

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



УТВЕРЖДАЮ

Проректор по образовательной деятельности КФУ

Е.А. Турилова

28 февраля 2025 г.

подписано электронно-цифровой подписью

Программа дисциплины

Мультиомиксные технологии в медицине

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 омиксных технологий в медицине

ЗНАТЬ методы и принципы анализа данных в области омиксных технологий в медицине

ЗНАТЬ требования нормативных документов, регламентирующих организацию исследований в области омиксных технологий в медицине

Должен уметь:

УМЕТЬ формулировать и анализировать задачи в области омиксных технологий в медицине

УМЕТЬ использовать вычислительные и программные комплексы для решения задач в области омиксных технологий в медицине

УМЕТЬ выполнять требования нормативных документов, регламентирующих работы в области решения задач омиксных технологий в медицине

Должен владеть:

ВЛАДЕТЬ навыками определения приоритетных и актуальных задач в омиксных технологий в медицине

ВЛАДЕТЬ навыками анализа результатов, полученных в ходе решения задач в области омиксных технологий в медицине

ВЛАДЕТЬ навыками определения актуальных нормативных документов, регламентирующих работы в области решения задач омиксных технологий в медицине

2. Место дисциплины (модуля) в структуре ОПОП ВО

Данная дисциплина (модуль) включена в раздел "Б1.В.ДВ.05.02 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	Се- местр	Виды и часы контактной работы, их трудоемкость (в часах)							Само- сто- тель- ная ра- бота
			Лекции всего	Лекции в эл. форме	Практи- ческие занятия, всего	Практи- ческие в эл. форме	Лабора- торные работы, всего	Лабора- торные в эл. форме		
1.	Тема 1. Геномика в медицине	3	5	0	3	0	4	0	20	
2.	Тема 2. Транскриптомика в медицине	3	5	0	3	0	4	0	20	
3.	Тема 3. Протеомика и метаболомика в медицине	3	5	0	3	0	4	0	18	
4.	Тема 4. Метагеномика в медицине	3	5	0	3	0	4	0	20	
	Итого		20	0	12	0	16	0	78	

4.2 Содержание дисциплины (модуля)

Тема 1. Геномика в медицине

Современные методы геномики в медицинских приложениях. Центральная догма молекулярной биологии, современный взгляд.

Биологические макромолекулы: ДНК, РНК и белки: структура, функции, компьютерное представление.

Организация геномов про- и эукариот.

Системная биология: от молекул к молекулярным ансамблям и функциональным сетям.

Омиксы: геномика, транскриптомика, протеомика, метагеномика, метаболомика.

Методы получения биологической информации: секвенирование, чипы, масс-спектры.

Методы анализа геномных данных. Базы данных биологической информации.

Методы анализа геномных данных. Поиск последовательностей в базах данных.

Форматы записи нуклеотидных и аминокислотных последовательностей.

Сравнение нуклеотидных и белковых последовательностей.

Попарное выравнивание.

BLAST.

Множественное выравнивание последовательностей: основные алгоритмы и их особенности.

Алгоритмы выравнивания геномных данных.

Оценка качества прочтений.

Секвенирование ДНК прокариот, алгоритмы сборки генома. Контиги, скаффолды, финиширование сборки.

Проверка качества сборки. Аннотация сборки.

Отличия ресеквенированного генома от референсного: типы мутаций.

Тема 2. Транскриптомика в медицине

Современные методы транскриптомики в медицинских приложениях. Анализ экспрессии генов при помощи микрочипов и RNA-seq. Типы РНК.

Алгоритмы транскриптомного анализа.

Пайпайн транскриптомного анализа (выравнивание, сборка транскриптов, анализ дифференциальной экспрессии).

Нормализация данных RNA-Seq. Статистический анализ полученных профилей экспрессии.

Обогащение терминами Gene Ontology, KEGG.

Тема 3. Протеомика и метаболомика в медицине

Современные методы протеомики и метаболомики в медицинских приложениях. Методы анализа протеомных данных.

Инструменты определения посттрансляционных модификаций.

Протеогеномика - методы протеомики для подтверждения данных, полученных из геномных последовательностей

Вычислительные методы биоинформатики для изучения белков-биомаркеров.

Масс-спектрометрия и чипы.

Структурная протеомика - широкомасштабные исследования структур белков на основе данных рентгеноструктурного анализа и ЯМР-спектроскопии.

Тема 4. Метагеномика в медицине

Микробные сообщества, показатели альфа-, бета-, гамма- разнообразия.

Маркерные гены идентификации микроорганизмов.

Методы оценки микробного разнообразия. Метагеном.

Шотган-секвенирование и секвенирование ампликонов 16S рРНК/ITS.

Базы референсных последовательностей.

Понятие "OTU" и "ASV".

Современные методы гметагеномики в медицинских приложениях. Анализ данных шотган-секвенирования метагеномов. Таксономическое разнообразие, функциональное разнообразие.

Сборка метагеномов.

Задачи, решаемые путем метагеномного анализа. Проект "Human Microbiome Project".

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 №14-55-996бин/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/phylip.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 биоинформационных 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.

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.05.02 Мультиомиксные технологии в медицине

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:

1. Минаев, В. П. Лазерные медицинские системы и медицинские технологии на их основе : учебное пособие / В. П. Минаев. - 4-е изд., испр. и доп. - Долгопрудный : Интеллект, 2020. - 360 с. - ISBN 978-5-91559-280-2. - Текст : электронный. - URL: <https://znanium.com/catalog/product/1238965> (дата обращения: 12.02.2025). - Режим доступа: по подписке.
2. Исследование, технология и использование нанопористых носителей лекарств в медицине / Под ред. В. Я. Шевченко, О. И. Киселева, В. Н. Соколова. - Санкт-Петербург : ХИМИЗДАТ, 2024. - 368 с. - ISBN 978-5-93808-488-9. - Текст : электронный // ЭБС 'Консультант студента' : [сайт]. - URL : <https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785938084889.html> (дата обращения: 28.02.2025). - Режим доступа : по подписке.
3. Геномика спорта, двигательной активности и питания / Под общей редакцией Д. Барха, И. И. Ахметова. Пер. с англ. яз. М. В. Прокопьевой. - Москва : Спорт, 2022. - 584 с. - ISBN 978-5-907225-78-7. - Текст : электронный // ЭБС 'Консультант студента' : [сайт]. - URL : <https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785907225787.html> (дата обращения: 28.02.2025). - Режим доступа : по подписке.

Дополнительная литература:

1. Иванищев, В. В. Медицинские аспекты генетики человека : учебное пособие / В. В. Иванищев. - 2-е изд., стер. - Москва : ФЛИНТА, 2025. - 142 с. - ISBN 978-5-9765-5685-0. - Текст : электронный. - URL: <https://znanium.ru/catalog/product/2186166> (дата обращения: 12.02.2025). - Режим доступа: по подписке.
2. Кургуз, Р. В. Генетика человека с основами медицинской генетики : учебное пособие для спо / Р. В. Кургуз, Н. В. Киселева. - 5-е изд., стер. - Санкт-Петербург : Лань, 2024. - 176 с. - ISBN 978-5-507-47749-4. - Текст : электронный // Лань : электронно-библиотечная система. - URL: <https://e.lanbook.com/book/414722> (дата обращения: 12.02.2025). - Режим доступа: для авториз. пользователей.
3. Заяц, Р. Г. Медицинская биология и общая генетика : учебник / Р. Г. Заяц, В. Э. Бутвиловский, В. В. Давыдов, И. В. Рачковская - Минск : Выш. шк. , 2017. - 480 с. - ISBN 978-985-06-2886-2. - Текст : электронный // ЭБС 'Консультант студента' : [сайт]. - URL : <https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9789850628862.html> (дата обращения: 28.02.2025). - Режим доступа : по подписке.

Приложение 3
к рабочей программе дисциплины (модуля)
Б1.В.ДВ.05.02 Мультиомиксные технологии в медицине

**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.