место дисциплины (модуля) в структуре ОПОП ВО

Данная дисциплина (модуль) включена в раздел "Б1.В.ДВ.05.01 Дисциплины (модули)" основной профессиональной образовательной программы 06.04.01 "Биология (Генетика и генетические технологии)" и относится к дисциплинам по выбору части ОПОП ВО, формируемой участниками образовательных отношений.

Осваивается на 2 курсе в 3 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 4 зачетных(ые) единиц(ы) на 144 часа(ов).

Контактная работа - 48 часа(ов), в том числе лекции - 20 часа(ов), практические занятия - 12 часа(ов), лабораторные работы - 16 часа(ов), контроль самостоятельной работы - 0 часа(ов).

Самостоятельная работа - 78 часа(ов).

Контроль (зачёт / экзамен) - 18 часа(ов).

Форма промежуточного контроля дисциплины: экзамен в 3 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, всего	Лекции в эл. форме	Практические занятия, всего	Практические в эл. форме	Лабораторные работы, всего	Лабораторные в эл. форме	
1.	Тема 1. Введение в биоинформатику и основные понятия молекулярной биологии	3	4	0	3	0	4	0	16
2.	Тема 2. Методы анализа геномных данных	3	5	0	3	0	4	0	16
3.	Тема 3. Методы анализа метагеномных данных	3	3	0	2	0	2	0	14
4.	Тема 4. Методы анализа транскриптомных данных	3	4	0	2	0	3	0	16
5.	Тема 5. Методы анализа протеомных данных	3	4	0	2	0	3	0	16
	Итого		20	0	12	0	16	0	78

4.2 Содержание дисциплины (модуля)

Тема 1. Введение в биоинформатику и основные понятия молекулярной биологии

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

Тема 2. Методы анализа геномных данных

Базы данных биологической информации, классификация (GenBank, UniProt, Ensembl, 1000G, Map, ARDB и др.). Поиск последовательностей в базах данных. Форматы записи последовательностей (нуклеотидная fasta/fastq, аминокислотная fasta). Сравнение нуклеотидных и белковых последовательностей. Парное 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). Континги, скаффолды, финиширование. Проверка качества сборки: число контингов, 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 rRNA/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. Методы анализа протеомных данных

Масс-спектрометрия и чипы. Программы, позволяющие из фрагментарных данных масс-спектрометрии и чипов выдавать данные о почти полностью собранных из этих фрагментов белков. Программы, основанные на построении выравниваний фрагментов с известными белками из баз данных UniProt и PROSITE. Существующие инструменты, определяющие посттрансляционные модификации. Вычислительные методы биоинформатики для изучения белков-биомаркеров. Протеогеномика - методы протеомики для подтверждения данных, полученных из геномных последовательностей. Структурная протеомика - широкомасштабные исследования структур белков на основе данных рентгеноструктурного анализа и ЯМР-спектроскопии.

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 науки и высшего образования Российской Федерации от 6 апреля 2021 года №245)

Письмо Министерства образования Российской Федерации №14-55-99бин/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)

BLAST - <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/BLAST>

ClustalW - <http://www.genome.jp/tools/clustalw/>

PHYLIP - <http://evolution.genetics.washington.edu/phyliip.html>

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;
лабораторные работы	При подготовке к лабораторным 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.
экзамен	Завершающим этапом изучения дисциплины является аттестация в виде экзамена. Для подготовки к экзамену 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.

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 06.04.01 "Биология" и магистерской программе "Генетика и генетические технологии".

*Приложение 2
к рабочей программе дисциплины (модуля)
Б1.В.ДВ.05.01 Функциональный анализ генома*

Перечень литературы, необходимой для освоения дисциплины (модуля)

Направление подготовки: 06.04.01 - Биология
Профиль подготовки: Генетика и генетические технологии
Квалификация выпускника: магистр
Форма обучения: очное
Язык обучения: русский
Год начала обучения по образовательной программе: 2025

Основная литература:

Основы анализа данных и программирования в R : учебно-методическое пособие / Акберова Н. И., Козлова О. С. ; Казан. федер. ун-т, Ин-т фундамент. медицины и биологии .? Казань : [Альянс], 2017 .? 32 с. : ил. ; 21 .?
Библиогр.: с. 32 (7 назв.), 100.

Дополнительная литература:

1. Применение молекулярных методов исследования в генетике: Учебное пособие / Л.Н. Нефедова. - М.: НИЦ Инфра-М, 2012. - 104 с. - Режим доступа:
<http://znanium.com/bookread.php?book=302262> ЭБС 'Знаниум'
2. Гупал, В. М. Математика и загадочный генетический код : монография / В.М. Гупал. - 2-е изд. - Москва : РИОР : ИНФРА-М, 2017. - 288 с. - (Научная мысль). -
<https://doi.org/10.12737/6032>. - ISBN 978-5-369-01276-5. - Текст : электронный. -
URL:<https://znanium.com/catalog/product/883158>
3. Володченкова, Л. А. Биоинформатика : учебное пособие : [16+] / Л. А. Володченкова ; Омский государственный университет им. Ф. М. Достоевского. - Омск :
Омский государственный университет им. Ф.М. Достоевского, 2018. - 44 с. : ил. - ISBN 978- 5-7779-2214-4 - URL:
<https://biblioclub.ru/index.php?page=book&id=563147>

*Приложение 3
к рабочей программе дисциплины (модуля)
Б1.В.ДВ.05.01 Функциональный анализ генома*

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

Направление подготовки: 06.04.01 - Биология

Профиль подготовки: Генетика и генетические технологии

Квалификация выпускника: магистр

Форма обучения: очное

Язык обучения: русский

Год начала обучения по образовательной программе: 2025

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