

**АВТНОМНАЯ НЕКОММЕРЧЕСКАЯ ОБРАЗОВАТЕЛЬНАЯ
ОРГАНИЗАЦИЯ ВЫСШЕГО ОБРАЗОВАНИЯ
«НАУЧНО-ТЕХНОЛОГИЧЕСКИЙ УНИВЕРСИТЕТ «СИРИУС»
(АНОО ВО «УНИВЕРСИТЕТ «СИРИУС»)**

РАБОЧАЯ ПРОГРАММА ДИСЦИПЛИНЫ (МОДУЛЯ)

Геномика, эпигеномика и анализ геномных данных

Уровень образования: высшее образование – программа магистратуры
Направление подготовки: 06.04.01 Биология
09.04.03 Прикладная информатика
Направленность (профиль): Биоинформатика

1. Общая характеристика дисциплины (модуля)

1.1. Цель дисциплины (модуля): формирование представления о геномике как о научном направлении биологии, подготовка обучающихся к решению задач научно-исследовательской деятельности с применением методов геномики.

1.2. Задачи дисциплины (модуля):

- знакомство с разделами геномики (структурная, функциональная, сравнительная, персональная, эпигеномика и др.)
- формирование представления о методах геномики
- обучение применению методов геномики в экспериментальной работе и научно-исследовательской деятельности.

1.3. Общая трудоемкость дисциплины (модуля): 4 з.е.

1.4. Планируемые результаты обучения по дисциплине (модулю):

Формируемые компетенции (код компетенции, формулировка)	Планируемые результаты обучения по дисциплине (индикаторы достижения компетенций)
ПК-1. Способен применять фундаментальные математические и естественнонаучные знания для решения профессиональных задач в области биоинформатики, биоинженерии, биотехнологии и фарминдустрии	ИПК-1.1. Знает фундаментальные основы математики, биологии и других естественных наук
	ИПК-1.2. Применяет фундаментальные знания математики, биологии и других естественных наук для постановки и решения исследовательских и практических задач
	ИПК-1.3. Анализирует современные проблемы в области биоинформатики, биоинженерии, биотехнологии и фарминдустрии, формулирует гипотезы и вырабатывает подходы для решения исследовательских и практических задач
ПК-4. Способен комбинировать и адаптировать информационно-коммуникационные технологии для решения профессиональных задач в области биоинформатики, биоинженерии, биотехнологии и фарминдустрии с учетом требований информационной безопасности	ИПК-4.1. Знает базовые понятия информатики, информации, ее измерения, кодирования и представления в вычислительных системах, а также принципы сбора, хранения и обработки информации
	ИПК-4.2. Использует информационно-коммуникационные технологии для решения профессиональных задач в области биоинформатики, биоинженерии, биотехнологии и фарминдустрии
	ИПК-4.3. Комбинирует и адаптирует информационно-коммуникационные технологии с учетом требований информационной безопасности
ПК-6. Способен самостоятельно проводить расчетные работы и исследования в области биоинформатики, биоинженерии, биотехнологии и фарминдустрии,	ИПК-6.1. Применяет классические методы решения задач, современные программные комплексы и навыки работы с высокотехнологичным лабораторным оборудованием для проведения расчетных работ и исследований

АНОО ВО «Университет «Сириус»	Рабочая программа дисциплины (модуля) «Геномика, эпигеномика и анализ геномных данных»	Лист 3 Листов 10
-------------------------------	---	---------------------

применяя навыки работы с высокотехнологичным лабораторным оборудованием	ИПК-6.2. Проводит расчетные работы и исследования, осуществляет обработку, анализ и интерпретацию биомедицинских и биотехнологических данных
	ИПК-6.3. Оформляет результаты расчетных работ и исследований в соответствии с требованиями к отчетной документации

2. Структура и содержание дисциплины (модуля)

2.1. Объем дисциплины (модуля) и виды учебной деятельности:

Виды учебной деятельности	3 семестр	Всего
Контактная работа обучающихся с преподавателем, всего ч.	86	86
Лекционные занятия, ч.	36	36
Практические (семинарские) занятия, ч.	46	46
Лабораторные занятия, ч.	х	х
Промежуточная аттестация – экзамен, ч	4	4
Промежуточная аттестация – зачет с оценкой, ч	х	х
Промежуточная аттестация – зачет, ч	х	х
Самостоятельная работа обучающихся, всего ч.	58	58
Общая трудоемкость, ч.	144	144
Общая трудоемкость, з.е.	4	4

2.2. Структура дисциплины (модуля) по разделам (темам) и видам учебной деятельности:

Наименования разделов (тем) дисциплины	Лекционные занятия, ч	Практические (семинарские) занятия, ч	Лабораторные занятия, ч	Промежуточная аттестация, ч	Самостоятельная работа, ч	Всего, ч	Форма текущего контроля / промежуточной аттестации
Раздел 1. Развитие представлений о гене - от “Zellelemente” Г. Менделя до современной концепции гена.	2	2			2	6	тестирование
Раздел 2. Транскрипция как ключевой этап реализации генетической информации.	2	2			4	8	тестирование
Раздел 3. Регуляторные элементы в геномах про- и эукариот.	2	4			4	10	тестирование
Раздел 4. Методы современной геномики	4	4			4	12	тестирование
Раздел 5. Геном как единое целое: взаимодействие различных механизмов геномной регуляции.	2	2			4	8	тестирование

АНОО ВО «Университет «Сириус»	Рабочая программа дисциплины (модуля) «Геномика, эпигеномика и анализ геномных данных»	Лист 4 Листов 10
-------------------------------	---	---------------------

Раздел 6. Геномные проекты. Геномы прокариот и геномы эукариот	2	2			4	8	тестирование
Раздел 7. 3D-геномика	2	2			4	8	тестирование
Раздел 8. Понятие об эпигенетике	2	2			4	8	тестирование
Раздел 9. Эпигенетическое репрограммирование	2	2			4	8	тестирование
Раздел 10. Современные инструменты эпигенетического редактирования	4	2			4	10	тестирование
Раздел 11. Методы анализа генетической и эпигенетической информации. Принципы создания NGS библиотек.	4	2			4	10	тестирование
Раздел 12. Биоинформатика и регуляторная геномика	2	2			4	8	тестирование
Раздел 13. Биосинтез белка и анализ экспрессии генов на уровне трансляции: от биохимии к системной биологии	2	4			4	10	тестирование
Раздел 14. Протеомика	2	6			4	12	тестирование
Раздел 15. Полногеномная сборка и модификация генома <i>in silico</i>	2	8			4	14	тестирование
Промежуточная аттестация				4		4	Экзамен
Итого	36	46	x	4	58	144	

2.3. Содержание разделов (тем) дисциплины (модуля):

Наименования разделов (тем) дисциплины	Содержание разделов (тем) дисциплины
Раздел 1. Развитие представлений о гене - от "Zellelemente" Г. Менделя до современной концепции гена.	Эволюция определения понятия «ген» от начала 20 века до наших дней. Гены кодирующие и некодирующие белки. Гены про- и эукариот.
Раздел 2. Транскрипция как ключевой этап реализации генетической информации.	Транскрипция у прокариот. Транскрипция у эукариот. РНК-полимеразы. Сборка преинициаторного комплекса, освобождение промотора и элонгация. Стадии транскрипционного цикла. Транскрипционные факторы. Трансактивация транскрипции.
Раздел 3. Регуляторные элементы в геномах про- и эукариот.	Понятие о <i>cis</i> -действующих элементах. Промоторы прокариот и роль сигма-фактора в узнавании промоторов. Сигма 54. "Эукариотические элементы" в регуляции транскрипции у прокариот. Энхансеры и сайленсеры у экариот. "Модули" последовательностей ДНК, узнаваемые специфическими белками. Роль "обратной генетики" в развитии представлений о регуляции транскрипции у эукариот.

Раздел 4. Методы современной геномики	Понятие о геномике. Секвенирование и аннотирование геномов, изучение экспрессии генов (транскриптомика) и их продуктов (функциональная геномика, протеомика и метаболомика) на геномном уровне.
Раздел 5. Геном как единое целое: взаимодействие различных механизмов геномной регуляции.	Генетические и эпигенетические механизмы регуляции работы генов. Генные сети. Взаимодействие генов.
Раздел 6. Геномные проекты. Геномы прокариот и геномы эукариот	Основные геномные проекты: цели и задачи геномных проектов. Прогресс в секвенировании и аннотации геномов про- и эукариот. Геном, транскриптом, эпигеном, протеом.
Раздел 7. 3D-геномика	Самоорганизация хроматиновой фибриллы в компактные структуры высших порядков (топологически ассоциированные домены). Трехмерная организация генома на основе стохастических взаимодействий нуклеосом.
Раздел 8. Понятие об эпигенетике	Модификации генов и динамическая структура хроматина. Представление о перемоделировании хроматина. Роль нуклеосомных структур в активации экспрессии генов. Метилирование, повторяющиеся последовательности, мутации отдаленных регуляторных элементов, транспозиции генетического материала. Регуляторные мотивы пре-мРНК, антисмысловые РНК, нетранслирующиеся РНК, микро РНК, двухцепочечные РНК. Метилирование/деметилирование и ацетилирование/деацетилирование гистонов.
Раздел 9. Эпигенетическое репрограммирование	Эпигенетическое репрограммирование генома в гаметогенезе и доимплантационном эмбриогенезе у млекопитающих. Динамические изменения метилирования цитозина ДНК в гаметах и у эмбрионов доимплантационных стадий развития. Различия в динамике и механизмах репрограммирования импринтированных и неимпринтированных участков ДНК в мужских и женских половых клетках.
Раздел 10. Современные инструменты эпигенетического редактирования	Методы геномного и эпигеномного редактирования генома. Методы селективного эпигеномного редактирования. Препараты для лечения эпигенетических нарушений.
Раздел 11. Методы анализа генетической и эпигенетической информации. Принципы создания NGS библиотек.	Методы анализа метилирования генома. Метил-чувствительная ПЦР, рестрикция. Метил-чувствительное секвенирование. Принципы секвенирования эпигеномов.
Раздел 12. Биоинформатика и регуляторная геномика	Обзор основных методов биоинформатики, используемых для анализа регуляции работы генов.
Раздел 13. Биосинтез белка и анализ экспрессии генов на уровне трансляции: от биохимии к системной биологии	Биосинтез и посттрансляционная модификация белков. Фолдинг белков. Котрансляционное сворачивание белков. Роль шаперонов.
Раздел 14. Протеомика	Цели, задачи и методы протеомики.
Раздел 15. Полногеномная сборка и модификация генома in silico	Практическое занятие по анализу геномных данных.

2.4. Самостоятельная работа по дисциплине (модулю):

Самостоятельная работа предусматривает:

- самостоятельное изучение теоретического материала;
- подготовка к устному опросу;
- подготовка к тестовым заданиям;
- подготовка к текущему контролю;
- подготовка к промежуточной аттестации.

3. Текущий контроль успеваемости и промежуточная аттестация по дисциплине (модулю). Оценочные материалы

3.1. Текущий контроль успеваемости проводится в течение семестра в следующих формах:

Наименования разделов (тем) дисциплины	Форма текущего контроля	Оценочные материалы
Раздел 1. Развитие представлений о гене - от "Zellelemente" Г. Менделя до современной концепции гена.	Устный опрос, тестирование	перечень домашних заданий
Раздел 2. Транскрипция как ключевой этап реализации генетической информации.	Устный опрос, тестирование	перечень домашних заданий
Раздел 3. Регуляторные элементы в геномах про- и эукариот.	Устный опрос, тестирование	перечень домашних заданий
Раздел 4. Методы современной геномики	Устный опрос, тестирование	перечень домашних заданий
Раздел 5. Геном как единое целое: взаимодействие различных механизмов геномной регуляции.	Устный опрос, тестирование	перечень домашних заданий
Раздел 6. Геномные проекты. Геномы прокариот и геномы эукариот	Устный опрос, тестирование	перечень домашних заданий
Раздел 7. 3D-геномика	Устный опрос, тестирование	перечень домашних заданий
Раздел 8. Понятие об эпигенетике	Устный опрос, тестирование	перечень домашних заданий
Раздел 9. Эпигенетическое репрограммирование	Устный опрос, тестирование	перечень домашних заданий
Раздел 10. Современные инструменты эпигенетического редактирования	Устный опрос, тестирование	перечень домашних заданий
Раздел 11. Методы анализа генетической и эпигенетической информации. Принципы создания NGS библиотек.	Устный опрос, тестирование	перечень домашних заданий

Раздел 12. Биоинформатика и регуляторная геномика	Устный опрос, тестирование	перечень домашних заданий
Раздел 13. Биосинтез белка и анализ экспрессии генов на уровне трансляции: от биохимии к системной биологии	Устный опрос, тестирование	перечень домашних заданий
Раздел 14. Протеомика	Устный опрос, тестирование	перечень домашних заданий
Раздел 15. Полногеномная сборка и модификация генома in silico	Устный опрос, тестирование	перечень домашних заданий

3.2. Оценочные материалы для текущего контроля.

Примерный перечень вопросов для устного опроса:

1. Опишите преимущества и недостатки секвенирование по Сэнгеру по сравнению с NGS.
2. Перечислите ферменты, участвующие в процессе пиросеквенирования ДНК.
3. Опишите возможности и преимущества пиросеквенирования на приборе PyroMark.

Критерии оценки для устного опроса.

Критерий	Зачтено	Не зачтено
Процент правильных ответов	Успешно/в целом успешно применяет инновационные инструменты и методы при определении путей решения профессиональных задач.	Не применяет/не в полной мере применяет инновационные инструменты и методы при определении путей решения профессиональных задач.

Примерный перечень тестовых заданий:

1. Для генов эукариот характерно:

- А. Наличие альтернативного сплайсинга
- Б. Наличие альтернативных промоторов
- В. Наличие альтернативных сайтов полиаденилирования
- Г. Все вышеперечисленное

2. HARE-элементы – это:

- А. Бактериальные промоторы
- Б. Специфические для человека регуляторные элементы
- В. Элементы волосяного покрова
- Г. Внехромосомные автономно-реплицирующиеся участки ДНК

3. Доля белок-кодирующих последовательностей (экзонов генов матричных РНК) в геноме человека составляет

- А. Около 1-2 процентов
- Б. Около 10-20 процентов

В. Около 30-40 процентов

Г. Как минимум 50 процентов

4. Компартменты хроматина образуются за счет

А. Слабых взаимодействий между дезорганизованными доменами белков хроматина

Б. Ядерных перегородок

В. Ковалентных связей, образующихся между ацильными группами модифицированных гистонов

Г. Конъюгации гомологичных хромосом в интерфазе

5. Выберите свойства активных энхансеров:

А. Расположены в открытом хроматине

Б. Транскрибируются

В. Несут метки H3K27ac

Г. Характерны все вышеперечисленные свойства

Критерии оценки тестовых заданий.

Критерий	Зачтено	Не зачтено
Процент правильных ответов	Успешно/в целом успешно применяет инновационные инструменты и методы при определении путей решения профессиональных задач.	Не применяет/не в полной мере применяет инновационные инструменты и методы при определении путей решения профессиональных задач.

3.3. Формой промежуточной аттестации по дисциплине является экзамен.

Результаты промежуточной аттестации оцениваются как оценками «отлично», «хорошо», «удовлетворительно» и «неудовлетворительно».

Оценка «отлично», «хорошо», «удовлетворительно» означает успешное прохождение промежуточной аттестации по дисциплине.

3.4. Оценочные материалы для промежуточной аттестации:

Перечень вопросов для подготовки к экзамену:

1. Регуляторные элементы в геномах про- и эукариот. Сходство и различия структур и функций.

2. Основные направления и методы современной геномики.

3. Характеристика геномного проекта. Цели и задачи. Этапы геномного проекта.

4. Геномы прокариот и геномы эукариот. Сравнительный анализ.

5. 3D-геномика: цели и задачи. Примеры применения.

6. Эпигенетическое репрограммирование

7. Современные инструменты эпигенетического редактирования.

8. Методы анализа генетической и эпигенетической информации.

9. Принципы создания NGS библиотек.
10. Применения методов биоинформатики в регуляторной геномике.
11. Анализ экспрессии генов на уровне трансляции: от биохимии к системной биологии.

4. Учебно-методическое и информационное обеспечение дисциплины (модуля)

4.1. Перечень основной литературы:

1. Осипова, Л. А. Генетика : учебник для вузов / Л. А. Осипова. — 2-е изд., испр. и доп. — Москва : Издательство Юрайт, 2025. — 482 с.

4.2. Перечень дополнительной литературы:

1. Шмидт Р. Наглядная биотехнология и генетическая инженерия. Изд-во Лаборатория знаний. 2019. 324 с.
2. Клаг У., Каммингс М. и др. Основы генетики. Серия: Мир биологии и медицины. Изд-во Теносфера, 2015. 944 с.
3. Попов В.В. Геномика с молекулярно-генетическими основами. Изд-во Либроком, 2012. 304 с.

5. Материально-техническое и программное обеспечение дисциплины

5.1. Материально-техническое обеспечение:

Вид аудитории	Технические средства и оборудование
<i>Учебная аудитория для проведения лекционных занятий</i>	Альфа 5.2 - учебная аудитория для проведения учебных занятий, предусмотренных программой магистратуры. Доска магнитно-маркерная поворотная BoardSYS Twist 100x160 ПО-15Ф 1 шт. Флипчарт 70*100 на роликах 1 шт. Стол-кафедра 1 шт. Стол аудиторный 1 шт. Столы-трансформеры Summa GA ученические 40 шт. Стулья на колесах ученические 40 шт. Ноутбук HP 1 шт. Интерактивная панель NexTouch Nextpanel 86” 1 шт. Радиосистема Arthur Forty U-9700C PSC (UHF) в комплекте. Акустическая система Behringer B215D 2 шт. Веб-камера 4K с технологией искусственного интеллекта JazzTel JT-Vintage-4K 1 шт. Комплект электронных презентаций.
<i>Учебная аудитория для проведения практических занятий – Компьютерный класс</i>	Бета 4.1 – учебная аудитория для проведения практических занятий (компьютерный класс). Доска магнитно-маркерная поворотная BoardSYS Twist 100x160 ПО-15Ф 1 шт. Флипчарт 70*100 на роликах 1 шт. Стол преподавателя аудиторный 1 шт. Столы и стулья ученические 42 шт. Компьютеры Lenovo ThinkCentre M920s SFF в комплекте с мониторами ПУАМА 27” и периферией – 42 шт. Интерактивная панель NexTouch Nextpanel 86” 1 шт. Радиосистема

АНОО ВО «Университет «Сириус»	Рабочая программа дисциплины (модуля) «Геномика, эпигеномика и анализ геномных данных»	Лист 10 Листов 10
----------------------------------	---	----------------------

	Arthur Forty U-9700C PSC (UHF) в комплекте. Акустическая система Behringer B215D 2 шт. Веб-камера 4К с технологией искусственного интеллекта JazzTel JT-Vintage-4K 1 шт. Комплект электронных презентаций.
--	---

5.2. Перечень лицензионного и свободно распространяемого программного обеспечения, в том числе российского производства: не предусмотрено.