

**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)**

<b>по дисциплине:</b>	Геномика
<b>по направлению:</b>	Прикладные математика и физика
<b>профиль подготовки:</b>	Биоинженерия и биоинформатика Физтех-школа Биологической и Медицинской Физики кафедра физико-химической биологии и биотехнологии
<b>курс:</b>	1
<b>квалификация:</b>	магистр

Семестр, формы промежуточной аттестации: 2 (весенний) - Дифференцированный зачет

Аудиторных часов: 30 всего, в том числе:

лекции: 15 час.

семинары: 15 час.

лабораторные занятия: 0 час.

Самостоятельная работа: 15 час.

Всего часов: 45, всего зач. ед.: 1

Количество контрольных работ, заданий: 2

Программу составил: А.А. Буздин, д-р биол. наук

Программа обсуждена на заседании кафедры физико-химической биологии и биотехнологии 23.05.2022

## Аннотация

Курс рассматривает теоретические и практические аспекты геномики и метагеномики. Будут освещены следующие разделы: Как устроены геномы и как они работают, Методы секвенирования ДНК - традиционные и новых поколений, Молекулярные базы данных и аннотация геномных последовательностей, эволюция геномов, Организация геномов различных групп организмов.

### 1. Цели и задачи

#### Цель дисциплины

- сформировать у студентов представление об области исследования геномики.

#### Задачи дисциплины

- сформировать представление об основных вопросах метагеномики и геномики:
- организация геномов разных микроорганизмов. • Какие организмы присутствуют в сообществе?
- Как эти организмы взаимосвязаны и как функционирует сообщество в целом?
- Какую пользу может получить от этих организмов человек? Области применения метагеномики:
- Получение информации о всех формах жизни на планете
- Обнаружение новых (практически полезных) ферментов и метаболитов
- Исследование влияния загрязнений на экосистемы и выявление сообществ, способных к очистке загрязненных экосистем
- Исследование влияния микробиома человека на его здоровье
- Палеогеномика.

### 2. Перечень формируемых компетенций

Освоение дисциплины направлено на формирование следующих компетенций:

Код и наименование компетенции	Индикаторы достижения компетенции
УК-2 Способен управлять проектом на всех этапах его реализации	УК-2.4 Представляет публично результаты проекта (или отдельных его этапов) в форме отчетов, статей, выступлений на научно-практических конференциях, семинарах и т.п.
УК-4 Способен применять современные коммуникативные технологии, в том числе на иностранном(ых) языке(ах), для академического и профессионального взаимодействия	УК-4.2 Владеет навыками, необходимыми для написания, письменного перевода и редактирования различных академических текстов (рефератов, эссе, обзоров, статей и т.д.)
	УК-4.1 Способен вести обмен деловой информацией в устной и письменной формах на государственном языке Российской Федерации и не менее чем на одном иностранном языке
УК-6 Способен определять и реализовывать приоритеты собственной деятельности и способы ее совершенствования на основе самооценки	УК-6.1 Умеет решать задачи собственного личностного и профессионального развития, определять и реализовывать приоритеты совершенствования собственной деятельности
ОПК-1 Владеет системой фундаментальных научных знаний в области физико-математических наук	ОПК-1.2 Способен обобщать и критически оценивать опыт и результаты научных исследований в области профессиональной деятельности
ОПК-2 Имеет представление об актуальных проблемах науки и техники в области своей профессиональной деятельности, способен на научном языке формулировать профессиональные задачи	ОПК-2.1 Имеет представление о современном состоянии исследований в рамках тематической области своей профессиональной деятельности
	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-2.2 Способен оценивать актуальность исследований в области своей профессиональной деятельности и их практическую значимость
ОПК-3 Способен выбирать и (или) разрабатывать подходы к решению типовых задач в области профессиональной деятельности	ОПК-3.1 Способен анализировать задачу, планировать пути решения, предлагать и комбинировать способы решения

и новых задач в области профессиональной деятельности, учитывая особенности и ограничения различных методов решения	ОПК-3.2 Способен использовать исследовательские методы при решении новых задач, применяя знания в различных областях науки (техники)
ОПК-4 Способен успешно реализовывать решение поставленной задачи, провести анализ результата и представить выводы, применяя знания и навыки в области физико-математических наук и информационно-коммуникационных технологий	ОПК-4.1 Способен применять знания и навыки по использованию информационно-коммуникационных технологий для поиска и изучения научной литературы, применения прикладных программных продуктов ОПК-4.3 Способен аргументировано выбирать способ проведения научного исследования
ОПК-5 Способен и готов к повышению квалификации, профессиональному росту и руководству коллективом в сфере своей профессиональной деятельности, толерантно воспринимая социальные, этнические, конфессиональные и культурные различия	ОПК-5.3 Стремится к получению новых знаний, профессиональному и личностному росту
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-1.1 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-2.1 Способен 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 методов геномики и метагеномики.

уметь:

- формулировать и планировать задачи исследований в области современной геномики;
- с помощью персонального компьютера находить библиографическую информацию по заданной тематике;
- воспроизводить современные методы исследования и разрабатывать новые методические подходы для решения задач;
- использовать теоретические и методические подходы, обсуждаемые в курсе.

владеть:

- методиками планирования и анализа данных геномных экспериментов;
- основными методами лабораторно-биохимической и инструментальной диагностики.

### 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	Введение и история геномики	2	2		2
2	Как устроены геномы и как они работают	2	2		2

3	Основные методы секвенирования ДНК	2	2		2
4	Молекулярные базы данных и аннотация геномных последовательностей	2	2		2
5	Эволюция геномов	2	2		2
6	Организация геномов различных групп организмов	2	2		2
7	Функциональная геномика	3	3		3
Итого часов		15	15		15
Подготовка к экзамену		0 час.			
Общая трудоёмкость		45 час., 1 зач.ед.			

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

##### Семестр: 2 (Весенний)

##### 1. Введение и история геномики

Эволюция подходов к расшифровке геномных последовательностей.

##### 2. Как устроены геномы и как они работают

Как устроены геномы и как они работают.

Построение основных концепций молекулярной биологии.

##### 3. Основные методы секвенирования ДНК

Методы секвенирования ДНК - традиционные и новых поколений.

Секвенирование ДНК по методу Сэнгера: возможности и ограничения. Принцип действия, достоинства и недостатки геномных секвенаторов второго и третьего поколений.

##### 4. Молекулярные базы данных и аннотация геномных последовательностей

Молекулярные базы данных.

Аннотация геномных последовательностей: основные задачи и подходы к их решению.

##### 5. Эволюция геномов

Ранние этапы эволюции геномов. Мир РНК. Уровни изменений генома. Относительный вклад мутационных и рекомбинационных процессов в эволюцию генома. Мобильные генетические элементы как горячие точки рекомбинации. Классификация, строение и основные свойства мобильных генетических элементов эукариот. Классификация, строение и основные свойства мобильных генетических элементов прокариот. Вклад горизонтального переноса генов в эволюцию геномов про- и эукариот. Острова патогенности.

##### 6. Организация геномов различных групп организмов

Обсуждение характерных особенностей геномов бактерий, архей, грибов, растений, животных, человека.

##### 7. Функциональная геномика

Подходы к идентификации генов в геномных последовательностях и определению их функций. Концепция минимального генома. Природные минимальные геномы бактерий, архей, эукариот – их размер, число генов, особенности организации.

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

Учебная аудитория с доской. Оборудование для демонстрации презентаций.

## **6.Перечень рекомендуемой литературы**

### Основная литература

Литературу предоставляет базовая организация

Геннадий Мутовин: Клиническая генетика. Геномика и протеомика наследственной патологии.

Учебное пособие ГЭОТАР-Медиа, 2010 г.

### Дополнительная литература

1. Гены [Текст]/Б. Льюин, -М., Мир, 1987

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

[cmm-mipt.ru](http://cmm-mipt.ru)

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

Система дистанционного обучения Google Meet или Zoom.

## **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 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.

**ОЦЕНОЧНЫЕ МАТЕРИАЛЫ ПО ДИСЦИПЛИНЕ (МОДУЛЮ)**

<b>по направлению:</b>	Прикладные математика и физика
<b>профиль подготовки:</b>	Биоинженерия и биоинформатика Физтех-школа Биологической и Медицинской Физики кафедра физико-химической биологии и биотехнологии
<b>курс:</b>	1
<b>квалификация:</b>	магистр

Семестр, формы промежуточной аттестации: 2 (весенний) - Дифференцированный зачет

**Разработчик:** А.А. Буздин, д-р биол. наук

## 1. Компетенции, формируемые в процессе изучения дисциплины

Код и наименование компетенции	Индикаторы достижения компетенции
УК-2 Способен управлять проектом на всех этапах его реализации	УК-2.4 Представляет публично результаты проекта (или отдельных его этапов) в форме отчетов, статей, выступлений на научно-практических конференциях, семинарах и т.п.
УК-4 Способен применять современные коммуникативные технологии, в том числе на иностранном(ых) языке(ах), для академического и профессионального взаимодействия	УК-4.2 Владеет навыками, необходимыми для написания, письменного перевода и редактирования различных академических текстов (рефератов, эссе, обзоров, статей и т.д.)
	УК-4.1 Способен вести обмен деловой информацией в устной и письменной формах на государственном языке Российской Федерации и не менее чем на одном иностранном языке
УК-6 Способен определять и реализовывать приоритеты собственной деятельности и способы ее совершенствования на основе самооценки	УК-6.1 Умеет решать задачи собственного личностного и профессионального развития, определять и реализовывать приоритеты совершенствования собственной деятельности
ОПК-1 Владеет системой фундаментальных научных знаний в области физико-математических наук	ОПК-1.2 Способен обобщать и критически оценивать опыт и результаты научных исследований в области профессиональной деятельности
ОПК-2 Имеет представление об актуальных проблемах науки и техники в области своей профессиональной деятельности, способен на научном языке формулировать профессиональные задачи	ОПК-2.1 Имеет представление о современном состоянии исследований в рамках тематической области своей профессиональной деятельности
	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-2.2 Способен оценивать актуальность исследований в области своей профессиональной деятельности и их практическую значимость
ОПК-3 Способен выбирать и (или) разрабатывать подходы к решению типовых и новых задач в области профессиональной деятельности, учитывая особенности и ограничения различных методов решения	ОПК-3.1 Способен анализировать задачу, планировать пути решения, предлагать и комбинировать способы решения
	ОПК-3.2 Способен использовать исследовательские методы при решении новых задач, применяя знания в различных областях науки (техники)
ОПК-4 Способен успешно реализовывать решение поставленной задачи, провести анализ результата и представить выводы, применяя знания и навыки в области физико-математических наук и информационно-коммуникационных технологий	ОПК-4.1 Способен применять знания и навыки по использованию информационно-коммуникационных технологий для поиска и изучения научной литературы, применения прикладных программных продуктов
	ОПК-4.3 Способен аргументировано выбирать способ проведения научного исследования
ОПК-5 Способен и готов к повышению квалификации, профессиональному росту и руководству коллективом в сфере своей профессиональной деятельности, толерантно воспринимая социальные, этнические, конфессиональные и культурные различия	ОПК-5.3 Стремится к получению новых знаний, профессиональному и личностному росту
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-1.1 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-2.1 Способен планировать и проводить научные исследования самостоятельно или в составе научного коллектива
---	---

## 2. Показатели оценивания компетенций

В результате изучения дисциплины «Геномика» обучающийся должен:

### знать:

- теоретические основы методов геномики и метагеномики.

### уметь:

- формулировать и планировать задачи исследований в области современной геномики;
- с помощью персонального компьютера находить библиографическую информацию по заданной тематике;
- воспроизводить современные методы исследования и разрабатывать новые методические подходы для решения задач;
- использовать теоретические и методические подходы, обсуждаемые в курсе.

### владеть:

- методиками планирования и анализа данных геномных экспериментов;
- основными методами лабораторно-биохимической и инструментальной диагностики.

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

Темы курсовых:

Аннотация геномных последовательностей: основные задачи и подходы к их решению.

Основные характеристики геномов грибов.

Организация геномов нематод.

Организация генома *Drosophila melanogaster*.

Перечень контрольных вопросов:

1. История развития геномных исследований. Геномная революция конца XX века.
2. Геномные проекты. Иерархический и шотган-подход. Фазы геномного проекта.
3. Современные методы картирования геномов.
4. Сложности расшифровки генома высших эукариот и пути их преодоления.
5. Синтез ДНК in vitro: компоненты и продукты реакции, свойства ДНК-полимераз. Способы использования реакции полимеризации ДНК для определения нуклеотидных последовательностей.

Примеры контрольных заданий:

1. Секвенирование ДНК по методу Сэнгера: возможности и ограничения.
2. Принцип действия, достоинства и недостатки геномных секвенаторов второго поколения, использующих реакцию пиросеквенирования
3. Принцип действия, достоинства и недостатки геномных секвенаторов второго поколения, использующих ДНК-полимеразную реакцию (секвенирование путем синтеза, Illumina)
4. Принцип действия, достоинства и недостатки геномных секвенаторов второго поколения, использующих детекцию протонов (Ion Torrent)
5. Геномные секвенаторы третьего поколения, использующие технологию SMRT (Pacific Biosciences): принцип действия, преимущества и недостатки

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

Вопросы к экзамену

1. Основные задачи геномики. Предпосылки, возникновение и развитие функциональной геномики.
2. Анализ вторичной структуры РНК и сигналов трансляции.
3. Анализ аминокислотных последовательностей. Предсказание структуры и функций белка (функциональных сайтов и доменов глобулярных белков).
4. Геномика, её цели и задачи, место среди других биологических наук. Становление геномики как самостоятельного раздела молекулярной генетики.
5. Основные цели сравнения (выравнивания последовательностей). Точечные матрицы сходства.
6. Методы микро- и макросеквенирования, особенности и принципы их использования.
7. Компьютерные программы используемые для анализа секвенированных последовательностей.
8. Филогенетические деревья (методы кластеризации и кладистические методы). Проблема переменной скорости эволюции.
9. Структура нуклеиновых кислот (ДНК и РНК). Компактизация молекул ДНК. Полиморфизм двойной спирали ДНК. Общий план строения и виды РНК.
10. Сворачивание белков (фолдинг), гидрофобный эффект. Стабильность и денатурация.
11. Регуляторные последовательности в ДНК у эукариот (тата-боксы, энхансеры, сайленсоры, адапторные элементы).
12. Альтернативный сплайсинг, редактирование ДНК.
13. Дивергенция функции: ортологи и паралоги.
14. Структура гена. Основные отличия структурной организации генетического материала про- и эукариот.
15. Эпигенетические факторы подавления и активации транскрипции. Созревание РНК: процессинг и сплайсинг.
16. Открытие и разработка лекарств. Основные критерии предъявляемые к лекарственным средствам.
17. Понятие лидерного соединения. Этапы разработки нового лекарственного препарата. Компьютерный дизайн лекарств.
18. Оглавление базы данных и терминология поисковых систем. Использование логических комбинаций и индексных терминов. Работа с контролируемыми словарями.
19. Базы данных. Типы баз данных (последовательности нуклеиновых кислот, генов, данные по экспрессии генов и др.). Примеры работы с базами данных.
20. Типы баз данных (аминокислотные последовательности белков, структуры и функции белков, кристаллические структуры малых молекул и др.).
21. Предсказание и моделирование белковых структур (предсказание вторичной структуры, моделирование по гомологии, распознавание способа укладки, предсказание новых фолдов).
22. Эволюция белковых структур. Классификация белковых структур.
23. Геномика вирусов и фагов, характеристика вирусных геномов, вирусоподобные инфекционные агенты (сателлиты, вириды, прионы).
24. Мера сходства последовательностей. Расчет выравнивания и определение значимости.
25. Структурная геномика прокариот, характеристика геномов. Молекулярнофилогенетическая систематика и классическая мегасистематика высших таксонов.
26. Анализ аминокислотных последовательностей. Предсказание структуры и функций белка (функциональных сайтов и доменов глобулярных белков).
27. Концепция молекулярных эволюционных часов, основные положения. Правила молекулярной эволюции.
28. Горизонтальный перенос генов как информационный фактор эволюции. Типы горизонтального переноса. Понятие мобильных генетических элементов.
29. Эпигенетические факторы подавления и активации транскрипции.
30. Информационное давление и информационный фактор эволюции. Роль горизонтального переноса генов в видообразовании (основные пути переноса).
31. Основные разделы биоинформатики (компьютерная геномика, метаболомика). Поиск гомологии и выравнивания генетических текстов.
32. Особенности попарного и множественного выравнивания.
33. Биоинформатика как раздел теории информации: цели и задачи.
34. Предсказание кодирующих участков генов и ORF. Предсказание функциональных сигналов (сайтов, районов).

35. Поиск гомологии и выравнивания генетических текстов, множественной выравнивание. Статистический анализ генетических текстов.
36. Домен архибактерий, эубактерий и эукариот. Скорость молекулярной эволюции.
37. Точечная матрица сходства: особенности создания и использования.
38. Понятие сигнатуры белка. Основные разновидности и их особенности

Примеры экзаменационных билетов:

Билет 1.

1. Секвенирование ДНК по методу Сэнгера: возможности и ограничения.
2. Подходы к идентификации генов в геномных последовательностях и определению их функций. Концепция минимального генома. Природные минимальные геномы бактерий, архей, эукариот – их размер, число генов, особенности организации.

Билет 2.

1. Эволюция подходов к расшифровке геномных последовательностей.
2. Принцип действия, достоинства и недостатки геномных секвенаторов второго поколения, использующих реакцию пиросеквенирования.

#### 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 недочётами.

Оценка "хорошо" (7 баллов) выставляется студенту, если он твёрдо 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 твёрдо 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**

Экзамен проводится в письменной форме по билетам. В каждом билете представлено два теоретических вопроса. При проведении экзамена обучающемуся предоставляется 30 минут на подготовку. Опрос обучающегося не должен превышать одного астрономического часа.