

Документ подписан простой электронной подписью  
Информация о владельце:  
ФИО: Косенок Сергей Михайлович  
Должность: ректор  
Дата подписания: 25.06.2024 14:28:00  
Уникальный программный ключ:  
e3a68f3eaa1e62674b54f4998099d3d6bfdcf836

**Бюджетное учреждение высшего образования**  
Ханты-Мансийского автономного округа-Югры  
"Сургутский государственный университет"

УТВЕРЖДАЮ  
Проректор по УМР

\_\_\_\_\_ Е.В. Коновалова

13 июня 2024 г., протокол УМС № 5

# Использование современных компьютерных программ в генетике

## рабочая программа дисциплины (модуля)

Закреплена за кафедрой **Патофизиологии и общей патологии**  
Учебный план о310806-ЛабГенет-24-1.plx  
31.08.06 Лабораторная генетика  
Квалификация **Врач-лабораторный генетик**  
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 2

### Распределение часов дисциплины по

Семестр (<Курс>.<Семестр на курсе>)	2 (1.2)		Итого	
	14 2/6			
Неделя	уп	рп	уп	рп
Лекции	6	6	6	6
Практические	26	26	26	26
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.б.н. доцент Кавушевская Наталья Сергеевна;*

*к.м.н. ст. преподаватель Донников Максим Юрьевич*

Рабочая программа дисциплины

**Использование современных компьютерных программ в генетике**

разработана в соответствии с ФГОС:

Федеральный государственный образовательный стандарт высшего образования по специальности 31.08.06 ЛАБОРАТОРНАЯ ГЕНЕТИКА (уровень подготовки кадров высшей квалификации). (приказ Минобрнауки России от 25.08.2014 г. № 1050)

составлена на основании учебного плана:

31.08.06 Лабораторная генетика

утвержденного учебно-методическим советом вуза от 13.06.2024 г., протокол № 5.

Рабочая программа одобрена на заседании кафедры

**Патофизиологии и общей патологии**

«19» апреля 2024 г., протокол № 11

Зав. кафедрой, д.м.н. проф. Коваленко Л.В.

### 1. ЦЕЛИ ОСВОЕНИЯ ДИСЦИПЛИНЫ

1.1	Освоение теоретических знаний и формирование практических навыков в области биоинформатического анализа для изучения структуры и функционирования геномного локуса, необходимых в экспериментально-практической деятельности врача – лабораторного генетика для решения научных, диагностических, образовательных и просветительских задач, предусмотренных квалификационными требованиями, предъявляемых к врачу – лабораторному генетику.
-----	---

### 2. МЕСТО ДИСЦИПЛИНЫ В СТРУКТУРЕ ООП

Цикл (раздел) ООП:	ФТД.В
<b>2.1</b>	<b>Требования к предварительной подготовке обучающегося:</b>
2.1.1	Методы анализа генома в диагностике наследственных заболеваний
2.1.2	Методы редактирования генома в терапии наследственных заболеваний
2.1.3	Методы цитогеномики в диагностике наследственных заболеваний
<b>2.2</b>	<b>Дисциплины и практики, для которых освоение данной дисциплины (модуля) необходимо как предшествующее:</b>
2.2.1	Лабораторная генетика
2.2.2	Морфофункциональная характеристика органов и систем организма человека
2.2.3	Персонафицированная медицина

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

**ПК-8: Готовность к применению основных принципов организации и управления в сфере охраны здоровья граждан, в медицинских организациях и их структурных подразделениях**

**ПК-9: Готовность к участию в оценке качества оказания медицинской помощи с использованием основных медико-статистических показателей**

**В результате освоения дисциплины обучающийся должен**

<b>3.1</b>	<b>Знать:</b>
3.1.1	правила работы в лабораториях, технику безопасности при работе с оборудованием и приборами;
3.1.2	основные геномные элементы;
3.1.3	базы данных, содержащих информацию о геномных элементах;
3.1.4	инструменты для анализа геномных элементов;
3.1.5	программы для представления данных по геномным элементам;
3.1.6	различные форматы данных;
3.1.7	методы с помощью которых получают биологические данные;
3.1.8	методы исследования генома.
<b>3.2</b>	<b>Уметь:</b>
3.2.1	пользоваться учебной, научной литературой, сетевыми ресурсами, в том числе сетью «интернет» для профессиональной деятельности;
3.2.2	соблюдать технику безопасности при работе в лабораториях;
3.2.3	проводить биоинформатический анализ участка генома;
3.2.4	вычленять информацию о функционировании участка генома;
3.2.5	собирать всю имеющуюся информацию из различных источников для анализа;
3.2.6	проводить комплексный анализ различных видов данных;
3.2.7	выстраивать гипотезы и планировать эксперименты для подтверждения наблюдаемых феноменов.

### 4. СТРУКТУРА И СОДЕРЖАНИЕ ДИСЦИПЛИНЫ (МОДУЛЯ)

Код занятия	Наименование разделов и тем /вид занятия/	Семестр / Курс	Часов	Компетенции	Литература	Примечание
	<b>Раздел 1. Использование современных компьютерных программ в генетике</b>					
1.1	Функциональные элементы генома /Лек/	2	2	ПК-8 ПК-9	Л1.1 Л1.2 Л1.3 Л1.4 Л2.1 Л2.2 Л2.3 Л2.4 Л3.2 Л3.3 Э1 Э2 Э3 Э4 Э5 Э6 Э7 Э8	

1.2	Функциональные элементы генома /Пр/	2	8	ПК-8 ПК-9	Л1.1 Л1.2 Л1.3 Л1.4 Л2.1 Л2.2 Л2.3 Л2.4 Л3.2 Л3.3 Э1 Э2 Э3 Э4 Э5 Э6 Э7 Э8	
1.3	Функциональные элементы генома /Ср/	2	10	ПК-8 ПК-9	Л1.1 Л1.2 Л1.3 Л1.4Л2.1 Л2.2 Л2.3 Л2.4 Л3.1 Л3.2 Л3.3 Э1 Э2 Э3 Э4 Э5 Э6 Э7 Э8	
1.4	Основные ресурсы для анализа функциональных элементов генома /Лек/	2	2	ПК-8 ПК-9	Л1.1 Л1.2 Л1.3 Л1.4 Л2.1 Л2.2 Л2.3 Л2.4 Л3.2 Л3.3 Э1 Э2 Э3 Э4 Э5 Э6 Э7 Э8	
1.5	Основные ресурсы для анализа функциональных элементов генома /Пр/	2	8	ПК-8 ПК-9	Л1.1 Л1.2 Л1.3 Л1.4 Л2.1 Л2.2 Л2.3 Л2.4 Л3.1 Л3.2 Л3.3 Э1 Э2 Э3 Э4 Э5 Э6 Э7 Э8	
1.6	Основные ресурсы для анализа функциональных элементов генома /Ср/	2	10	ПК-8 ПК-9	Л1.1 Л1.2 Л1.3 Л1.4 Л2.1 Л2.2 Л2.3 Л2.4Л3.2 Л3.3 Э1 Э2 Э3 Э4 Э5 Э6 Э7 Э8	
1.7	Анализ мутации в генах. Экспрессионный анализ /Лек/	2	2	ПК-8 ПК-9	Л1.1 Л1.2 Л1.3 Л1.4Л2.1 Л2.2 Л2.3 Л2.4Л3.1 Л3.2 Л3.3 Э1 Э2 Э3 Э4 Э5 Э6 Э7 Э8	
1.9	Анализ мутации в генах /Ср/	2	10	ПК-8 ПК-9	Л1.1 Л1.2 Л1.3 Л1.4Л2.1 Л2.2 Л2.3 Л2.4Л3.1 Л3.2 Л3.3 Э1 Э2 Э3 Э4 Э5 Э6 Э7 Э8	
1.10	Экспрессионный анализ /Пр/	2	2	ПК-8 ПК-9	Л1.1 Л1.2 Л1.3 Л1.4Л2.1 Л2.2 Л2.3 Л2.4Л3.1 Л3.2 Л3.3 Э1 Э2 Э3 Э4 Э5 Э6 Э7 Э8	
1.11	Экспрессионный анализ /Ср/	2	6	ПК-8 ПК-9	Л1.1 Л1.2 Л1.3 Л1.4Л2.1 Л2.2 Л2.3 Л2.4Л3.1 Л3.2 Л3.3 Э1 Э2 Э3 Э4 Э5 Э6 Э7 Э8	
1.12	/Контр.раб./	2	2	ПК-8 ПК-9	Л1.1 Л1.2 Л1.3 Л1.4Л2.1 Л2.2 Л2.3 Л2.4Л3.1 Л3.2 Л3.3 Э1 Э2 Э3 Э4 Э5 Э6 Э7 Э8	Реферат
1.13	/Зачёт/	2	2	ПК-8 ПК-9	Л1.1 Л1.2 Л1.3 Л1.4Л2.1 Л2.2 Л2.3 Л2.4Л3.1 Л3.2 Л3.3 Э1 Э2 Э3 Э4 Э5 Э6 Э7 Э8	Устный опрос, тесты

**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	Янушевич О.О., Арутюнов С.Д., Акуленко Л.В., Угаров И.В.	Медицинская генетика: учебник	Москва: ГЭОТАР- Медиа, 2012, электронный ресурс	1
Л1.2	Бочков Н. П., Пузырев В. П., Смирнихина С. А.	Клиническая генетика: учебник	Москва: ГЭОТАР- Медиа, 2020	81
Л1.3	Алферова Г. А., Подгорнова Г. П., Кондаурова Т. И.	Генетика: учебник для вузов	Москва: Юрайт, 2023, электронный ресурс	1
Л1.4	Катмаков П. С., Гавриленко В. П., Бушов А. В., Анисимова Е. И.	Генетика: учебник для вузов	Москва: Юрайт, 2023, электронный ресурс	1

**6.1.2. Дополнительная литература**

	Авторы, составители	Заглавие	Издательство, год	Колич-во
Л2.1	Акуленко Л.В.	Медицинская генетика: учебное пособие	Москва: ГЭОТАР- Медиа, 2015, электронный ресурс	1
Л2.2	Маскаева Т. А., Лабутина М. В., Чегодаева Н. Д.	Генетика человека: учебное пособие	Саранск: МГПИ им. М.Е. Евсевьева, 2019, электронный ресурс	1
Л2.3	Жимулёв, И. Ф., Беляев, Е. С., Акифьев, А. П.	Общая и молекулярная генетика: учебное пособие для вузов	Новосибирск: Сибирское университетское издательство, 2017, электронный ресурс	1
Л2.4	Асанов А. Ю., Байдаков Г. В., Балановская Е. В., Гинтер Е. К.	Медицинская генетика: национальное руководство	Москва: ГЭОТАР- Медиа, 2022	6

**6.1.3. Методические разработки**

	Авторы, составители	Заглавие	Издательство, год	Колич-во
Л3.1	Сорокина Е. В., Останина М. В.	Генетика человека с основами медицинской генетики: учебно-методическое пособие	Волгоград: ВолгГМУ, 2022, электронный ресурс	1
Л3.2	Любимов А. И.	Генетика: практикум	Ижевск: Ижевская ГСХА, 2021, электронный ресурс	1
Л3.3	Алферова Г. А., Ткачева Г. А., Прилипко Н. И.	Генетика. Практикум: учебное пособие для вузов	Москва: Юрайт, 2023, электронный ресурс	1

**6.2. Перечень ресурсов информационно-телекоммуникационной сети "Интернет"**

Э1	The National Center for Biotechnology Information, <a href="http://www.ncbi.nlm.nih.gov/">http://www.ncbi.nlm.nih.gov/</a>
Э2	Wiley Online Library, <a href="http://onlinelibrary.wiley.com/">http://onlinelibrary.wiley.com/</a>
Э3	Elsevier, <a href="http://www.elsevier.com/">http://www.elsevier.com/</a>
Э4	Genome Browser, <a href="http://genome.ucsc.edu/">http://genome.ucsc.edu/</a>
Э5	FANTOM ( international research consortium), <a href="http://fantom.gsc.riken.jp/">http://fantom.gsc.riken.jp/</a>
Э6	Cancer atlas, <a href="http://canceratlas.cancer.org/">http://canceratlas.cancer.org/</a>
Э7	The modENCODE consortium, <a href="https://www.encodeproject.org/">https://www.encodeproject.org/</a>
Э8	the GENCODE project, <a href="http://www.genencodegenes.org/">http://www.genencodegenes.org/</a>

<b>6.3.1 Перечень программного обеспечения</b>	
6.3.1.1	Операционные системы Microsoft, пакет прикладных программ Microsoft Office
<b>6.3.2 Перечень информационных справочных систем</b>	
6.3.2.1	<a href="http://www.garant.ru">http://www.garant.ru</a> Информационно-правовой портал Гарант.ру
6.3.2.2	<a href="http://www.consultant.ru">http://www.consultant.ru</a> Справочно-правовая система Консультант Плюс
<b>7. МАТЕРИАЛЬНО-ТЕХНИЧЕСКОЕ ОБЕСПЕЧЕНИЕ ДИСЦИПЛИНЫ (МОДУЛЯ)</b>	
7.1	Учебная аудитория для проведения лекций оснащена мультимедиа проектором, доской, ноутбуком, типовой учебной мебелью: парты, стулья. Адрес: г. Сургут, ул. Энергетиков, 22, ауд. 2Б.
7.2	Учебная аудитория для проведения практических занятий, групповых и индивидуальных консультаций, текущего контроля и промежуточной аттестации оснащена мультимедиа проектором, экраном, ноутбуком; типовой учебной мебелью: парты, стулья. Адрес: г. Сургут, ул. Энергетиков, 22, ауд. 533.

# Оценочные материалы для текущей и промежуточной аттестации по дисциплине

## *Использование современных компьютерных программ в генетике*

Код, направление подготовки	31.08.06 Лабораторная генетика
Направленность (профиль)	-
Форма обучения	очная
Кафедра-разработчик	Патофизиологии и общей патологии
Выпускающая кафедра	Патофизиологии и общей патологии

## ТИПОВЫЕ ЗАДАНИЯ ДЛЯ КОНТРОЛЬНОЙ РАБОТЫ

### КОНТРОЛЬНАЯ РАБОТА – (2 СЕМЕСТР)

Написание реферата предполагает глубокое изучение обозначенной проблемы.

**Реферат** (от лат. *refereo* – докладываю, сообщаю) представляет собой особое сочинение, в котором определены цели, задачи и выводы излагающие основные положения темы или проблемы.

Тематика рефератов представлена в оценочных средствах.

Рефераты докладываются на занятии соответственно выбранной теме и календарно-тематическому плану, сдаются преподавателю строго в указанный срок.

Реферат состоит из трех частей: введения, основной части, заключения;

а) во введении логичным будет обосновать актуальность темы (почему выбрана данная тема, каким образом она связана с современностью и наукой); цель (должна соответствовать теме реферата); задачи (способы достижения заданной цели), отображаются в названии параграфов работы;

б) в основной части дается характеристика и анализ темы реферата в целом, и далее – сжатое изложение выбранной информации в соответствии с поставленными задачами. В конце параграфа должен делаться вывод (подвывод), который начинается словами: «Таким образом...», «Итак...», «Значит...», «В заключение отметим...», «Все сказанное позволяет сделать вывод...», «Подводя итог...» и т.д.

в) заключение содержит выводы по параграфам (1-1,5 листа). Уместно высказать свою точку зрения на рассматриваемую проблему.

Реферат может быть представлен в виде презентации, при этом обязательно выполнение основных требований к реферату, включая правильность оформления списка литературы.

Раскрытие темы реферата предполагает наличие нескольких специализированных источников (как минимум 8-10 публикаций, монографий, справочных изданий, учебных пособий) в качестве источника информации. Предпочтение отдается публикациям в специализированных журналах и монографиям признанных специалистов в соответствующей области знаний. Обязательно использование иностранной литературы.

### Темы рефератов:

1. Поиск основных геномных элементов с помощью геномных браузеров;
2. Анализ баз данных, содержащих информацию о геномных элементах;
3. Использование BLAST для поиска гомологий таргетных генов;
4. Функциональный анализ мутаций;

## ТИПОВЫЕ ВОПРОСЫ К ЗАЧЕТУ (2 семестр)

Задание для показателя оценивания дескриптора «Знает»	Вид задания
<p><b>Устный опрос</b></p> <ol style="list-style-type: none"> <li>1. Функциональные элементы генома</li> <li>2. Анализ первичной структуры ДНК и её функции. Проект ENCODE.</li> <li>3. Гены человека. Различные базы данных по генам.</li> <li>4. Псевдогены, их классификация. Процессированные псевдогены. Механизмы функционального действия процессированных псевдогенов.</li> <li>5. Регуляторные участки в геноме: промотор, ТАТА-бокс, энхансер, сайленсер, инсулятор.</li> <li>6. Повторяющиеся последовательности в ДНК. Тандемные повторы: микросателлиты, минисателлиты и сателлиты. Болезни экспансии тринуклеотидных повторов.</li> <li>7. Диспергированные повторы: транспозоны и ретротранспозоны. Открытие мобильных элементов.</li> <li>8. Полиморфизм ДНК.</li> <li>9. Функционирование вторичной структуры ДНК. G-квадруплексы в промоторах и теломерах.</li> <li>10. Основные ресурсы для анализа функциональных элементов генома</li> </ol>	теоретический
Задание для показателя оценивания дескриптора «Умеет», «Владеет»	Вид задания
<p><b>Тесты</b></p> <p>№ 1: Чтобы найти ген необходимо:</p> <ol style="list-style-type: none"> <li>a) Отсеквенировать ДНК</li> <li>b) Отсеквенировать РНК</li> <li>c) Отсеквенировать белок</li> <li>d) Провести биоинформатическое картирование транскриптов на геном</li> <li>e) Провести сайт-направленный мутагенез исследуемого локуса</li> </ol> <p>№ 2: Приблизительное число генов у человека:</p> <ol style="list-style-type: none"> <li>a) 3 000 000</li> <li>b) 20 000 – 25 000</li> <li>c) 1500</li> <li>d) 100 000</li> <li>e) Ничего из выше перечисленного</li> </ol> <p>№ 3: Основная часть генома человека приходится на:</p> <ol style="list-style-type: none"> <li>a) Интроны</li> <li>b) Экзоны</li> <li>c) Некодирующие последовательности</li> <li>d) Кодирующие последовательности</li> <li>e) Регуляторные элементы</li> </ol> <p>№ 4: Полноэкзомное секвенирование позволяет выявить:</p> <ol style="list-style-type: none"> <li>a) Вариации в кодирующей части и в сайтах сплайсинга</li> <li>b) Вариации в кодирующей и не кодирующей частях генома</li> <li>c) Химические модификации нуклеотидов</li> <li>d) Пространственные вариации кодирующей части генома</li> <li>e) Пространственные вариации полипептидных цепей</li> </ol> <p>№5: Вид генетического полиморфизма, к которому относят различия</p>	практический



индивидуальных геномов по числу копий хромосомных сегментов размером от 1 тыс. до нескольких млн. пар н оснований:

- a) SNP
- b) Диспергированные повторы
- c) Тандемные повторы
- d) Транспозоны

5. CNV