

**Федеральное государственное автономное образовательное
учреждение высшего образования
«Московский физико-технический институт
(национальный исследовательский университет)»**

УТВЕРЖДЕНО

**Директор физтех-школы
биологической и медицинской
физики**

Д.В. Кузьмин

	Рабочая программа дисциплины (модуля)
по дисциплине:	Геногеография
по направлению:	Биотехнология
профиль подготовки:	Биомедицинские технологии Физтех-школа Биологической и Медицинской Физики кафедра биоинформатики и системной биологии
курс:	1
квалификация:	магистр

Семестр, формы промежуточной аттестации: 2 (весенний) - Экзамен

Аудиторных часов: 30 всего, в том числе:

лекции: 0 час.

семинары: 30 час.

лабораторные занятия: 0 час.

Самостоятельная работа: 30 час.

Подготовка к экзамену: 30 час.

Всего часов: 90, всего зач. ед.: 2

Программу составил: О.П. Балановский, д-р биол. наук, профессор

Программа обсуждена на заседании кафедры биоинформатики и системной биологии 02.04.2020

Аннотация

Целью данной дисциплины является освоение основных понятий популяционной генетики и современных методов популяционного анализа полногеномных данных, развитие способностей к логическому мышлению, понимание возможностей и проблем междисциплинарных исследований генетики человека. Студент после освоения курса будет понимать теоретические основы динамики генофондов, их практическое проявление на примерах реальных генофондов, методы анализа структуры генофонда, основные закономерности в структуре мирового генофонда, достижения и перспективы исследования древней ДНК, взаимосвязь генетической, лингвистической и антропологической изменчивости.

1. Цели и задачи

Цель дисциплины

освоение основных понятий популяционной генетики и современных методов популяционного анализа полногеномных данных, развитие способностей к логическому мышлению, понимание возможностей и проблем междисциплинарных исследований генетики человека.

Задачи дисциплины

освоение основных понятий популяционной генетики;
изучение методов анализа структуры генофонда, в том числе основанных на полногеномных данных;
ознакомление с характером междисциплинарных исследований на стыке популяционной геномики и гуманитарных наук о человеке;
приобретение фундаментальных знаний по закономерностям биологической наследственности и изменчивости на популяционном уровне организации живой материи.

2. Перечень формируемых компетенций

Освоение дисциплины направлено на формирование следующих компетенций:

Код и наименование компетенции	Индикаторы достижения компетенции
ОПК-2 Имеет представление об актуальных проблемах науки и техники в области своей профессиональной деятельности, способен на научном языке формулировать профессиональные задачи	ОПК-2.3 Владеет профессиональной терминологией, используемой в современной научно-технической литературе, обладает навыками устного и письменного изложения результатов научной деятельности в рамках профессиональной коммуникации
	ОПК-2.1 Имеет представление о современном состоянии исследований в рамках тематической области своей профессиональной деятельности
	ОПК-2.2 Способен оценивать актуальность исследований в области своей профессиональной деятельности и их практическую значимость
ПК-1 Способен ставить, формализовывать и решать задачи, в том числе разрабатывать и исследовать математические модели изучаемых явлений и процессов, системно анализировать научные проблемы, получать новые научные результаты	ПК-1.5 Способен создавать программные средства и базы данных, используемые в биоинженерии и биоинформатике
	ПК-1.3 Способен выдвигать гипотезы, строить математические модели для описания изучаемых явлений и процессов, оценивать качество разработанной модели
	ПК-1.2 Способен использовать специализированные знания фундаментальных разделов математики, физики, химии и биологии для постановки и решения научно-исследовательских задач в области биоинженерии и биоинформатики
	ПК-1.1 Способен находить, анализировать и обобщать информацию об актуальных результатах исследований в рамках тематической области своей профессиональной деятельности

	ПК-1.4 Способен применять теоретические и (или) экспериментальные методы исследований к конкретной научной задаче и интерпретировать полученные результаты
ПК-2 Способен самостоятельно или в качестве члена (руководителя) малого коллектива организовывать и проводить научные исследования и их апробацию	ПК-2.1 Способен самостоятельно планировать и проводить научные исследования самостоятельно или в составе научного коллектива

3. Перечень планируемых результатов обучения по дисциплине (модулю)

В результате освоения дисциплины обучающиеся должны

знать:

- теоретические основы динамики генофондов;
- их практическое проявление на примерах реальных генофондов;
- методы анализа структуры генофонда;
- основные закономерности в структуре мирового генофонда;
- достижения и перспективы исследования древней ДНК;
- взаимосвязь генетической, лингвистической и антропологической изменчивости.

уметь:

- пользоваться доступными в сети Интернет базами данных и справочными ресурсами для быстрого поиска необходимых данных;
- интерпретировать стандартные типы графиков в терминах сходства и родства популяций;
- выявлять признаки, повышающие и понижающие достоверность выводов в популяционно-генетических исследованиях.

владеть:

- методологическими основами популяционно-генетического исследования;
- культурой описания результатов исследований, связанных с происхождением народов, учитывая научные и этические аспекты.

4. Содержание дисциплины (модуля), структурированное по темам (разделам) с указанием отведенного на них количества академических часов и видов учебных занятий

4.1. Разделы дисциплины (модуля) и трудоемкости по видам учебных занятий

№	Тема (раздел) дисциплины	Трудоемкость по видам учебных занятий, включая самостоятельную работу, час.			
		Лекции	Семинары	Лаборат. работы	Самост. работа
1	Предмет популяционной геномики и связи со смежными науками		2		2
2	Подразделенность популяции		2		2
3	Статистические методы геногеографии		2		2
4	Факторы микроэволюции		2		2
5	Дрейф и миграции		2		2
6	Методы популяционного анализа полногеномных данных		2		2
7	Филогенетические и филогеографические методы		2		2
8	Картографические методы геногеографии		2		2
9	Древняя ДНК		2		2
10	Структура мирового генофонда (лингвистика, антропология)		2		2
11	Структура мирового генофонда (генетика).		2		2

12	Базы данных о генофондах		2		2
13	История формирования европейских генофондов		2		2
14	Закономерности изменчивости разных отделов генома. Квазигенетические маркеры.		1		1
15	Криминалистические аспекты популяционной геномики		1		1
16	Медицинские аспекты популяционной геномики		1		1
17	Логика популяционной геномики		1		1
Итого часов			30		30
Подготовка к экзамену		30 час.			
Общая трудоёмкость		90 час., 2 зач.ед.			

4.2. Содержание дисциплины (модуля), структурированное по темам (разделам)

Семестр: 2 (Весенний)

1. Предмет популяционной геномики и связи со смежными науками

Коренное и общее население. Демографическая история популяции. Популяция и народ. Взаимодействие генетики и смежных наук об этногенезе.

2. Подразделенность популяции

Эффект Валунда. Подразделенность и инбридинг. Модели подразделенности и миграций.

3. Статистические методы геногеографии

Генетическое расстояние. Методы снижения размерности (главные компоненты, многомерное шкалирование). Кластерный анализ. Подходы к интерпретации результатов.

4. Факторы микроэволюции

Представление о четырех факторах микроэволюции. Обзор их особенностей. Особая роль естественного отбора и сложности в его изучении.

5. Дрейф и миграции

Противоположная направленность действия миграций и дрейфа генов. Эффективный размер популяции, зависимость от соотношения полов, числа потомков, колебаний численности. Понятие об эффективной миграции. Примеры расчета динамики частоты аллеля.

6. Методы популяционного анализа полногеномных данных

Особенности использования метода главных компонент для широкогеномных данных. ADMIXTURE. Методы, основанные на гаплотипах. Примеры использования результатов секвенирования.

7. Филогенетические и филогеографические методы

Построение филогенетических деревьев. Молекулярные часы и генетические датировки. Проблема калибровок. Филогеографический подход.

8. Картографические методы геногеографии

Возможности картографического подхода. Карты главных компонент, генетических расстояний, гетерозиготности, межпопуляционного разнообразия. Комбинирование статистических и картографических методов.

9. Древняя ДНК

Возможности и предосторожности. Примеры использования.

10. Структура мирового генофонда (лингвистика, антропология)

Понятие о классификации языков. Основные лингвистические семьи. Проблема расы. Большие и малые расы.

11. Структура мирового генофонда (генетика).

Закономерности распределения межпопуляционного и внутрипопуляционного разнообразия. Континентальные и субконтинентальные кластеры популяций. Инвариантность результатов.

12. Базы данных о генофондах

Принципы построения популяционно-генетических баз данных. Обзор существующих ресурсов. Примеры их использования.

13. История формирования европейских генофондов

Основные исторические этапы и важнейшие миграции. Роль неолитизации и распространения индоевропейских языков. Генофонд славянских народов.

14. Закономерности изменчивости разных отделов генома. Квазигенетические маркеры.

Особенности межпопуляционной изменчивости митохондриальной ДНК и Y-хромосомы. Возможности использования квазигенетических маркеров. Принципы объединения результатов по разным типам маркеров.

15. Криминалистические аспекты популяционной геномики

Вероятностный характер идентификации личности и референсные базы данных. Выявление вероятной внешности по ДНК. Выявление вероятного происхождения по ДНК.

16. Медицинские аспекты популяционной геномики

Генетический груз и методы его прогноза. Геногеографическое районирование и фармакогенетика. Примеры геногеографического анализа.

17. Логика популяционной геномики

Обзор пройденного. Логические связи между основными понятиями.

5. Описание материально-технической базы, необходимой для осуществления образовательного процесса по дисциплине (модулю)

Учебная аудитория, оснащенная компьютером и мультимедийным оборудованием (проектор, звуковая система).

6. Перечень рекомендуемой литературы

Основная литература

Базовая кафедра предоставляет данную литературу

1. Алтухов Ю.П. Генетические процессы в популяциях (3-е перераб. и дополн. изд.). М.: ИКЦ Академкнига, 2003, 431с.
2. Айала Ф. «Введение в популяционную и эволюционную генетику». М.: Мир, 1984. – 232 с.
3. Ли Ч. Введение в популяционную генетику. М.: Мир, 1978.

Дополнительная литература

Базовая кафедра предоставляет данную литературу

1. Балановская Е.В., Балановский О.П. Русский генофонд на Русской равнине. М. "Луч". 2007. 416 с.

7. Перечень ресурсов информационно-телекоммуникационной сети "Интернет", необходимых для освоения дисциплины (модуля)

Научно-библиографические и патентные базы данных в области физико-химической биологии, доступные по сети Интернет в бесплатном режиме - Science Citation Index (Web of Science), Medline (PubMed), Научная электронная библиотека (НЭБ), Российская патентная БД ФГУ ФИПС и американская патентная БД USPAFULL; электронные адреса крупных научных издательств, предоставляющих доступ к полным текстам текущих и архивным выпускам этих журналов.

8. Перечень информационных технологий, используемых при осуществлении образовательного процесса по дисциплине (модулю), включая перечень необходимого программного обеспечения и информационных справочных систем (при необходимости)

Для части занятий потребуются Zoom. Google Drive для доступа к материалам курса.

Приветствуется наличие во время занятий смартфонов/ноутбуков для участия в интерактивных упражнениях.

9. Методические указания для обучающихся по освоению дисциплины (модуля)

Студент, изучающий дисциплину, должен с одной стороны, овладеть общим понятийным аппаратом, а с другой стороны, должен научиться применять теоретические знания на практике. В результате изучения дисциплины студент должен знать основные определения дисциплины, уметь применять полученные знания для решения различных задач.

Успешное освоение курса требует:

- посещения всех занятий, предусмотренных учебным планом по дисциплине;
- ведения конспекта занятий;
- напряжённой самостоятельной работы студента.

Самостоятельная работа включает в себя:

- чтение рекомендованной литературы;
- проработку учебного материала, подготовку ответов на вопросы, предназначенных для самостоятельного изучения;
- решение задач, предлагаемых студентам на занятиях;
- подготовку к выполнению заданий текущей и промежуточной аттестации.

Показателем владения материалом служит умение без конспекта отвечать на вопросы по темам дисциплины.

Важно добиться понимания изучаемого материала, а не механического его запоминания. При затруднении изучения отдельных тем, вопросов, следует обращаться за консультациями к преподавателю.

Возможен промежуточный контроль знаний студентов в виде решения задач в соответствии с тематикой занятий.

ОЦЕНОЧНЫЕ МАТЕРИАЛЫ ПО ДИСЦИПЛИНЕ (МОДУЛЮ)

по направлению: Биотехнология
профиль подготовки: Биомедицинские технологии
Физтех-школа Биологической и Медицинской Физики
кафедра биоинформатики и системной биологии
курс: 1
квалификация: магистр

Семестр, формы промежуточной аттестации: 2 (весенний) - Экзамен

Разработчик: О.П. Балановский, д-р биол. наук, профессор

1. Компетенции, формируемые в процессе изучения дисциплины

Код и наименование компетенции	Индикаторы достижения компетенции
ОПК-2 Имеет представление об актуальных проблемах науки и техники в области своей профессиональной деятельности, способен на научном языке формулировать профессиональные задачи	ОПК-2.3 Владеет профессиональной терминологией, используемой в современной научно-технической литературе, обладает навыками устного и письменного изложения результатов научной деятельности в рамках профессиональной коммуникации
	ОПК-2.1 Имеет представление о современном состоянии исследований в рамках тематической области своей профессиональной деятельности
	ОПК-2.2 Способен оценивать актуальность исследований в области своей профессиональной деятельности и их практическую значимость
ПК-1 Способен ставить, формализовывать и решать задачи, в том числе разрабатывать и исследовать математические модели изучаемых явлений и процессов, системно анализировать научные проблемы, получать новые научные результаты	ПК-1.5 Способен создавать программные средства и базы данных, используемые в биоинженерии и биоинформатике
	ПК-1.3 Способен выдвигать гипотезы, строить математические модели для описания изучаемых явлений и процессов, оценивать качество разработанной модели
	ПК-1.2 Способен использовать специализированные знания фундаментальных разделов математики, физики, химии и биологии для постановки и решения научно-исследовательских задач в области биоинженерии и биоинформатики
	ПК-1.1 Способен находить, анализировать и обобщать информацию об актуальных результатах исследований в рамках тематической области своей профессиональной деятельности
ПК-2 Способен самостоятельно или в качестве члена (руководителя) малого коллектива организовывать и проводить научные исследования и их апробацию	ПК-1.4 Способен применять теоретические и (или) экспериментальные методы исследований к конкретной научной задаче и интерпретировать полученные результаты
	ПК-2.1 Способен самостоятельно планировать и проводить научные исследования самостоятельно или в составе научного коллектива

2. Показатели оценивания компетенций

В результате изучения дисциплины «Геногеография» обучающийся должен:

знать:

- теоретические основы динамики генофондов;
- их практическое проявление на примерах реальных генофондов;
- методы анализа структуры генофонда;
- основные закономерности в структуре мирового генофонда;
- достижения и перспективы исследования древней ДНК;
- взаимосвязь генетической, лингвистической и антропологической изменчивости.

уметь:

- пользоваться доступными в сети Интернет базами данных и справочными ресурсами для быстрого поиска необходимых данных;
- интерпретировать стандартные типы графиков в терминах сходства и родства популяций;
- выявлять признаки, повышающие и понижающие достоверность выводов в популяционно-генетических исследованиях.

владеть:

- методологическими основами популяционно-генетического исследования;
- культурой описания результатов исследований, связанных с происхождением народов, учитывая научные и этические аспекты.

3. Перечень типовых (примерных) вопросов, заданий, тем для подготовки к текущему контролю

Во время текущего контроля студент должен уметь ответить на следующие вопросы:

1. Факторы микроэволюции.
2. Эффективный размер популяции.
3. Подразделенная популяция. Эффект Валунда.
4. Модели миграций.
5. Филогенетический и филогеографический анализ – сходство и отличия.
6. Методы описания генофонда на основе полногеномных данных.
7. Типы генетических маркеров.
8. Основные черты структуры мирового генофонда.
9. Практические приложения популяционных исследований в медицине и криминалистике.
10. Анализ древней ДНК.
11. Взаимосвязь генетики и смежных наук о народонаселении. Особенности междисциплинарных исследований.

Во время занятий могут проходить интерактивные обсуждения в чатах курса, что будет являться домашним заданием. Возможно выполнение патентного поиска в качестве самостоятельной задачи. Успешное выполнение всех заданий по курсу и выполнение контрольных срезов знаний дает преимущество на экзамене.

4. Перечень типовых (примерных) вопросов и тем для проведения промежуточной аттестации обучающихся

1. Факторы микроэволюции.
2. Эффективный размер популяции.
3. Подразделенная популяция. Эффект Валунда.
4. Модели миграций.
5. Филогенетический и филогеографический анализ – сходство и отличия.
6. Методы описания генофонда на основе полногеномных данных.
7. Типы генетических маркеров.
8. Основные черты структуры мирового генофонда.
9. Практические приложения популяционных исследований в медицине и криминалистике.
10. Анализ древней ДНК.
11. Взаимосвязь генетики и смежных наук о народонаселении. Особенности междисциплинарных исследований.

Примеры билетов:

Билет №1

Построение филогенетических деревьев.

Билет №2

Молекулярные часы

Билет №3

Модели миграций

Билет №4

Факторы микроэволюции

Билет №5

Континентальные и субконтинентальные кластеры популяций.

Билет №6

Миграции и генофонд славянских народов

Критерии оценивания

Оценка отлично (10 баллов) - выставляется студенту, показавшему всесторонние, систематизированные, глубокие знания учебной программы дисциплины, проявляющему интерес к данной предметной области, продемонстрировавшему умение уверенно и творчески применять их на практике при решении конкретных задач, свободное и правильное обоснование принятых решений.

Оценка отлично (9 баллов) - выставляется студенту, показавшему всесторонние, систематизированные, глубокие знания учебной программы дисциплины и умение уверенно применять их на практике при решении конкретных задач, свободное и правильное обоснование принятых решений.

Оценка отлично (8 баллов) - выставляется студенту, показавшему всесторонние, систематизированные, глубокие знания учебной программы дисциплины и умение уверенно применять их на практике при решении конкретных задач, правильное обоснование принятых решений, с некоторыми недочетами.

Оценка хорошо (7 баллов) - выставляется студенту, если он твердо знает материал, грамотно и по существу излагает его, умеет применять полученные знания на практике, но недостаточно грамотно обосновывает полученные результаты.

Оценка хорошо (6 баллов) - выставляется студенту, если он твердо знает материал, грамотно и по существу излагает его, умеет применять полученные знания на практике, но допускает в ответе или в решении задач некоторые неточности.

Оценка хорошо (5 баллов) - выставляется студенту, если он в основном знает материал, грамотно и по существу излагает его, умеет применять полученные знания на практике, но допускает в ответе или в решении задач достаточно большое количество неточностей.

Оценка удовлетворительно (4 балла) - выставляется студенту, показавшему фрагментарный, разрозненный характер знаний, недостаточно правильные формулировки базовых понятий, нарушения логической последовательности в изложении программного материала, но при этом он освоил основные разделы учебной программы, необходимые для дальнейшего обучения, и может применять полученные знания по образцу в стандартной ситуации.

Оценка удовлетворительно (3 балла) - выставляется студенту, показавшему фрагментарный, разрозненный характер знаний, допускающему ошибки в формулировках базовых понятий, нарушения логической последовательности в изложении программного материала, слабо владеет основными разделами учебной программы, необходимыми для дальнейшего обучения и с трудом применяет полученные знания даже в стандартной ситуации.

Оценка неудовлетворительно (2 балла) - выставляется студенту, который не знает большей части основного содержания учебной программы дисциплины, допускает грубые ошибки в формулировках основных принципов и не умеет использовать полученные знания при решении типовых задач.

Оценка неудовлетворительно (1 балл) - выставляется студенту, который не знает основного содержания учебной программы дисциплины, допускает грубейшие ошибки в формулировках базовых понятий дисциплины и вообще не имеет навыков решения типовых практических задач.

5. Методические материалы, определяющие процедуры оценивания знаний, умений, навыков и (или) опыта деятельности

При проведении устного экзамена обучающемуся предоставляется 30 минут на подготовку. Опрос обучающегося по билету на устном экзамене не должен превышать одного астрономического часа.