

Документ подписан простой электронной подписью
Информация о владельце: Ханты-Мансийского автономного округа-Югры
ФИО: Косенок Сергей Михайлович "Сургутский государственный университет"
Должность: ректор
Дата подписания: 26.06.2024 10:14:44
Уникальный программный ключ:
e3a68f3eaa1e62674b54f4998099d3d6bfdcf836

УТВЕРЖДАЮ
Проректор по УМР

13 июня 2024г., протокол УМС № 6

Методы секвенирования генома на современном этапе

рабочая программа дисциплины (модуля)

Закреплена за кафедрой **Кардиологии**
Учебный план о310830-Генетика-24-1.plx
31.08.30 Генетика

Форма обучения **очная**

Общая трудоемкость **2 ЗЕТ**

Часов по учебному плану 72
в том числе:
аудиторные занятия 32
самостоятельная работа 40

Виды контроля в семестрах:
зачеты 1

Распределение часов дисциплины по семестрам

Семестр (<Курс>.<Семестр на курсе>)	1 (1.1)			
	Неделя 16 3/6			
Вид занятий	УП	РП	УП	РП
Лекции	4	4	4	4
Практические	28	28	28	28
Итого ауд.	32	32	32	32
Контактная работа	32	32	32	32
Сам. работа	40	40	40	40
Итого	72	72	72	72

Программу составил(и):

к.м.н., Доцент, Колбасин Лев Николаевич; к.б.н., Доцент, Солтыс Татьяна Викторовна

Рабочая программа дисциплины

Методы секвенирования генома на современном этапе

разработана в соответствии с ФГОС:

Федеральный государственный образовательный стандарт высшего образования по специальности 31.08.30 ГЕНЕТИКА (уровень подготовки кадров высшей квалификации). (приказ Минобрнауки России от 25.08.2014 г. № 1072)

составлена на основании учебного плана:

31.08.30 Генетика

утвержденного учебно-методическим советом вуза от 13.06. 2024г., протокол УМС № 6

Рабочая программа одобрена на заседании кафедры

Кардиологии от 22.04.2024, протокол № 6/1

Зав. кафедрой к.м.н., доцент Урванцева Ирина Александровна

1. ЦЕЛИ ОСВОЕНИЯ ДИСЦИПЛИНЫ

1.1	подготовка квалифицированного врача-генетика, способного и готового к самостоятельной профессиональной деятельности в условиях оказания первичной медико-санитарной помощи; специализированной, в том числе высокотехнологичной, медицинской помощи; скорой, в том числе специализированной, медицинской помощи; паллиативной медицинской помощи на основе сформированных универсальных и профессиональных компетенций.
-----	---

2. МЕСТО ДИСЦИПЛИНЫ В СТРУКТУРЕ ООП

Цикл (раздел) ООП:	Б1.В
2.1	Требования к предварительной подготовке обучающегося:
2.1.1	Дисциплины специалитета:
2.1.2	генетика человека
2.1.3	гистология, эмбриология, цитология
2.1.4	неврология, медицинская генетика и нейрохирургия
2.1.5	акушерств и гинекология
2.1.6	педиатрия
2.2	Дисциплины и практики, для которых освоение данной дисциплины (модуля) необходимо как предшествующее:

3. КОМПЕТЕНЦИИ ОБУЧАЮЩЕГОСЯ, ФОРМИРУЕМЫЕ В РЕЗУЛЬТАТЕ ОСВОЕНИЯ ДИСЦИПЛИНЫ (МОДУЛЯ)

В результате освоения дисциплины обучающийся должен

3.1	Знать:
3.1.1	общие принципы и основные методы клинической, инструментальной и лабораторной диагностики генетических заболеваний
3.1.2	жизненный цикл клетки, его периоды, ядро клетки и хромосомы
3.1.3	роль ядра и цитоплазмы в наследственности
3.1.4	мутагенез: химический, радиационный, биологический
3.1.5	регуляцию активности генов и экспрессии генов
3.1.6	–кроссинговер и его биологическую роль;
3.1.7	–структуру дезоксирибонуклеиновой кислоты (далее □ ДНК), репликацию ДНК. Репарацию ДНК;
3.1.8	–нарушения сперматогенеза и овогенеза;
3.1.9	–основы дозиметрии ионизирующих излучений, основные источники облучения человека. Основы радиационной безопасности;
3.1.10	–основы клиники и ранней диагностики онкологических заболеваний.
3.2	Уметь:
3.2.1	работать со специализированными базами данных, содержащими информацию о мутациях при наследственных заболеваниях и микрохромосомных изменениях: The UCSC Genome Browser, Databases of Genomic variants and Phenotype in Humans Using Ensembl Resources (DECIPHER), The International Standards For Cytogenomic Arrays Consortium (ISCA)
3.2.2	проводить объективное медико-генетическое обследование пробанда, родителей и других родственников
3.2.3	оценивать результаты лабораторных методов диагностики
3.2.4	–провести дифференциальную диагностику между наследственными синдромами;
3.2.5	–внедрять современные методы диагностики и профилактики наследственных болезней.

4. СТРУКТУРА И СОДЕРЖАНИЕ ДИСЦИПЛИНЫ (МОДУЛЯ)

Код занятия	Наименование разделов и тем /вид занятия/	Семестр / Курс	Часов	Компетенции	Литература	Примечание
	Раздел 1. Основные технологии высокопроизводительного секвенирования. Подготовка библиотек нуклеиновых кислот.					
1.1	Основные технологии высокопроизводительного секвенирования. Подготовка библиотек нуклеиновых кислот. /Лек/	1	1	ПК-5	Л1.1 Л1.2 Л1.3Л2.1 Л2.2	

1.2	Технологии секвенирования: метод обрыва цепи (по Сэнгеру), пиросеквенирование, секвенирование путём синтеза с обратимым терминированием (Illumina), полупроводниковое секвенирование, секвенирование путём лигирования, секвенирование единичной молекулы (секвенирование третьего поколения). /Пр/	1	4	ПК-5	Л1.1 Л1.2 Л1.3Л2.1 Л2.2	
1.3	Сферы использования высокопроизводительного секвенирования (геномный анализ, целевое пересеквенирование для поиска мутаций, метагеномика и транскриптомика). Высокопроизводительное секвенирование в медицине. /Пр/	1	2	ПК-5	Л1.1 Л1.2 Л1.3Л2.1 Л2.2	
1.4	Основные методы работы с нуклеиновыми кислотами. /Пр/	1	2		Л1.1 Л1.2 Л1.3Л2.1 Л2.2	
1.5	Выделение ДНК из бактериальной культуры. Подготовка библиотеки ДНК для секвенирования на платформе Illumina (фрагментация, репарация концов, аденилирование, лигирование, очистка). Амплификация, очистка после амплификации и оценка качества геномной библиотеки. Знакомство с процессом запуска секвенатора. /Пр/	1	2		Л1.1 Л1.2 Л1.3Л2.1 Л2.2	
1.6	Основные технологии высокопроизводительного секвенирования. Подготовка библиотек нуклеиновых кислот. /Ср/	1	10	ПК-5	Л1.1 Л1.2 Л1.3Л2.1 Л2.2	
	Раздел 2. Базовые алгоритмы анализа данных высокопроизводительного секвенирования.					
2.1	Базовые алгоритмы анализа данных высокопроизводительного секвенирования. /Лек/	1	1	ПК-5	Л1.1 Л1.2 Л1.3Л2.1 Л2.2	
2.2	Основные форматы данных, используемые при анализе результатов секвенирования. Шкала Phred и понятие Q-score как базовая характеристика качества прочтения нуклеотидов. Основные причины ошибок при чтении. /Пр/	1	2	ПК-5	Л1.1 Л1.2 Л1.3Л2.1 Л2.2	
2.3	Типовые схемы работы по обработке результатов секвенирования. Знакомство с ОС Linux и удаленной работой на сервере. Проверка качества прочтений ДНК библиотек (программа FastQC). /Пр/	1	2	ПК-5	Л1.1 Л1.2 Л1.3Л2.1 Л2.2	
2.4	Базовые алгоритмы анализа данных высокопроизводительного секвенирования. /Ср/	1	10	ПК-5	Л1.1 Л1.2 Л1.3Л2.1 Л2.2	
	Раздел 3. Биоинформатические методы обработки чтений ДНК.					
3.1	Биоинформатические методы обработки чтений ДНК. /Лек/	1	1	ПК-5 ПК-7	Л1.1 Л1.2 Л1.3Л2.1 Л2.2	

3.2	Введение в алгоритмы геномной биоинформатики, понятие сложности алгоритмов. Категории качества геномных сборок. Основные программы сборки генома de novo: Velvet, Ray, Spades, Platanus, Meraculous, Masurca. /Пр/	1	2	ПК-5 ПК-7	Л1.1 Л1.2 Л1.3Л2.1 Л2.2	
3.3	Принцип секвенирования ДНК методом химической деградации по Максаму-Гилберту. /Пр/	1	2	ПК-5 ПК-7	Л1.1 Л1.2 Л1.3Л2.1 Л2.2	
3.4	Понятие выравнивания чтений ДНК на референсный геном. Форматы файлов с результатами выравнивания. Поиск однонуклеотидных вариантов в геноме. Использование программ для выравнивания Bowtie, Bowtie2, BWA, hisat2. Знакомство с пакетом программ для работы с файлами выравнивания Samtools. /Пр/	1	2	ПК-5 ПК-7	Л1.1 Л1.2 Л1.3Л2.1 Л2.2	
3.5	Аннотация генов в бактериальном геноме. Работа с программами поиска генов в геномах эукариот Augustus и Braker. /Пр/	1	2	ПК-5 ПК-7	Л1.1 Л1.2 Л1.3Л2.1 Л2.2	
3.6	Биоинформатические методы обработки чтений ДНК. /Ср/	1	10	ПК-5 ПК-7	Л1.1 Л1.2 Л1.3Л2.1 Л2.2	
Раздел 4. Биоинформатические методы обработки чтений РНК.						
4.1	Биоинформатические методы обработки чтений РНК. /Лек/	1	1	ПК-5 ПК-7	Л1.1 Л1.2 Л1.3Л2.1 Л2.2	
4.2	Основные сферы использования секвенирования РНК и типовые задачи, решаемые с помощью данной технологии. Основные направления использования РНК-чтений для организма без референсного генома. /Пр/	1	2	ПК-5 ПК-7	Л1.1 Л1.2 Л1.3Л2.1 Л2.2	
4.3	Типовая схема работы по анализу дифференциальной экспрессии генов в ответ на стресс. Анализ альтернативного сплайсинга с использованием РНК-чтений. /Пр/	1	2	ПК-5 ПК-7	Л1.1 Л1.2 Л1.3Л2.1 Л2.2	
4.4	Основные направления использования РНК-чтений для организма без референсного генома. /Пр/	1	2	ПК-5 ПК-7	Л1.1 Л1.2 Л1.3Л2.1 Л2.2	
4.5	Биоинформатические методы обработки чтений РНК. /Ср/	1	10	ПК-5 ПК-7	Л1.1 Л1.2 Л1.3Л2.1 Л2.2	
4.6	/Контр.раб./	1	0			
4.7	/Зачёт/	1	0			

5. ОЦЕНОЧНЫЕ СРЕДСТВА

5.1. Оценочные материалы для текущего контроля и промежуточной аттестации

Представлены отдельным документом

5.2. Оценочные материалы для диагностического тестирования

Представлены отдельным документом

6. УЧЕБНО-МЕТОДИЧЕСКОЕ И ИНФОРМАЦИОННОЕ ОБЕСПЕЧЕНИЕ ДИСЦИПЛИНЫ (МОДУЛЯ)**6.1. Рекомендуемая литература****6.1.1. Основная литература**

	Авторы, составители	Заглавие	Издательство, год	Колич-во
Л1.1	Борисова Т. Н., Чуваков Г. И.	Медицинская генетика: Учебное пособие для вузов	Москва: Юрайт, 2020, https://urait.ru/bcode/451924	1
Л1.2	Бочков Н.П., Асанов А.Ю., Жученко Н.А., Субботина Т.И., Филиппова М.Г., Филиппова Т.В.	Медицинская генетика: учебник	Москва: ГЭОТАР-Медиа, 2021, https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970460207.html	1
Л1.3	Аббат А. В., Александровская Н. А., Андреева Е. Д., Закиян С. М.	Методы редактирования генов и геномов: монография	Новосибирск: Издательство Сибирского отделения Российской академии наук, 2020	1

6.1.2. Дополнительная литература

	Авторы, составители	Заглавие	Издательство, год	Колич-во
Л2.1	Ребриков Д.В., Коростин Д.О., Шубина Е.С., Польский В.В.	NGS: высокопроизводительное секвенирование: учебное пособие	Москва: Лаборатория знаний, 2015, http://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785996330249.html	2
Л2.2	Мутовин Г.Р.	Клиническая генетика. Геномика и протеомика наследственной патологии: учебное пособие	Москва: ГЭОТАР-Медиа, 2010, http://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970411520.html	1

6.3.1 Перечень программного обеспечения**6.3.2 Перечень информационных справочных систем****7. МАТЕРИАЛЬНО-ТЕХНИЧЕСКОЕ ОБЕСПЕЧЕНИЕ ДИСЦИПЛИНЫ (МОДУЛЯ)**