Приложение № 4
к образовательной программе высшего образования – программе магистратуры
по направлению подготовки 19.04.01 Биотехнология
(направленность (профиль) «Промышленная биотехнология»)

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

ДОКУМЕНТ ПОДПИСАН
ЭЛЕКТРОННОЙ ПОДПИСЬЮ
Сертификат: 7835bcdac1c89a3da835a18f6045494f3f404337
Владелец: Некрасова Людмила Андреевна
Действителен: с 08.07.2026 до 08.07.2027

РАБОЧАЯ ПРОГРАММА ДИСЦИПЛИНЫ (МОДУЛЯ)

«Геномика, эпигеномика и анализ геномных данных»

1. Трудоемкость дисциплины (модуля): 4 з.е.

2. Место дисциплины (модуля) в учебном плане:

Обязательная часть «Профессиональной подготовки» в рамках Блока 1. Дисциплины (модули), реализуется во 2 семестре.

3. Цель дисциплины (модуля): формирование представления о геномике как о научном направлении биотехнологии, знакомство с разделами геномики (структурная, функциональная, эпигеномика, геномика единичных клеток), методами геномики, обучение применению этих методов в экспериментальной и научно-исследовательской деятельности.

4. Задачи дисциплины (модуля):

– сформировать представление о структурной и функциональной геномике, транскриптомике, эпигеномике, включая механизмы регуляции экспрессии генов у про- и эукариот;

– обеспечить владение методами NGS (секвенирование нового поколения), включая контроль качества данных, выравнивание на референс, сборку de novo, обнаружение SNP и анализ аллельных частот;

– научить планировать NGS-эксперименты, обрабатывать данные транскриптомики единичных клеток (scRNA-seq), анализировать эпигенетические модификации и использовать базы данных (ClinVar, dbSNP) для аннотации генетических вариаций.

5. Перечень разделов (тем) дисциплины (модуля) и их краткое содержание:

Наименование раздела (темы) дисциплины (модуля)	**Краткое содержание**
Раздел 1. Геномика и транскриптомика.	Транскрипция у прокариот. Транскрипция у эукариот. РНК-полимеразы. Сборка преинициаторного комплекса, освобождение промотора и элонгация. Стадии транскрипционного цикла. Транскрипционные факторы. Трансактивация транскрипции. Понятие о cis-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.

Наименование раздела (темы) дисциплины (модуля)	**Краткое содержание**
Раздел 2. Понятие об эпигенеомике.	Самоорганизация хроматиновой фибриллы в компактные структуры высших порядков (топологически ассоциированные домены). Трехмерная организация генома на основе стохастичесих взаимодействий нуклеосом. 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 3. Геномика и эпигеномика единичных клеток	Развитие single-cell технологий. Методы изоляции одиночных клеток и ядер. Особенности работы с единичными клетками. Методы амплификации материала единичных клеток. Контроль качества и артефакты в single-cell геномных и эпигеномных данных. Обнаружение точечных мутаций и структурных вариаций в отдельных клетках. Метилирование ДНК в единичных клетках. Картирование доступности хроматина и сайтов связывания белков. Пространственная организация хроматина единичных клеток. Мультиомиксные методы.
Раздел 4. Транскриптомика единичных клеток	Эволюция понятия “клеточный тип”. Основные принципы секвенирования РНК. Развитие методов single-cell RNA-seq. Баркодирование клеток и UMI-метки. Основные показатели качества данных scRNA-seq, артефакты, способы фильтрации данных. Нормировка данных, batch-эффект. Визуализация scRNA-seq данных, алгоритмы снижения размерности и их особенности (PCA, t-SNE, UMAP, Bonsai). Дифференциальная экспрессия генов. Pseudo-bulk RNA-seq. Пространственная транскриптомика (Stereo-seq и другие методы). Базы данных scRNA-seq. Программное обеспечение для обработки scRNA-seq данных.

Наименование раздела (темы) дисциплины (модуля)	Краткое содержание
Раздел 5. Введение в NGS	Форматы данных NGS. Контроль качества данных. Форматы fastq, fasta, gff/gtf/bed. Пакеты FastQC, MultiQC. Оценка корректности пробоподоготовки и секвенирования, часто встречающиеся проблемы.
Раздел 6. Выравнивание на референс	Выравнивание на референс, алгоритмы выравнивания. Преобразование Барроуза-Уиллера, минимайзеры. Оценка покрытия, интерпретация значений, поиск геномных вариаций по данным покрытия. SNP calling, формат VCF, сравнение различных коллеров, оценка надежности обнаруженных SNP.
Раздел 7. Секвенирование с высоким покрытием.	Определение необходимого покрытия при планировании эксперимента. Концепция аллельных частот, функции приспособленности, определение новых штаммов по данным секвенирования. Составление пайплайнов - bash, Python, snakemake.
Раздел 8. Сборка de novo	Задача сборки de novo. Графы де Брюйна, гамильтонов и эйлеров пути и циклы. К-меры, алгоритмы быстрого подсчёта и хранения к-меров, кэширование. Построение распределения частот к-меров, коррекция ошибок.
Раздел 9. Аннотация и анализ SNP в человеческих данных.	Популяционная история человека. Нейтральная теория эволюции, давление отбора. Аннотация SNP с помощью доступных баз данных, связь “генотип-фенотип”, анализ полногеномных ассоциаций (GWAS). Работа с базами ClinVar и dbSNP.
Раздел 10. Планирование NGS эксперимента.	Постановка задачи исследования, планирование эксперимента. Оценка необходимой мощности выборки. Выбор технологии, глубины покрытия и метода анализа в зависимости от задач.

6. Образовательные результаты освоения дисциплины (модуля):

Код и наименование компетенции	Код и наименование индикатора достижения компетенции
ПК-1. Способен анализировать, обобщать и использовать фундаментальные и прикладные знания в области биотехнологии и смежных	ИПК-1.2. Умеет систематизировать и анализировать научную информацию и результаты экспериментов в области биотехнологии и смежных наук для постановки

Код и наименование компетенции	Код и наименование индикатора достижения компетенции
наук для разработки новых биотехнологий и новой биотехнологической продукции	и решения исследовательских и практических задач
	ИПК-1.3. Владеет навыками экспериментальной работы, методологией выбора методов анализа, методами обработки и регистрации результатов экспериментов в области биотехнологии и смежных наук
ПК-2. Способен использовать специализированное программное обеспечение и базы данных, адаптировать современные программные продукты для решения прикладных задач, связанных с разработкой новых биотехнологий и новой биотехнологической продукции	ИПК-2.1. Знает принципы хранения, обработки, распространения и представления информации, современные программные пакеты и базы данных для научных исследований биотехнологической направленности
	ИПК-2.2. Умеет использовать и адаптировать современные информационные технологии при сборе, обработке, анализе и представлении информации в области биотехнологии и смежных наук
	ИПК-2.3. Применяет методы математического моделирования и оптимизации технологических процессов разработки новых биотехнологий и новой биотехнологической продукции на базе специализированного программного обеспечения