Приложение № 4
к образовательной программе высшего образования – программе магистратуры
по направлению подготовки 06.04.01 Биология
(направленность (профиль) «Генетика и генетические технологии»)

**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 биологии.

**4. Задачи дисциплины (модуля):**

– знакомство с разделами геномики (структурная, функциональная, эпигеномика, геномика единичных клеток);

– получение навыка приготовления библиотек для секвенирования и методах секвенирования генома;

– формирование представления о методах обработки геномных данных;

– обучение применению методов геномики в экспериментальной работе и научно-исследовательской деятельности;

**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. |
| 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. |
| 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. Обнаружение точечных мутаций и структурных вариаций в отдельных клетках. Пространственная организация хроматина единичных клеток. Мультиомиксные методы. |
| Раздел 4. Транскриптомика единичных клеток | Основные принципы секвенирования РНК. Развитие методов single-cell RNA-seq. |

| | |
|---|---|
| | Баркодирование клеток и UMI-метки. Дифференциальная экспрессия генов. Пространственная транскриптомика (Stereo-seq и другие методы). Базы данных scRNA-seq. Программное обеспечение для обработки scRNA-seq данных. |
| 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 применять фундаментальные знания в области генетики и геномики для постановки и решения научно-исследовательских и экспертно-аналитических задач медицины, биотехнологии, селекции и палеогенетики | ИПК-1.1. Знает фундаментальные основы молекулярной и количественной генетики, геномики, эпигеномики, основные модельные объекты генетики, подходы к исследованию генетики популяций, теорию молекулярной эволюции |
| | ИПК-1.3. Анализирует современные проблемы в области медицины, биотехнологии, селекции и палеогенетики, формулирует гипотезы и вырабатывает подходы для их решения с использованием генетических и геномных технологий |
| ПК-5. Способен использовать современные информационные технологии, в том числе специализированное программное обеспечение, для решения прикладных задач в научно-исследовательской (проектно-исследовательской) деятельности | ИПК-5.2. Умеет самостоятельно осуществлять обработку и анализ геномных данных с использованием современных информационных технологий, в том числе языков программирования R и Python |