

Министерство науки и высшего образования Российской Федерации
Федеральное государственное автономное образовательное учреждение
высшего образования



**Пермский национальный исследовательский
политехнический университет**

УТВЕРЖДАЮ

Проректор по образовательной
деятельности

 А.Б. Петроченков

« 22 » февраля 20 23 г.

РАБОЧАЯ ПРОГРАММА ДИСЦИПЛИНЫ

Дисциплина: Основы геномики и биоинформатики
(наименование)

Форма обучения: очная
(очная/очно-заочная/заочная)

Уровень высшего образования: магистратура
(бакалавриат/специалитет/магистратура)

Общая трудоёмкость: 180 (5)
(часы (ЗЕ))

Направление подготовки: 01.04.02 Прикладная математика и информатика
(код и наименование направления)

Направленность: Хемобиодинамика и биоинформатика
(наименование образовательной программы)

1. Общие положения

1.1. Цели и задачи дисциплины

Дисциплина «Основы геномики и биоинформатики» опирается на основные знания и представления биохимии, биофизики, системной и молекулярной биологии, использует методы прикладной математики и информатики в молекулярно-биологических исследованиях. Подготовка по дисциплине даёт возможность получить теоретическую базу и практические навыки использования компьютерных технологий для обработки экспериментальных данных по структуре биологических макромолекул с целью получения биологически важной информации. Дисциплина реализует математические алгоритмы, связанные с биологическими объектами, применяет экспериментальные и расчетные данные физико-химической биологии, геномики и протеомики. Предмет является междисциплинарным и изучается после и параллельно с указанными ниже курсами.

Целью учебной дисциплины является формирование основополагающих представлений о биоинформатике; знакомство с соответствующими вычислительными инструментами, обобщающими многочисленные экспериментальные работы по системной и молекулярной биологии, биофизики, биохимии, генетике и др.; знакомство с методологией разработки алгоритмов компьютерного анализа данных геномики и протеомики; базовое освоение программных продуктов, позволяющих предсказывать пространственную структуру биополимеров. Содержание курса направлено также на формирование у студентов современного естественнонаучного мировоззрения, развитие научного мышления и расширение их научно-технического кругозора.

К задачам дисциплины можно отнести получение информации об основных законах геномики и биоинформатики; освоение основных терминов и классификаций в области биоинформатики; знакомство с основами химии и физики нуклеиновых кислот и белков; освоение методов и подходов биоинформатики для проведения компьютерного анализа данных геномики и протеомики.

1.2. Изучаемые объекты дисциплины

Предметом освоения дисциплины являются: основы химии и физики нуклеиновых кислот и белков; основные положения и методология биоинформатики; языки программирования и основные алгоритмы, используемые для анализа биоинформационных данных; понятийный аппарат геномики и биоинформатики; биоинформационные ресурсы.

1.3. Входные требования

Для освоения дисциплины «Основы геномики и биоинформатики» обучающийся использует знания, умения и навыки, сформированные при изучении следующих дисциплин учебной программы и завершает формирование соответствующих компетенций:

1. Непрерывные математические модели
2. Дискретные математические модели
3. Введение в синергетику
4. Моделирование сложных систем
5. Динамика генных цепей

2. Планируемые результаты обучения по дисциплине

Компетенция	Индекс индикатора	Планируемые результаты обучения по дисциплине (знать, уметь, владеть)	Индикатор достижения компетенции, с которым соотнесены планируемые результаты обучения	Средства оценки
-------------	-------------------	-----------------------------------------------------------------------	----------------------------------------------------------------------------------------	-----------------

Компетенция	Индекс индикатора	Планируемые результаты обучения по дисциплине (знать, уметь, владеть)	Индикатор достижения компетенции, с которым соотнесены планируемые результаты обучения	Средства оценки
ПК-1.5	ИД-1ПК-1.5	Знает историю развития геномики и биоинформатики теории и их место в современном естествознании; основные законы геномики и основные положения биоинформатики; основы химии и физики нуклеиновых кислот и белков; языки программирования и основные алгоритмы, используемые для анализа биоинформационных данных;	Знает классические результаты и последние достижения в механике жидкости, физико-химической гидродинамике, геномики и биоинформатике;	Экзамен
ПК-1.5	ИД-2ПК-1.5	Умеет получать и грамотно использовать информацию из баз данных по структуре геномов и белков, а также другой биологической информации; применять методы и подходы биоинформатики для проведения компьютерного анализа данных геномики и протеомики; читать и разрабатывать новые программы, используемые для решения задач в области биоинформатике; модифицировать уже известные и создавать новые специализированные биоинформационные сайты.	Умеет обосновывать выбор и творчески применять современные методы математического моделирования объектов и процессов на стыке механики жидкости, химии, биологии и информатики;	Курсовая работа
ПК-1.5	ИД-3ПК-1.5	Владеет терминологией и методологией геномики и биоинформатики; практическими методами программирования и навыками работы с биоинформационными ресурсами.	Владеет навыками разработки и анализа новых математических моделей сложных систем и процессов для междисциплинарных задач, сформулированных на стыке механики жидкости, химии,	Курсовая работа

Компетенция	Индекс индикатора	Планируемые результаты обучения по дисциплине (знать, уметь, владеть)	Индикатор достижения компетенции, с которым соотнесены планируемые результаты обучения	Средства оценки
			биологии и информатики.	

3. Объем и виды учебной работы

Вид учебной работы	Всего часов	Распределение по семестрам в часах	
		Номер семестра	
		3	4
1. Проведение учебных занятий (включая проведение текущего контроля успеваемости) в форме:	72	36	36
1.1. Контактная аудиторная работа, из них:			
- лекции (Л)	32	16	16
- лабораторные работы (ЛР)			
- практические занятия, семинары и (или) другие виды занятий семинарского типа (ПЗ)	36	18	18
- контроль самостоятельной работы (КСР)	4	2	2
- контрольная работа			
1.2. Самостоятельная работа студентов (СРС)	72	36	36
2. Промежуточная аттестация			
Экзамен	36	36	
Дифференцированный зачет	9		9
Зачет			
Курсовой проект (КП)			
Курсовая работа (КР)	18	18	
Общая трудоемкость дисциплины	180	108	72

4. Содержание дисциплины

Наименование разделов дисциплины с кратким содержанием	Объем аудиторных занятий по видам в часах			Объем внеаудиторных занятий по видам в часах
	Л	ЛР	ПЗ	
3-й семестр				
Организация биологических систем.	2	0	0	8
Предмет геномики и биоинформатики. Структура биоинформатики и ОМИКС-технологии. Объекты и методы исследования. История развития наук о молекулярных основах жизни. Организация клеток прокариот и эукариот. Компартаментизация. Органеллы, их структура и функции. Биомолекулы.				

Наименование разделов дисциплины с кратким содержанием	Объем аудиторных занятий по видам в часах			Объем внеаудиторных занятий по видам в часах
	Л	ЛР	ПЗ	СРС
Базовая информация о ДНК, РНК и белках.	2	0	4	6
Основные понятия геномики. Аминокислоты, строение и свойства. ДНК, РНК, нуклеотиды. Нуклеотиды и нуклеиновые кислоты. Аминокислоты и белки. Биологические последовательности. Основы молекулярной биологии. Организация генетической информации. Структура генов и регуляторные последовательности. Опероны и регулоны. Функционирование и организация геномов прокариот и эукариот. Укладка ДНК в эукариотических хромосомах. Обмен нуклеиновых кислот. Репликация. Генетическая рекомбинация.				
Процессы генной регуляции.	4	0	4	10
Механизмы регуляции экспрессии генов. Основные уровни регуляции метаболизма, регуляция работы ферментов и транспорта веществ. Регуляция метаболизма на уровне транскрипции, влияние топологии ДНК на синтез белков. Процессинг РНК. Трансляция. Процессинг белков.				
Вариабельность генетической информации.	4	0	4	6
Вариабельность геномов. Методы генетического конструирования <i>in vivo</i> . Мобильные генетические элементы. Плазмиды. Генетическая трансформация. Протопласты. Основы мутагенеза. Виды мутаций. Генетическое конструирование эукариот.				
Методы генетического конструирования и анализа.	4	0	6	6
Методы генетического конструирования <i>in vitro</i> . Генетическая инженерия. Технология рекомбинантных ДНК и клонирование. Гибридизация ДНК. Олигонуклеотид-направленный мутагенез. Полимеразная цепная реакция и её приложения. Методы изучения биологических последовательностей.				
ИТОГО по 3-му семестру	16	0	18	36
4-й семестр				
Технологии секвенирования.	2	0	2	4
Секвенирование биологических последовательностей. Высокопроизводительное секвенирование NGS. Химический синтез ДНК и РНК, конструирование генов. Геномное редактирование. Методы анализа последовательностей и структуры белков. Протеомика.				
Сравнение нуклеотидных и белковых последовательностей и филогенетический анализ. Обработка данных.	4	0	4	10

Наименование разделов дисциплины с кратким содержанием	Объем аудиторных занятий по видам в часах			Объем внеаудиторных занятий по видам в часах
	Л	ЛР	ПЗ	СРС
Геномы и протеомы. Анализ геномной ДНК, РНК и белка. Примеры сравнения данных. Матрицы замен. Программное обеспечение, интернет – ресурсы и сервисы. Биологические базы данных, их организация и наполнение. Обзор современных биологических баз данных. Алгоритмы выравнивания последовательностей. Множественное выравнивание последовательностей. Clustal. Анализ и предсказание структуры белков. Филогенетический анализ. BLAST и его использование. Множественное выравнивание белковых последовательностей. Визуализация и моделирование пространственных структур макромолекул.				
Анализ больших массивов биологических данных.	4	0	4	10
Анализ NGS данных. Биоинформатические подходы к анализу РНК. Генная экспрессия. Анализ RNASeq данных. Структурная и функциональная геномика. Анализ белка и протеомика. Метаболомика. Метагеномный анализ.				
Биоинформатика в медицине и фармакологии.	4	0	4	8
Генетические заболевания человека: последствия вариации ДНК. Категории заболеваний. Базы данных заболеваний. Подходы к выявлению ассоциированных с заболеванием генов и локусов. Полногеномный поиск ассоциаций (GWAS). Гены человека, связанные с заболеваниями в модельных организмах. Использование методов биоинформатики в онкологии, неврологии, кардиологии, иммунологии, при подборе индивидуальных методов лечения для конкретного пациента. Использование методов биоинформатики для диагностики генетических заболеваний у плода. Использование методов биоинформатики в судебно-медицинских исследованиях. Исследования микробиома для выявления патогенеза заболеваний человека. Поиск новых лекарственных мишеней. Поиск биомаркеров. Исследования генома бактерий для выявления причин антибиотикорезистентности.				
Перспективы развития биоинформатики.	2	0	4	4
Биоинформатика и геномное конструирование. Перспективы развития геномики и биоинформатики.				
ИТОГО по 4-му семестру	16	0	18	36
ИТОГО по дисциплине	32	0	36	72

Тематика примерных практических занятий

№ п.п.	Наименование темы практического (семинарского) занятия
1	Средства работы с банком данных RCSB PDB
2	Средства работы с банком данных NCBI
3	Объединённые средства работы с банками данных RCSB PDB и NCBI
4	Средства работы с банком данных MolPort
5	Обработка данных на языке R
6	Работа с пакетом программ EMBOSS
7	Парное выравнивание
8	Множественное выравнивание
9	Изучение шаблонов последовательностей
10	Филогенетические деревья
11	Текстовые методы в биоинформатике
12	Изучение возможностей горизонтального переноса генов у бактерий

Тематика примерных курсовых проектов/работ

№ п.п.	Наименование темы курсовых проектов/работ
1	Глобального выравнивания аминокислотных последовательностей алгоритмом Нидельмана-Вунша.
2	Локальное выравнивание по наибольшему весу подстроки
3	Мутации при репликации ДНК
4	Компьютерный дизайн лекарственных средств
5	Точечные мутации ДНК
6	Анализ идентичности аминокислотных последовательностей графическим методом
7	Сборка геномов методом OLC
8	Горизонтальный перенос генов – основной фактор эволюции прокариот
9	Геногеография и генетический атлас народов мира

5. Организационно-педагогические условия

5.1. Образовательные технологии, используемые для формирования компетенций

Проведение лекционных занятий по дисциплине основывается на активном методе обучения, при которой учащиеся не пассивные слушатели, а активные участники занятия, отвечающие на вопросы преподавателя. Вопросы преподавателя нацелены на активизацию процессов усвоения материала, а также на развитие логического мышления. Преподаватель заранее намечает список вопросов, стимулирующих ассоциативное мышление и установления связей с ранее освоенным материалом.

Практические занятия проводятся на основе реализации метода обучения действием: определяются проблемные области, формируются группы. При проведении практических занятий преследуются следующие цели: применение знаний отдельных дисциплин и творческих методов для решения проблем и принятия решений; отработка у обучающихся навыков командной работы, межличностных коммуникаций и развитие лидерских качеств; закрепление основ теоретических знаний.

При проведении учебных занятий используются интерактивные лекции, групповые дискуссии, ролевые игры, тренинги и анализ ситуаций и имитационных моделей.

5.2. Методические указания для обучающихся по изучению дисциплины

При изучении дисциплины обучающимся целесообразно выполнять следующие рекомендации:

1. Изучение учебной дисциплины должно вестись систематически.
2. После изучения какого-либо раздела по учебнику или конспектным материалам рекомендуется по памяти воспроизвести основные термины, определения, понятия раздела.
3. Особое внимание следует уделить выполнению отчетов по практическим занятиям, лабораторным работам и индивидуальным комплексным заданиям на самостоятельную работу.
4. Вся тематика вопросов, изучаемых самостоятельно, задается на лекциях преподавателем. Им же даются источники (в первую очередь вновь изданные в периодической научной литературе) для более детального понимания вопросов, озвученных на лекции.

6. Перечень учебно-методического и информационного обеспечения для самостоятельной работы обучающихся по дисциплине

6.1. Печатная учебно-методическая литература

№ п/п	Библиографическое описание (автор, заглавие, вид издания, место, издательство, год издания, количество страниц)	Количество экземпляров в библиотеке
1. Основная литература		
1	Леск А. Введение в биоинформатику : пер. с англ. : учебное издание / А. Леск. - Москва: БИНОМ. Лаб. знаний, 2009.	3
2	Мутовин Г. Р. Клиническая генетика. Геномика и протеомика наследственной патологии : учебное пособие для вузов / Г. Р. Мутовин. - Москва: ГЭОТАР-Медиа, 2010.	12
3	Павлов А. Н. Биоинформатика / А. Н. Павлов, Ю. М. Ермолаев. - Москва: Гринлайт+, 2010.	2
4	Хаубольд Б. Введение в вычислительную биологию: эволюционный подход : пер. с англ. / Б. Хаубольд, Т. Вие. - Москва Ижевск: Регуляр. и хаот. динамика, Ин-т компьютер. исслед., 2011.	1
2. Дополнительная литература		

2.1. Учебные и научные издания		
1	Задачи по современной генетике : учебное пособие для вузов / В. М. Глазер [и др.]. - Москва: Университет, 2008.	2
2	Козлов Н. Н. Математический анализ генетического кода / Н. Н. Козлов. - Москва: БИНОМ. Лаб. знаний, 2010.	1
3	Павлов А. Н. Биоинформационные основы жизнедеятельности : учебное пособие для вузов / А. Н. Павлов. - М.: Гринлайт, 2008.	3
2.2. Периодические издания		
1	Компьютерные исследования и моделирование : научный журнал / Институт компьютерных исследований. - Москва: Издательство технической литературы «Институт компьютерных исследований» (ИКИ), 2009 -	
2	Математическая биология и биоинформатика : научный журнал / Российская академия наук. - Пушкино: Институт математических проблем биологии РАН, 2006 -	
2.3. Нормативно-технические издания		
	Не используется	
3. Методические указания для студентов по освоению дисциплины		
	Не используется	
4. Учебно-методическое обеспечение самостоятельной работы студента		
	Не используется	

6.2. Электронная учебно-методическая литература

Вид литературы	Наименование разработки	Ссылка на информационный ресурс	Доступность (сеть Интернет / локальная сеть; авторизованный / свободный доступ)
Дополнительная литература	Геномика и генная инженерия: учебное пособие / Н.Р. Телесманич, О.Г. Саркисян, Т.Э. Харатян; под ред. З.И. Микашинович; ФГБОУ ВО РостГМУ Минздрава России, каф. общей и клинической биохимии №1. – Ростов н/Д: Изд-во РостГМУ, 2018. – 90 с	http://rostgmu.ru/wp-content/uploads/2018/04/%D0%9C35965.pdf	сеть Интернет; свободный доступ
Учебно-методическое обеспечение самостоятельной работы студентов	Порозов Ю.Б., Биоинформатика. – СПб: НИУ ИТМО, 2012. – 52 с.	https://books.ifmo.ru/file/pdf/940.pdf	сеть Интернет; свободный доступ

6.3. Лицензионное и свободно распространяемое программное обеспечение, используемое при осуществлении образовательного процесса по дисциплине

Вид ПО	Наименование ПО
Операционные системы	MS Windows XP (подп. Azure Dev Tools for Teaching до 27.03.2022)
Офисные приложения.	Microsoft Office Professional 2007. лиц. 42661567
Среды разработки, тестирования и отладки	PIP (The Python Package Installer) Free

6.4. Современные профессиональные базы данных и информационные справочные системы, используемые при осуществлении образовательного процесса по дисциплине

Наименование	Ссылка на информационный ресурс
База данных Scopus	https://www.scopus.com/
База данных Springer Nature e-books	http://link.springer.com/ http://jwww.springerprotocols.com/ http://materials.springer.com/ http://zbmath.org/ http://npg.com/
База данных Web of Science	http://www.webofscience.com/
База данных научной электронной библиотеки (eLIBRARY.RU)	https://elibrary.ru/
Научная библиотека Пермского национального исследовательского политехнического университета	http://lib.pstu.ru/
Электронно-библиотечная система Лань	https://e.lanbook.com/
Электронно-библиотечная система IPRbooks	http://www.iprbookshop.ru/
Информационные ресурсы Сети КонсультантПлюс	http://www.consultant.ru/
Электронная библиотека диссертаций Российской государственной библиотеки	http://www.diss.rsl.ru/

7. Материально-техническое обеспечение образовательного процесса по дисциплине

Вид занятий	Наименование необходимого основного оборудования и технических средств обучения	Количество единиц
Курсовая работа	Персональные компьютеры (локальная компьютерная сеть)	4
Лекция	Лекционная аудитория, оборудованная электронным проектором и экраном	1
Практическое занятие	Персональные компьютеры (локальная компьютерная сеть)	4

8. Фонд оценочных средств дисциплины

Описан в отдельном документе

Министерство науки и высшего образования Российской Федерации
Федеральное государственное автономное образовательное учреждение
высшего образования
«Пермский национальный исследовательский политехнический
университет»

ФОНД ОЦЕНОЧНЫХ СРЕДСТВ
(приложение к рабочей программе дисциплины)

Дисциплина: Основы геномики и биоинформатики

Форма обучения: очная

Уровень высшего образования: магистратура

Общая трудоёмкость: 180 ч (3 ЗЕ)

Направление подготовки: 01.04.02 Прикладная математика и информатика

Профиль программы: Хемобиодинамика и биоинформатика

Выпускающая кафедра: Прикладной физики

Курс: 2 **Семестр:** 3, 4

Виды контроля с указанием семестра: Экзамен, 3

Дифференцированный зачет, 4

Фонд оценочных средств для проведения промежуточной аттестации обучающихся для проведения промежуточной аттестации обучающихся по дисциплине является частью (приложением) к рабочей программе дисциплины. Фонд оценочных средств для проведения промежуточной аттестации обучающихся по дисциплине разработан в соответствии с общей частью фонда оценочных средств для проведения промежуточной аттестации основной образовательной программы, которая устанавливает систему оценивания результатов промежуточной аттестации и критерии выставления оценок. Фонд оценочных средств для проведения промежуточной аттестации обучающихся по дисциплине устанавливает формы и процедуры текущего контроля успеваемости и промежуточной аттестации обучающихся по дисциплине.

1. Перечень формируемых частей компетенций, этапы их формирования и контролируемые результаты обучения

1.1. Формируемые части компетенций

Согласно КМВ ОПОП учебная дисциплина Б1.В.09«Основы геномики и биоинформатики» участвует в формировании компетенции **ПК-1.5**:

- способность ставить и решать междисциплинарные задачи математического моделирования объектов и процессов на стыке механики жидкости, химии, биологии и информатики.

1.2. Перечень контролируемых результатов обучения по дисциплине, объекты оценивания и виды контроля

Согласно РПД освоение учебного материала дисциплины запланировано в течение двух семестров (3-го и 4-ого семестров учебного плана) и разбито на 5 (3-ий семестр) + 5 (4-ый семестр) учебных модулей. В каждом модуле предусмотрены аудиторские лекционные занятия, которые сопровождаются практическими занятиями, а также самостоятельной работой студентов. В результате обучения в 3-ем семестре экзамен, в 4-ом семестре - дифференцированный зачет. Кроме того, в 3-ем семестре предусмотрена курсовая работа. В рамках освоения учебного материала дисциплины формируются компоненты компетенций *знать, уметь, владеть*, указанные в РПД, и которые выступают в качестве контролируемых результатов обучения по дисциплине (табл. 1.1).

Контроль уровня усвоенных знаний, усвоенных умений и приобретенных владений осуществляется в рамках текущего, рубежного и промежуточного контроля при изучении теоретического материала, сдаче отчетов по практическим занятиям и индивидуальным работам. Виды контроля сведены в таблицу 1.1.

Таблица 1.1. Перечень контролируемых результатов обучения по дисциплине

Контролируемые результаты освоения дисциплины (ЗУВы)	Вид контроля						
	Текущий		Рубежный			Промежуточный	
	С	ПЗ	КР	ИЗ	ОПЗ	Экзамен	Дифф.Зачет
Усвоенные знания							
З.1 - знает историю развития геномики и биоинформатики теории и их место в современном естествознании;	С					ТВ	ТВ
З.2 - знает основные законы геномики и основные положения биоинформатики; основы химии и физики нуклеиновых кислот и белков;	С					ТВ	ТВ
З.3 - знает языки программирования и основные алгоритмы, используемые для анализа биоинформационных данных.	С					ТВ	ТВ
Освоенные умения							
У.1 - умеет получать и грамотно использовать информацию из баз данных по структуре геномов и белков, а также другой биологической информации;		ПЗ по темам 1-12			ОПЗ	КЗ	КЗ
У.2 - умеет применять методы и подходы биоинформатики для проведения компьютерного анализа данных геномики и протеомики;		ПЗ по темам 1-12			ОПЗ	КЗ	КЗ
У.3 - умеет читать и разрабатывать новые программы, используемые для решения задач в области биоинформатике.		ПЗ по темам 1-12			ОПЗ	КЗ	КЗ
Приобретенные владения							
В.1 - владеет терминологией и методологией геномики и биоинформатики;		ПЗ по темам 1-12			ОПЗ	КЗ	КЗ
В.2 - владеет практическими методами программирования и навыками работы с биоинформационными ресурсами.		ПЗ по темам 1-12			ОПЗ	КЗ	КЗ

С – собеседование по теме; ТО – коллоквиум (теоретический опрос); КЗ – кейс-задача (индивидуальное задание); ОПЗ – отчет по практическому заданию; Т/КР – рубежное тестирование (контрольная работа); ТВ – теоретический вопрос; ПЗ – практическое занятие; ИЗ – индивидуальное задание; КЗ – комплексное задание экзамена.

Итоговой оценкой достижения результатов обучения по дисциплине является промежуточная аттестация в виде экзамена, проводимая с учетом результатов текущего и рубежного контроля.

2. Виды контроля, типовые контрольные задания и шкалы оценивания результатов обучения

Текущий контроль успеваемости имеет целью обеспечение максимальной эффективности учебного процесса, управление процессом формирования заданных компетенций обучающихся, повышение мотивации к учебе и предусматривает оценивание хода освоения дисциплины. В соответствии с Положением о проведении текущего контроля успеваемости и промежуточной аттестации обучающихся по образовательным программам высшего образования – программам бакалавриата, специалитета и магистратуры в ПНИПУ предусмотрены следующие виды и периодичность текущего контроля успеваемости обучающихся:

- входной контроль, проверка исходного уровня подготовленности обучающегося и его соответствия предъявляемым требованиям для изучения данной дисциплины;

- текущий контроль усвоения материала (уровня освоения компонента «знать» заданных компетенций) на каждом групповом занятии и контроль посещаемости лекционных занятий;

- промежуточный и рубежный контроль освоения обучающимися отдельных компонентов «знать», «уметь» заданных компетенций путем компьютерного или бланочного тестирования, контрольных опросов, контрольных работ (индивидуальных домашних заданий), защиты отчетов по лабораторным работам, рефератов, эссе и т.д.

Рубежный контроль по дисциплине проводится на следующей неделе после прохождения модуля дисциплины, а промежуточный – во время каждого контрольного мероприятия внутри модулей дисциплины;

- межсессионная аттестация, единовременное подведение итогов текущей успеваемости не менее одного раза в семестр по всем дисциплинам для каждого направления подготовки (специальности), курса, группы;

- контроль остаточных знаний.

2.1. Текущий контроль усвоения материала

Текущий контроль усвоения материала в форме собеседования или выборочного теоретического опроса студентов проводится по каждой теме. Результаты по 4-балльной шкале оценивания заносятся в книжку преподавателя и учитываются в виде интегральной оценки при проведении промежуточной аттестации.

2.2. Рубежный контроль

Рубежный контроль для комплексного оценивания усвоенных знаний, освоенных умений и приобретенных владений (табл. 1.1) проводится в форме защиты отчетов по практическим заданиям (после изучения каждого модуля учебной дисциплины). Типовые темы практических занятий приведены в РПД. Защита отчета проводится индивидуально каждым студентом или группой студентов. Типовые шкала и критерии оценки приведены в общей части ФОС программы.

2.3. Промежуточная аттестация (итоговый контроль)

Допуск к промежуточной аттестации осуществляется по результатам текущего и рубежного контроля. Условиями допуска являются успешная сдача всех от-

четов по практическим занятиям и положительная интегральная оценка по результатам текущего и рубежного контроля.

Промежуточная аттестация, согласно РПД, проводится в виде экзамена (3-ий семестр) и в виде дифференцированного зачета (4-ый семестр) по дисциплине по билетам. Билет содержит теоретические вопросы (ТВ) для проверки усвоенных знаний и комплексные задания (КЗ) для контроля уровня усвоенных умений и приобретенных владений всех заявленных компетенций.

Билет формируется таким образом, чтобы в него попали вопросы и практические задания, контролирующие уровень сформированности *всех* заявленных компетенций. Форма билета представлена в общей части ФОС образовательной программы.

2.3.1. Типовые вопросы и задания для экзамена по дисциплине Типовые вопросы для контроля усвоенных знаний (ТВ):

1. Геномика и биоинформатика. Определения. Объекты и задачи исследования. История развития наук о молекулярных основах жизни.
2. Организация клеток прокариот и эукариот. Компартаментизация. Организация генетической информации. Организация геномов прокариот и эукариот
3. Биомолекулы. Нуклеотиды и нуклеиновые кислоты. Структура ДНК и РНК
4. Аминокислоты и белки. Белковые последовательности.
5. Структура генов и регуляторные последовательности. Опероны.
6. Укладка ДНК в эукариотических хромосомах. Влияние топологии ДНК на синтез белков
7. Репликация. Генетическая рекомбинация.
8. Основные уровни регуляции метаболизма, регуляция работы ферментов.
9. Регуляция метаболизма на уровне транскрипции. Механизмы регуляции экспрессии генов.
10. Процессинг РНК (сплайсинг). Альтернативный сплайсинг.
11. Генетический код. Свойства генетического кода.
12. Трансляция. Рибосомы. Транспортные РНК.
13. Методы генетического конструирования *in vivo*. Основы мутагенеза. Виды мутаций.
14. Мобильные генетические элементы. Простые вставочные последовательности, транспозоны, фаги-транспозоны.
15. Плазмиды. Конъюгация. Генетическая трансформация.
16. Протопласты. Получение, трансформация, слияние.
17. Методы генетического конструирования *in vitro*. Генетическая инженерия. Технология рекомбинантных ДНК и клонирование.
18. Гибридизация ДНК. Олигонуклеотид-направленный мутагенез.
19. Полимеразная цепная реакция и её приложения.
20. Секвенирование биологических последовательностей по Сэнгеру.
21. Высокопроизводительное секвенирование NGS.
22. Химический синтез ДНК и РНК, конструирование генов.

Пример типового комплексного задания для проверки умений и владений представлен в приложении 1. *Полный перечень теоретических вопросов и практических заданий в форме утвержденного комплекта экзаменационных билетов хранится на выпускающей кафедре.*

2.3.2. Типовые вопросы и задания для дифференцированного зачета по дисциплине

Типовые вопросы для контроля усвоенных знаний (ТВ):

1. Методы анализа последовательностей и структуры белков. Протеомика.
2. Программное обеспечение, интернет-ресурсы и сервисы. Биологические базы данных, их организация и наполнение.
3. Сравнение и множественное выравнивание нуклеиновых и белковых последовательностей. Clustal.
4. Парное выравнивание. Виды, авторы алгоритмов, цели, значение. Глобальное выравнивание.
5. Вторичные структуры белков, их характеристики и предсказание. ПО и сервисы.
6. Локальное выравнивание. Цели, значение. Алгоритм локального выравнивания.
7. Матрицы сравнения последовательностей. PAM, BLOSUM.
8. Филогенетический анализ. BLAST и его использование.
9. Группы аминокислот. Группировка аминокислот с эволюционной и структурной точек зрения.
10. Открытая рамка считывания. Её нахождение и транскрипция. Поиск открытых рамок считывания – методы.
11. Визуализация и моделирование пространственных структур макромолекул.
12. Анализ NGS данных. Биоинформатические подходы к анализу РНК. Генная экспрессия.
13. Динамическое программирование и выравнивание последовательностей. Способы оптимизации поиска – FASTA, BLAST.
14. Метаболомика.
15. Метагеномный анализ.
16. Биоинформатика в медицине и фармакологии.

Пример типового комплексного задания для проверки умений и владений представлен в приложении 2. *Полный перечень теоретических вопросов и практических заданий в форме утвержденного комплекта экзаменационных билетов хранится на выпускающей кафедре.*

2.3.3. Шкалы оценивания результатов обучения на экзамене

Оценка результатов обучения по дисциплине в форме уровня сформированности компонентов *знать, уметь, владеть* заявленных компетенций проводится по 4-х балльной шкале оценивания путем выборочного контроля во время экзамена.

Типовые шкалы и критерии оценки результатов обучения при сдаче экзамена для компонентов *знать, уметь и владеть* приведены в общей части ФОС образова-

тельной программы.

3. Критерии оценивания уровня сформированности компонентов и компетенций

3.1. Оценка уровня сформированности компонентов компетенций

При оценке уровня сформированности компетенций в рамках выборочного контроля при экзамене считается, что *полученная оценка за компонент проверяемой в билете компетенции обобщается на соответствующий компонент всех компетенций, формируемых в рамках данной учебной дисциплины.*

Типовые критерии и шкалы оценивания уровня сформированности компонентов компетенций приведены в общей части ФОС образовательной программы.

3.2. Оценка уровня сформированности компетенций

Общая оценка уровня сформированности всех компетенций проводится путем агрегирования оценок, полученных студентом за каждый компонент формируемых компетенций, с учетом результатов текущего и рубежного контроля в виде интегральной оценки по 4-х балльной шкале. Все результаты контроля заносятся в оценочный лист и заполняются преподавателем по итогам промежуточной аттестации.

Форма оценочного листа и требования к его заполнению приведены в общей части ФОС образовательной программы.

Типовое комплексное задание экзамена (КЗ) для проверки умений и владений

Название белка	Название организма
1. Fumarate reductase	1. Human
2. 5 α -reductases	2. Gorilla
3. Nicotinamide phosphoribosyl-transferase	3. Pig
4. reverse transcriptase	4. Rabbit
5. ATP synthase	5. Mouse
6. Lactase	6. Amoeba proteus
7. Cyclophilins	7. Drosophila
8. Topoisomerases	8. Fish

Задание 1. Из представленных списков «Название белка» и «Название организма» выбрать пару и, используя интернет-ресурсы NCBI (National Centre for Biotechnological Information) и PDB (Protein Data Bank), выполнить:

- поиск нуклеотидной последовательности;
- определить расположение кодирующей его последовательности на участке ДНК;
- выполнить поиск научных статей об этом белке и представить его в виде списка, отсортированного по дате публикации;
- получить файл, описывающий 3D структуру этого белка и изучить его структуру с помощью 3D браузера Ras Mol (выделить лиганд, аминокислоты, кодирующие старт- и стоп-кодон).

Задание 2. Из представленных списков «Название белка» и «Название организма» выбрать пару и, используя интернет-ресурсы NCBI (National Centre for Biotechnological Information) и PDB (Protein Data Bank), выполнить:

- поиск нуклеотидной последовательности;
- используя программный пакет EMBOSS построить:
 - обратную последовательность;
 - комплементарную последовательность;
 - обратно-комплементарную последовательность;
- сколько возможных трансляций в последовательность аминокислот можно получить из одной последовательности нуклеотидов;
- выполнить трансляцию в пакете EMBOSS нуклеотидной последовательности со всеми возможными 6-ю рамками считывания и определить правильную аминокислотную последовательность;
- используя подпрограмму plotorf пакета EMBOSS убедиться в правильности вашего решения предыдущего задания.

Задание 3. Из представленных списков «Название белка» и «Название организма» выбрать пару и, используя интернет-ресурсы NCBI (National Centre for Biotechnological Information) и PDB (Protein Data Bank), выполнить:

- аккуратно удалите 21 нуклеотид из последовательностей мРНК и ДНК и соответствующие аминокислоты из последовательности белка. Изменило ли это результаты поиска BLAST;
- аккуратно удалите некоторые нуклеотиды / аминокислоты в конце последовательностей и попробуйте провести поиск BLAST снова. Получили ли вы те же результаты? Каковы значения scores и identities;
- сколько нуклеотидов / аминокислот нужно удалить для того, чтобы поиск перестал выдавать прежние результаты;
- что произойдёт, если вы удалите нуклеотиды / аминокислоты из середины последовательностей;
- выполните трансляцию ДНК в аминокислотную последовательность, и сравните её с имеющейся.

Задание 5. Дана следующая матрица скоринга ДНК:

A C G T A 10 2 5 2 C 2 10 2 5 G 5 2 10 2 T 2 5 2 10

Какова максимально возможная оценка выравнивания AATAAT и AAGG, при условии цены промежутка -5?

Задание 6. Даны 4 последовательности:

S1=act, S2=agct, S3=aact, S4=acct.

Парные выравнивания этих последовательностей следующие:

a-ct; a-ct; a-ct; agct; aact; acct.

По ним были построены 2 варианта множественного выравнивания (в зависимости от параметров алгоритма). Какой из этих вариантов вы предпочтёте и почему?

1 вариант: a-ct; a---ct; agct; ag—ct

2 вариант: aact; a-a-ct; acct; a—cct

Задание 7. Множественное выравнивание последовательностей с параметрами по умолчанию (gappenalty -10) выглядит следующим образом:

AGCT ACCT – ACT AACT

В полученном выравнивании имеется 2 полных совпадения и один промежуток. Очевидно, что есть лучшее выравнивание с тремя полными совпадениями и одним промежутком. Объясните логику построения этого выравнивания. Как нужно изменить параметры выравнивания для того, чтобы его улучшить?

Задание 8. По приведенной матрице расстояний постройте филогенетическое дерево (методами Neighbor Joining method и UPGMA).

1 2 3 4 1 0 0.3 0.5 0.6 2 0 0.6 0.5 3 0 0.9 4 0

Опишите процесс построения.

Задание 9. Из представленных списков «Название белка» и «Название организма» выбрать один белок для двух разных организмов и, используя интернет-ресурсы NCBI (National Centre for Biotechnological Information) и PDB (Protein Data Bank), выполнить:

- поиск нуклеотидных последовательностей;
- используя пакет EMBOSS провести глобальное выравнивание по алгоритму Нидлмана-Вунша;
- дать описание отличий;
- как влияет выбор матрицы расстояний на конечный результат.

Критерии оценки выполнения комплексного задания экзамена

Оценка «пять» ставится, если обучающийся справился заданием и дал правильный ответ; он осознанно излагает и оценивает полученные им результаты; демонстрирует умение аргументировать свою точку зрения в ответ на уточняющие вопросы преподавателя.

Оценка «четыре» ставится, если обучающийся дал правильный ответ, но с заданием справился частично; понимает и правильно интерпретирует полученные им результаты, логично строит свой ответ, но допускает незначительные неточности при описании методов решения или свойств исследуемой системы.

Оценка «три» ставится, если обучающийся дал правильный ответ, но путается с выкладками при получении оценок; ориентируется в методах и подходах решения и при описании полученных результатов, но нуждается в наводящих вопросах преподавателя, не умеет анализировать или не вполне владеет терминологией при описании исследуемой системы.

Оценка «два» ставится, если обучающийся дал неправильный ответ и не справился с необходимыми выкладками; плохо ориентируется и не понимает сути необходимого исследования, либо допускает грубые ошибки при описании своих действий при выполнении заданий.

Типовое комплексное задание дифференцированного зачета (КЗ) для проверки умений и владений

Название белка	Название организма
9. Fumarate reductase	9. Human
10. 5 α -reductases	10. Gorilla
11. Nicotinamide phosphoribosyl-transferase	11. Pig
12. reverse transcriptase	12. Rabbit
13. ATP synthase	13. Mouse
14. Lactase	14. Amoeba proteus
15. Cyclophilins	15. Drosophila
16. Topoisomerases	16. Fish

Задание № 1. Из представленных списков «Название белка» и «Название организма» выбрать пару и, используя интернет-ресурсы NCBI (National Centre for Biotechnological Information) и PDB (Protein Data Bank), выполнить:

- поиск нуклеотидной последовательности;
- определить расположение кодирующей его последовательности на участке ДНК;
- выполнить поиск научных статей об этом белке и представить его в виде списка, отсортированного по дате публикации;
- получить файл, описывающий 3D структуру этого белка и изучить его структуру с помощью 3D браузера RasMol (выделить лиганд, аминокислоты, кодирующие старт- и стоп-кодон).

Задание № 2. Из представленных списков «Название белка» и «Название организма» выбрать пару и, используя интернет-ресурсы NCBI (National Centre for Biotechnological Information) и PDB (Protein Data Bank), выполнить:

- поиск нуклеотидной последовательности;
- используя программный пакет EMBOSS построить:
 - обратную последовательность;
 - комплементарную последовательность;
 - обратно-комплементарную последовательность;
- сколько возможных трансляций в последовательность аминокислот можно получить из одной последовательности нуклеотидов;
- выполнить трансляцию в пакете EMBOSS нуклеотидной последовательности со всеми возможными 6-ю рамками считывания и определить правильную аминокислотную последовательность;
- используя подпрограмму plotorf пакета EMBOSS убедиться в правильности вашего решения предыдущего задания.

- какие последовательности наиболее похожи на исследуемый участок ДНК;
- аккуратно удалите 21 нуклеотид из последовательностей мРНК и ДНК и соответствующие аминокислоты из последовательности белка. Изменило ли это результаты поиска BLAST;
- аккуратно удалите некоторые нуклеотиды / аминокислоты в конце последовательностей и попробуйте провести поиск BLAST снова. Получили ли вы те же результаты? Каковы значения scores и identities;
- сколько нуклеотидов / аминокислот нужно удалить для того, чтобы поиск перестал выдавать прежние результаты;
- что произойдёт, если вы удалите нуклеотиды / аминокислоты из середины последовательностей;
- выполните трансляцию ДНК в аминокислотную последовательность, и сравните её с имеющейся.

Задание № 5. Дана следующая матрица скоринга ДНК:

A C G T A 10 2 5 2 C 2 10 2 5 G 5 2 10 2 T 2 5 2 10

Какова максимально возможная оценка выравнивания AATAAT и AAGG, при условии цены промежутка -5?

Задание № 6. Даны 4 последовательности:

S1=act, S2=agct, S3=aact, S4=acct.

Парные выравнивания этих последовательностей следующие:

a-ct; a-ct; a-ct; agct; aact; acct.

По ним были построены 2 варианта множественного выравнивания (в зависимости от параметров алгоритма). Какой из этих вариантов вы предпочтёте и почему?

1 вариант: a-ct; a---ct; agct; ag—ct

2 вариант: aact; a-a-ct; acct; a—cct

Задание № 7. Множественное выравнивание последовательностей с параметрами по умолчанию (gappenalty -10) выглядит следующим образом:

AGCT ACCT – ACT AACT

В полученном выравнивании имеется 2 полных совпадения и один промежуток. Очевидно, что есть лучшее выравнивание с тремя полными совпадениями и одним промежутком. Объясните логику построения этого выравнивания. Как нужно изменить параметры выравнивания для того, чтобы его улучшить?

Задание № 8. По приведенной матрице расстояний постройте филогенетическое дерево (методами NeighborJoiningmethod и UPGMA).

1 2 3 4 1 0 0.3 0.5 0.6 2 0 0.6 0.5 3 0 0.9 4 0

Опишите процесс построения.

Задание № 9. Из представленных списков «Название белка» и «Название организма» выбрать один белок для двух разных организмов и, используя интернет-

ресурсы NCBI (National Centre for Biotechnological Information) и PDB (Protein Data Bank), выполнить:

- поиск нуклеотидных последовательностей;
- используя пакет EMBOSS провести глобальное выравнивание по алгоритму Нидлмана-Вунша;
- дать описание отличий;
- как влияет выбор матрицы расстояний на конечный результат.

Название белка	Название организма
1. Fumarate reductase	1. Human
2. 5 α -reductases	2. Gorilla
3. Nicotinamide phosphoribosyl-transferase	3. Pig
4. reverse transcriptase	4. Rabbit
5. ATP synthase	5. Mouse
6. Lactase	6. Amoeba proteus
7. Cyclophilins	7. Drosophila
8. Topoisomerases	8. Fish

Критерии оценки выполнения комплексного задания зачета

Оценка «пять» ставится, если обучающийся справился с заданием и дал правильный ответ; он осознанно излагает и оценивает полученные им результаты; демонстрирует умение аргументировать свою точку зрения в ответ на уточняющие вопросы преподавателя.

Оценка «четыре» ставится, если обучающийся дал правильный ответ, но с заданием справился частично; понимает и правильно интерпретирует полученные им результаты, логично строит свой ответ, но допускает незначительные неточности при описании методов решения или свойств исследуемой системы.

Оценка «три» ставится, если обучающийся дал правильный ответ, но путается с выкладками при получении оценок; ориентируется в методах и подходах решения и при описании полученных результатов, но нуждается в наводящих вопросах преподавателя, не умеет анализировать или не вполне владеет терминологией при описании исследуемой системы.

Оценка «два» ставится, если обучающийся дал неправильный ответ и не справился с необходимыми выкладками; плохо ориентируется и не понимает сути необходимого исследования, либо допускает грубые ошибки при описании своих действий при выполнении заданий.