

Автономная некоммерческая организация высшего
образования "Медицинский институт им. Зернова М.С."



РАБОЧАЯ ПРОГРАММА ДИСЦИПЛИНЫ

Б.1.В.В.3.4 «КЛИНИЧЕСКАЯ БИОИНФОРМАТИКА»

для образовательной программы высшего образования -
программы специалитета
по специальности
31.05.01 Лечебное дело

Ессентуки 2025 г.

Настоящая рабочая программа дисциплины Б.1.В.В.3.4 «Клиническая биоинформатика» (Далее – рабочая программа дисциплины) является частью программы специалитета по специальности 31.05.01 Лечебное дело.

Форма обучения: очная

Нормативно-правовые основы разработки и реализации рабочей программы дисциплины:

- 1) Федеральный государственный образовательный стандарт высшего образования – специалитет по специальности 31.05.01 Лечебное дело, утвержденный Приказом Министра образования и науки Российской Федерации от «12» августа 2020 г. № 988.
- 2) Общая характеристика образовательной программы.
- 3) Учебный план образовательной программы.
- 4) Устав и локальные нормативные акты института.

1. Общие положения

1.1. Цель и задачи освоения дисциплины

1.1.1. Получение студентами основополагающих знаний о содержании и возможностях биоинформатики, о приложении методов биоинформатики для решения прикладных биомедицинских задач, в том числе, анализа сходства аминокислотных и нуклеотидных последовательностей, визуализации трёхмерных структур белков, анализ транскриптомных и геномных данных, что позволит в будущем молодым специалистам быстрее и эффективнее включиться в научно-исследовательскую работу, а также использовать результаты современных постгеномных технологий в диагностике и персонализированном лечении пациентов.

1.1.2. Задачи, решаемые в ходе освоения программы дисциплины:

- Изучение и формирование навыков работы с крупнейшими международными интернет ресурсами биомедицинских данных (NCBI, EMBL, UniProt).
- Формирование системных знаний по биоинформатике, связанных с анализом нуклеотидных и аминокислотных последовательностей.
- Получение основных навыков по визуализации трехмерных структур белков.
- Изучение основных понятий транскрипторных и геномных исследований полученных с использованием технологий секвенирования нового поколения.
- Формирование базовых навыков использования методов биоинформатики для решения прикладных биомедицинских и клинических задач, эффективной диагностики и персонализированного лечения пациентов.

1.2. Место дисциплины в структуре образовательной программы

Дисциплина Б.1.О.18 «Клиническая биоинформатика» изучается в 8 семестре и относится к обязательной части Блока Б1 Дисциплины.

Общая трудоемкость дисциплины составляет 3 з.е.

Для успешного освоения настоящей дисциплины обучающиеся должны освоить следующие дисциплины, формируемые предыдущим образованием: Иностранный язык, Высшая математика, Биология, Молекулярная биология и геномика, Биохимия, Микробиология, вирусология, Фармакология, Общая и медицинская генетика.

Знания, умения и опыт практической деятельности, приобретенные при освоении настоящей дисциплины, необходимы для успешного освоения дисциплин: Педиатрия, Молекулярная онкология, Генная терапия, Клиническая лабораторная диагностика.

1.3. Планируемые результаты освоения дисциплины

8 семестр

Код и наименование компетенции		
Код и наименование индикатора достижения компетенции	Планируемые результаты освоения дисциплины (уровень сформированности индикатора (компетенции))	
Общепрофессиональные компетенции		
ОПК-11 - Способен решать стандартные задачи профессиональной деятельности с использованием информационных, библиографических ресурсов, медико-биологической терминологии, информационно-коммуникационных технологий с учетом основных требований информационной безопасности		
ОПК-11.ИД1 Применяет современные информационные технологии и специализированное программное обеспечение для решения профессиональных задач.	Знать:	современные информационные технологии и специализированное программное обеспечение используемые в биоинформатике.
	Уметь:	проводить анализ биоинформатических данных с использованием современных информационных технологий.
	Владеть практическим опытом (трудовыми действиями):	анализа биоинформатических данных с использованием современных информационных технологий и специализированного программного обеспечения.
ОПК-11.ИД2 – Осуществляет поиск информации с использованием информационно-коммуникационных технологий и ресурсов биоинформатики для решения задач профессиональной деятельности.	Знать:	способы представления, хранения и анализа данных о нуклеотидных и аминокислотных последовательностях.
	Уметь:	использовать интернет ресурсы и биоинформатические методы в биомедицинских исследованиях.
	Владеть практическим опытом (трудовыми действиями):	работы с результатами транскрипторных и геномных исследований полученных с использованием технологий секвенирования нового поколения.
Профессиональные компетенции		
ПК-2 - Способен проводить научные исследования в области медицины и биологии		
ПК-2.ИД1 – Собирает и обрабатывает научную и научно-техническую информацию, в результате чего формулирует проверяемые гипотезы в области медицины и биологии.	Знать:	содержимое крупнейших международных интернет ресурсов биомедицинских данных (NCBI, EMBL).
	Уметь:	использовать крупнейшие международные интернет ресурсы биомедицинских данных (NCBI, EMBL) для решения прикладных биомедицинских и клинических задач, эффективной диагностики и персонализированного лечения пациентов
	Владеть практическим опытом (трудовыми действиями):	работы с крупнейшими международными интернет ресурсами биомедицинских данных (NCBI, EMBL).
ПК-2.ИД2 – Проводит исследования, наблюдения, эксперименты, измерения для проверки гипотез в области медицины и биологии.	Знать:	Основные базы данных, форматы данных, онлайн ресурсы и компьютерные программы используемые для диагностики врожденных и (или) наследственных заболеваний.
	Уметь:	Использовать результаты биоинформационного анализа для диагностики пациентов на врожденные и (или) наследственные заболевания.
	Владеть практическим опытом (трудовыми действиями):	Использования результатов биоинформационного анализа для диагностики пациентов на врожденные и (или) наследственные заболевания.
ПК-4 - Способен формулировать цели, задачи, теоретические и экспериментальные обоснования медико-биологических исследований; использовать математические методы для обработки клинических и		

экспериментальных данных; проводить доказательную оценку эффективности методов диагностики, лечения и профилактики заболеваний		
ПК-4.ИД1 – Планирует медико-биологические исследования, обрабатывает результаты и экспериментальные данные с использованием статистических пакетов, методов обработки больших данных, доказательной медицины, а также технологий открытых данных	Знать:	основные компьютерные программы и базы данных, используемые в биоинформатике.
	Уметь:	использовать основные компьютерные программы и базы данных, используемые в биоинформатике.
	Владеть практическим опытом (трудовыми действиями):	использования основных компьютерных программ и баз данных, используемых в биоинформатике.
ПК-5 - Способен использовать методы математического моделирования для описания и исследования органов и систем организма, патологических и эпидемиологических процессов		
ПК-5.ИД1 – Строит и верифицирует математические модели изучаемых объектов на основе медико-биологических исследований и данных литературы	Знать:	форматы представления биоинформатических данных и способы их представления и верификации.
	Уметь:	верифицировать биоинформатических данных для прикладных клинических исследований.
	Владеть практическим опытом (трудовыми действиями):	верификации биоинформатических данных.

2. Формы работы обучающихся, виды учебных занятий и их трудоёмкость

Формы работы обучающихся / Виды учебных занятий/ Формы промежуточной аттестации		Всего часов	Распределение часов по семестрам											
			1	2	3	4	5	6	7	8	9	10	11	12
Учебные занятия														
<i>Контактная работа обучающихся с преподавателем в семестре (КР), в т.ч.:</i>		66								66				
Лекционное занятие (ЛЗ)		18								18				
Семинарское занятие (СЗ)		45								45				
Практическое занятие (ПЗ)														
Практикум (П)														
Лабораторно-практическое занятие (ЛПЗ)														
Лабораторная работа (ЛР)														
Клинико-практические занятия (КПЗ)														
Специализированное занятие (СПЗ)														
Комбинированное занятие (КЗ)														
Коллоквиум (К)		3								3				
Контрольная работа (КР)														
Итоговое занятие (ИЗ)														
Групповая консультация (ГК)														
Конференция (Конф.)														
Иные виды занятий														
<i>Самостоятельная работа обучающихся в семестре (СРО), в т.ч.</i>		42								42				
Подготовка к учебным аудиторным занятиям		42								42				
Подготовка истории болезни														
Подготовка курсовой работы														
Подготовка реферата														
Иные виды самостоятельной работы (в т.ч. выполнение практических заданий проектного, творческого и др. типов)														
Промежуточная аттестация														
<i>Контактная работа обучающихся в ходе промежуточной аттестации (КРПА), в т.ч.:</i>														
Зачёт (З)														
Защита курсовой работы (ЗКР)														
Экзамен (Э)														
<i>Самостоятельная работа обучающихся при подготовке к промежуточной аттестации (СРПА), в т.ч.</i>														
Подготовка к экзамену														
Общая трудоёмкость дисциплины (ОТД)	в часах: ОТД = КР+СРС+КРПА+СРПА	108								108				
	в зачетных единицах: ОТД (в часах):36	3								3				

3. Содержание дисциплины

3.1. Содержание разделов, тем дисциплины

№ п/п	Шифр компетенции	Наименование раздела, темы дисциплины	Содержание раздела и темы в дидактических единицах
1	2	3	4
1.	ОПК-11.ИД1 ОПК-11.ИД2 ПК-2.ИД1 ПК-2.ИД2 ПК-4.ИД1 ПК-5.ИД1	Раздел 1. Основы биоинформатики.	Современные взгляды на биоинформатику, ее возможности и перспективы использования в клинике. Специфика работы с биологическими данными. Методология использования подходов биоинформатики для решения фундаментальных и прикладных задач. Оптимизация поиска научной информации с помощью PubMed, GeneBank, EMBL, и др., Модель данных NCBI, основа формирования данных, типы данных для описания объектов (статей, последовательностей ДНК, белков, данные изменения генной экспрессии) в БД, структура записей в файлах (ключевые слова, сокращения и т.п.), форматы представления данных (Fasta, и др.), особенности представления данных в базах данных. Основные биоинформатические базы данных: NCBI (RefSeq, OMIM, Nucleotide, Gene, Protein, UniGene); EMBL, UniProt, PDB, KEGG. Геномные браузеры (NCBI Map Viewer, UCSC). Выравнивания последовательностей. Парное выравнивание. Fasta, BLAST (Basic Local Alignment Search Tool). Принципы выравнивания последовательностей. Понятие гомологии. Ортологи и паралоги. Расчёт оценки выравнивания (Score). Сходство последовательностей (идентичность, консервативность). Матрицы замен (PAM, BLOSUM). Глобальное и локальное выравнивание. Оптимизация выравнивания. Методы парного выравнивания (алгоритм Ниделмана-Вунша, динамическое программирование, алгоритм Смита-Уотермана). BLAST (интерфейс, алгоритм). Множественные выравнивания. Алгоритмы и параметры множественного выравнивания. Программы для проведения множественного выравнивания решение задач множественного выравнивания с помощью программ ClustalW, Praline, Probcons, MUSCLE, TCOFFEE. Домены и профили. Регулярные выражения. БД для поиска мотивов в белках PROSITE. БД по анализу белковых семейств PFAM. Филогения и эволюционные деревья. Подходы к изучению филогенеза, видового разнообразия и эволюционных взаимоотношений на основе геномных и протеомных исследований. Современные принципы биологической таксономии. Сравнительный анализ геномов в филогенетических исследованиях. Источники изменчивости генетической информации (делеции, дупликации, рекомбинации, инверсии, транслокации, перемещения мобильных генетических элементов горизонтальный перенос генетической информации, геномные мутации). Транзиции и трансверсии. Факторы эволюции генетических систем. Генетическая и эпигенетическая наследственность. Принципы определения филогенетического родства и эволюционных взаимоотношений. Концепция молекулярных часов. Филогенетические деревья. Алгоритмы построения филогенетических деревьев. Топология деревьев. MEGA – программа для филогенетического анализа последовательностей. Структура белка (вторичная, третичная, четвертичная). Методы получения трех-мерной структуры белка. PDB. Структура PDB файла. Базы данных трехмерных структур (CATH, Dali, SCOP, FSSP, NCBI Structure, NCBI CDD). Инструменты для интерактивной визуализации белковых

			структур. Выявления сходных 3-мерных структур белков (NCBI VAST). Изучение свойств белковых молекул при помощи программы PyMol. Методы предсказания. Современные принципы работы с целым геномом. Важнейшие задачи поиска в секвенированном геноме. Сборка геномов. Использование методов NGS в клинике. Анализ патогенных мутаций. Микрочипы (microarrays) и анализ профилей экспрессии генов. Технология RNASeq. База данных GEO (Gene Expression Omnibus) - базы данных по экспрессии генов. БД EBI: Array Express и Expression Atlas. Решение задач поиска достоверно гипер- и гипо- экспрессируемых генов. Принципы нахождения координированных взаимоотношений между генами (генных сетей). Диаграммы рассеяния. Статистический анализ микроэрейных данных. Статистический анализ RNASeq данных. Построение тепловой карты изменения генной экспрессии.
2.	ОПК-11.ИД1 ОПК-11.ИД2 ПК-2.ИД1 ПК-2.ИД2 ПК-4.ИД1 ПК-5.ИД1	Раздел 2. Клиническая биоинформатика	Геном человека. Генетические заболевания человека: последствия вариации ДНК. Категории заболеваний. Базы данных заболеваний. Подходы к выявлению ассоциированных с заболеванием генов и локусов. Полногеномный поиск ассоциаций (GWAS). Исследования микробиома для выявления патогенеза заболеваний человека. Использование методов биоинформатики в онкологии, неврологии, кардиологии, иммунологии, при подборе индивидуальных методов лечения для конкретного пациента. Использование методов биоинформатики для диагностики генетических заболеваний у плода. Исследования генома вирусов и бактерий для выявления причин лекарственной резистентности.

3.2. Перечень разделов, тем дисциплины для самостоятельного изучения обучающимися

Тем дисциплины для самостоятельного изучения обучающимися в программе не предусмотрено.

4. Тематический план дисциплины

4.1. Тематический план контактной работы обучающихся с преподавателем

№ п/п	Виды учебных занятий/ форма промежуточной аттестации	Период обучения (семестр). Порядковые номера и наименование разделов (модулей) (при наличии). Порядковые номера и наименование тем (модулей) модулей. Темы учебных занятий.	Количество часов контактной работы	Виды текущего контроля успеваемости**	Формы текущего контроля успеваемости					
					РЗ	ОУ	КП	ТЭ		
8 семестр										
	Раздел 1. Основы биоинформатики		39							
1.1	ЛЗ	Введение в биоинформатику. Основные биоинформатические ресурсы и базы данных.	2	Д			+			
1.2	ЛЗ	Принципы выравнивания последовательностей. Матрицы замен. Понятие гомологии. BLAST. Множественное выравнивание. Профили. Домены.	2	Д			+			
1.3	ЛЗ	Филогенетический анализ и молекулярная эволюция	2	Д			+			
1.4	ЛЗ	Структурная биоинформатика	2	Д			+			
1.5	ЛЗ	NGS – секвенирование следующего поколения. Сборка геномов.	2	Д			+			
1.6	ЛЗ	Анализ РНК и экспрессии генов	2	Д			+			
1.7	СЗ	Работа с базами данных NCBI (RefSeq, Nucleotide, Gene, Protein).	3	Т	+		+			
1.8	СЗ	Базы данных OMIM, UniProt, KEGG, Gene Ontology.	3	Т	+		+			
1.9	СЗ	Геномный браузер UCSC	3	Т	+		+			
1.10	СЗ	Парное выравнивание	3	Т	+		+			
1.11	СЗ	BLAST. Множественное выравнивание.	3	Т	+		+			
1.12	СЗ	Филогения. База данных NCBI HomoloGene. MEGA –программа для филогенетического анализа последовательностей.	3	Т	+		+			
1.13	СЗ	Инструменты для интерактивной визуализация белковых структур. Выявления сходных 3-мерных структур белков (NCBI VAST).	3	Т	+		+			
1.14	СЗ	Визуализация 3D структур с использованием PyMol. Изучение свойств белковых молекул при помощи программы PyMol.	3	Т	+		+			
1.15	СЗ	Биоинформатические подходы к анализу РНК.	3	Т	+		+			
	Раздел 2. Клиническая биоинформатика		27							
2.1	ЛЗ	Категории заболеваний. Генетические заболевания человека: последствия вариации ДНК. Базы данных связанные с заболеваниями.	2	Д			+			
2.2	ЛЗ	Клиническая биоинформатика	2	Д			+			
2.3	ЛЗ	Анализ опухолевых геномов	2	Д			+			
2.4	СЗ	Болезни человека. Базы данных связанные с заболеваниями человека.	3	Т	+		+			

2.5	СЗ	Поиск путей и генов ассоциированных с дефектами метаболических путей.	3	Т	+		+			
2.6	СЗ	Анализ GWAS данных	3	Т	+		+			
2.7	СЗ	Биоинформатический анализ в иммунологии.	3	Т	+		+			
2.8	СЗ	Исследования геномов вирусов и бактерий для выявления причин лекарственной резистентности.	3	Т	+		+			
2.9	СЗ	Биоинформатические ресурсы геномов опухолей. Анализ опухолевых геномов для таргетной терапии.	3	Т	+		+			
2.10	СЗ	Коллоквиум по разделам 1-2	3	Р		+	+	+		
		Всего за семестр:	66							
		Всего по дисциплине:	66							

Условные обозначения:

Виды учебных занятий и формы промежуточной аттестации *

Виды учебных занятий, формы промежуточной аттестации	Сокращённое наименование	
Лекционное занятие	Лекция	ЛЗ
Семинарское занятие	Семинар	СЗ
Практическое занятие	Практическое	ПЗ
Практикум	Практикум	П
Лабораторно-практическое занятие	Лабораторно-практическое	ЛПЗ
Лабораторная работа	Лабораторная работа	ЛР
Клинико-практические занятия	Клинико-практическое	КПЗ
Специализированное занятие	Специализированное	СЗ
Комбинированное занятие	Комбинированное	КЗ
Коллоквиум	Коллоквиум	К
Контрольная работа	Контр. работа	КР
Групповая консультация	Групп. консультация	КС
Конференция	Конференция	Конф.
Зачёт	Зачёт	З
Защита курсовой работы	Защита курсовой работы	ЗКР
Экзамен	Экзамен	Э

Виды текущего контроля успеваемости (ВТК)**

Виды текущего контроля успеваемости (ВТК)**	Сокращённое наименование		Содержание
Текущий дисциплинирующий контроль	Дисциплинирующий	Д	Контроль посещаемости занятий обучающимся
Текущий тематический контроль	Тематический	Т	Оценка усвоения обучающимся знаний, умений и опыта практической деятельности на занятиях по теме.
Текущий рубежный (модульный) контроль	Рубежный	Р	Оценка усвоения обучающимся знаний, умений и опыта практической деятельности по теме (разделу) дисциплины
Текущий итоговый контроль	Итоговый	И	Оценка усвоения обучающимся знаний, умений и опыта практической деятельности по темам (разделам) дисциплины

**Формы проведения текущего контроля успеваемости
и промежуточной аттестации обучающихся /виды работы обучающихся/ *****

№	Формы проведения текущего контроля успеваемости и промежуточной аттестации обучающихся (ФТКУ) ***	Техническое и сокращённое наименование		Виды работы обучающихся (ВРО) ***	Типы контроля
1	Контроль присутствия (КП)	Присутствие	КП	Присутствие	Присутствие
2	Учет активности (А)	Активность	А	Работа на занятии по теме	Участие
3	Опрос устный (ОУ)	Опрос устный	ОУ	Выполнение задания в устной форме	Выполнение обязательно
4	Опрос письменный (ОП)	Опрос письменный	ОП	Выполнение задания в письменной форме	Выполнение обязательно
5	Опрос комбинированный (ОК)	Опрос комбинированный	ОК	Выполнение заданий в устной и письменной форме	Выполнение обязательно
6	Тестирование в электронной форме (ТЭ)	Тестирование	ТЭ	Выполнение тестового задания в электронной форме	Выполнение обязательно
7	Проверка реферата (ПР)	Реферат	ПР	Написание (защита) реферата	Выполнение обязательно
8	Проверка лабораторной работы (ЛР)	Лабораторная работа	ЛР	Выполнение (защита) лабораторной работы	Выполнение обязательно
9	Подготовка учебной истории болезни (ИБ)	История болезни	ИБ	Написание (защита) учебной истории болезни	Выполнение обязательно
10	Решение практической (ситуационной) задачи (РЗ)	Практическая задача	РЗ	Решение практической (ситуационной) задачи	Выполнение обязательно
11	Подготовка курсовой работы (ПКР)	Курсовая работа	ПКР	Выполнение (защита) курсовой работы	Выполнение обязательно
12	Клинико-практическая работа (КПР)	Клинико- практическая работа	КПР	Выполнение клинико- практической работы	Выполнение обязательно
13	Проверка конспекта (ПК)	Конспект	ПК	Подготовка конспекта	Выполнение обязательно
14	Проверка контрольных нормативов (ПKN)	Проверка нормативов	ПKN	Сдача контрольных нормативов	Выполнение обязательно
15	Проверка отчета (ПО)	Отчет	ПО	Подготовка отчета	Выполнение обязательно
16	Контроль выполнения домашнего задания (ДЗ)	Контроль самостоятельной работы	ДЗ	Выполнение домашнего задания	Выполнение обязательно, Участие
17	Контроль изучения электронных образовательных ресурсов (ИЭОР)	Контроль ИЭОР	ИЭОР	Изучения электронных образовательных ресурсов	Изучение ЭОР

5. Фонд оценочных средств для проведения текущего контроля успеваемости обучающихся по дисциплине

5.1. Планируемые результаты обучения по темам и разделам дисциплины

Планируемые результаты обучения по темам и разделам дисциплины, соотнесенные с планируемыми результатами освоения дисциплины – согласно п. 1.3. и содержанием дисциплины – согласно п.3. настоящей рабочей программы дисциплины.

5.2. Формы проведения текущего контроля успеваемости

Текущий контроль успеваемости обучающегося в семестре осуществляется в формах, предусмотренных тематическим планом настоящей рабочей программы дисциплины (см. п. 4.1).

5.3. Критерии, показатели и оценочные средства текущего контроля успеваемости обучающихся

5.3.1. Условные обозначения:

Типы контроля (ТК)*

Типы контроля		Тип оценки
Присутствие	П	наличие события
Участие (дополнительный контроль)	У	дифференцированный
Изучение электронных образовательных ресурсов (ЭОР)	И	наличие события
Выполнение (обязательный контроль)	В	дифференцированный

Виды текущего контроля успеваемости (ВТК)**

Виды текущего контроля успеваемости (ВТК)**	Сокращённое наименование		Содержание
Текущий дисциплинирующий контроль	Дисциплинирующий	Д	Контроль посещаемости занятий обучающимся
Текущий тематический контроль	Тематический	Т	Оценка усвоения обучающимся знаний, умений и опыта практической деятельности на занятиях по теме.
Текущий рубежный (модульный) контроль	Рубежный	Р	Оценка усвоения обучающимся знаний, умений и опыта практической деятельности по теме (разделу, модулю) дисциплины
Текущий итоговый контроль	Итоговый	И	Оценка усвоения обучающимся знаний, умений и опыта практической деятельности по темам (разделам, модулям) дисциплины

5.3.2. Структура текущего контроля успеваемости по дисциплине

8 семестр

Виды занятий		Формы текущего контроля успеваемости/виды работы						
				ТК*	ВТК**	Max.	Min.	Шаг
Лекционное занятие	ЛЗ	Контроль присутствия	КП	П	Д	1	0	0
Практическое занятие	СЗ	Контроль присутствия	КП	П	Д	1	0	0
		Практическая задача	ОУ	В	Т	10	0	1
Коллоквиум	К	Контроль присутствия	КП	П	Д	1	0	0
		Опрос устный	ОУ	В	Р	30	0	1
		Тестирование	ОП	В	Р	20	0	1

5.3.3. Весовые коэффициенты текущего контроля успеваемости обучающихся (по видам контроля и видам работы)

8 семестр

Вид контроля	План %	Исходно		Формы текущего контроля успеваемости/виды работы	ТК	План %	Исходно		Кэф .
		Баллы	%				Баллы	%	
Текущий дисциплинирующий контроль	10	26	9.42	Контроль присутствия	П	10	26	9.42	0.38
Текущий тематический контроль	60	150	54.4	Выполнение лабораторной работы	В	60	150	54.4	0.4
Текущий рубежный (модульный) контроль	30	100	36.2	Опрос устный	В	10	40	14.5	0.25
				Опрос письменный	В	10	60	21.7	0.17
Мах кол. баллов	100	276							

5.4. Методические указания по порядку проведения текущего контроля успеваемости обучающихся по дисциплине по формам текущего контроля, предусмотренным настоящей рабочей программой дисциплины

Методические указания по порядку проведения текущего контроля успеваемости обучающихся по дисциплине по формам текущего контроля, предусмотренным настоящей рабочей программой дисциплины (см. п. 5.3.2) подготавливаются кафедрой и объявляются преподавателем накануне проведения текущего контроля успеваемости.

6. Организация промежуточной аттестации обучающихся

8 семестр

- 1) Форма промежуточной аттестации согласно учебному плану – зачет.
- 2) Форма организации промежуточной аттестации:
– на основании семестрового рейтинга

подготовки к занятиям семинарского типа обучающийся должен:

- внимательно изучить теоретический материал по конспекту лекции, учебникам, учебным пособиям, а также электронным образовательным ресурсам;
- подготовиться к выступлению на заданную тему, если данное задание предусмотрено по дисциплине;
- выполнить письменную работу, если данное задание предусмотрено по дисциплине;
- подготовить доклад, презентацию или реферат, если данное задание предусмотрено по дисциплине.

Самостоятельная работа обучающихся является составной частью обучения и имеет целью закрепление и углубление полученных знаний, умений и навыков, поиск и приобретение новых знаний, выполнение учебных заданий, подготовку к предстоящим занятиям, текущему контролю успеваемости и промежуточной аттестации.

Выполнение домашних заданий осуществляется в форме:

- работы с учебной, учебно-методической и научной литературой, электронными образовательными ресурсами (например, просмотр видеолекций или учебных фильмов), конспектами обучающегося: чтение, изучение, анализ, сбор и обобщение информации, её конспектирование и реферирование, перевод текстов, составление профессиональных глоссариев;
- подготовки тематических сообщений и выступлений;
- выполнения письменных контрольных работ.

Текущий контроль успеваемости обучающихся по дисциплине «Биоинформатика» осуществляется в ходе проведения отдельного вида занятия – коллоквиума. Текущий контроль включает в себя текущий тематический контроль и текущий рубежный (модульный) контроль.

Для подготовки к текущему тематическому контролю обучающемуся следует изучить учебный материал по теме занятия или отдельным значимым учебным вопросам, по которым будет осуществляться опрос.

Для подготовки к текущему рубежному (модульному) контролю обучающемуся следует изучить учебный материал по наиболее значимым темам и (или) разделам дисциплины в семестре.

Промежуточная аттестация в форме зачета по дисциплине проводится на основании результатов текущего контроля успеваемости обучающегося в семестре.

7. Фонд оценочных средств для проведения промежуточной аттестации обучающихся по дисциплине

7.1. Планируемые результаты обучения по дисциплине, соотнесенные с планируемыми результатами освоения образовательной программы (по периодам освоения образовательной программы) – согласно п. 1.3. настоящей рабочей программы дисциплины

7.2. Критерии, показатели и порядок промежуточной аттестации обучающихся с использованием балльно-рейтинговой системы. Порядок перевода рейтинговой оценки обучающегося в традиционную систему оценок

8 семестр

Порядок промежуточной аттестации обучающегося по дисциплине в форме зачёта

Промежуточная аттестация по дисциплине в форме зачёта проводится на основании результатов текущего контроля успеваемости обучающегося в семестре, в соответствии с расписанием занятий по дисциплине, как правило на последнем занятии.

Время на подготовку к промежуточной аттестации не выделяется.

Критерии, показатели и порядок балльно-рейтинговой системы промежуточной аттестации обучающихся по дисциплине (модулю) в форме зачета, а также порядок перевода рейтинговой оценки обучающегося в традиционную систему оценок устанавливается Положением о балльно-рейтинговой системе текущего контроля успеваемости и промежуточной аттестации обучающихся по программам высшего образования – программам специалитета АНО ВО "Медицинский институт им. Зернова М.С." с изменениями и дополнениями (при наличии).

8. Методические указания обучающимся по освоению дисциплины

Освоение обучающимися учебной дисциплины складывается из контактной работы, включающей занятия лекционного типа (лекции) и занятия семинарского типа (семинарские занятия, коллоквиумы), а также самостоятельной работы. Контактная работа с обучающимися предполагает проведение текущего контроля успеваемости и промежуточной аттестации.

Для подготовки к занятиям лекционного типа (лекциям) обучающийся должен:

- внимательно прочитать материал предыдущей лекции;
- ознакомиться с учебным материалом по учебнику, учебным пособиям, а также электронным образовательным ресурсам с темой прочитанной лекции;
- внести дополнения к полученным ранее знаниям по теме лекции на полях лекционной тетради;
- записать возможные вопросы, которые следует задать преподавателю по материалу изученной лекции.

9. Учебно-методическое, информационное и материально-техническое обеспечение дисциплины

9.1. Литература по дисциплине:

№ п/п	Автор, название, место издания, издательство, год издания	Наличие литературы в библиотеке	
		Кол. экз.	Электр. адрес ресурса
1	2	3	4
1	Введение в биоинформатику [Текст] : [учеб. для вузов] / А. Леск ; пер. с англ. под ред. А. А. Миронова, В. К. Швядоса. - 2-е изд. - Москва : БИНОМ. Лаб. знаний, 2015. - 318 с.	20	
2	Молекулярное моделирование [Электронный ресурс] : теория и практика : пер. с англ. / Х.-Д. Хельтье [и др.]. – 3-е изд. (эл.). – Москва : БИНОМ. Лаб. знаний, 2015. – 322 с. – Режим доступа: http://marc.rsmu.ru:8020/marcweb2/Default.asp .		http://www.studmedlib.ru/cgi-bin/mb4x?usr_data=access(2med,0YI8ELM67

			04SLM6S-X097,ISBN9785996324019,1,1ms0ylsqdku,ru,ru)
--	--	--	---

9.2. Электронное информационное обеспечение и профессиональные базы данных

1. <http://eor.edu.ru> – портал электронных образовательных ресурсов
2. <http://www.elibrary.ru> – сайт научной электронной библиотеки
3. www.studmedlib.ru – сайт электронной библиотеки студента «Консультант студента»
4. <http://mon.gov.ru> – сайт Минобрнауки РФ
5. <http://www.edu.ru/> – библиотека федерального портала «Российское образование» (содержит каталог ссылок на интернет-ресурсы, электронные библиотеки по различным вопросам образования)
6. <http://www.prilib.ru> – сайт Президентской библиотеки
7. <http://www.rusneb.ru> – сайт национальной электронной библиотеки
8. UCSC (<https://genome.ucsc.edu/>) – геномный браузер UCSC
9. NCBI dbGaP – данные о генотипах и фенотипах <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/gap>
10. NCBI EST – ярлыки экспрессированных последовательностей <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/nucest/>
11. NCBI Gene – информация о генах <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/gene>
12. Genome Project – информация о проекте Геном <https://www.genome.gov/10001772/all-about-the--human-genome-project-hgp/>
13. NCBI Genome – целые геномные последовательности <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/genome/>
14. NCBI GEO DataSets – экспериментальные множества экспрессий БД GEO <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/gds>
15. NCBI GEO Profiles – экспрессионные профили <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/geoprofiles/>
16. NCBI HomoloGene – эукариотические гомологичные группы <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/homologene>
17. KEGG – коллекция баз данных по сигнальным и регуляторным путям <http://www.genome.jp/kegg/>
18. NCBI Nucleotide – набор нуклеотидных последовательностей <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/nuccore>
19. OMIM – менделевское наследование признаков у людей <http://www.omim.org/>
20. PFAM - семейства белков с аннотациями и множественным выравниванием последовательностей сгенерированном с использованием скрытых марковских моделей <http://pfam.xfam.org/>
21. PROSITE – белковые семейства и домены <http://prosite.expasy.org/>
22. NCBI Protein – белковые последовательности <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/protein>
23. Protein Data Bank (PDB) – база данных по 3D структурам макромолекул <http://www.rcsb.org>
24. PubMed – биомедицинская литература, цитаты и абстракты <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed>
25. Reactom – регуляторные и сигнальные пути <http://www.reactome.org/>
26. NCBI RefSeq – референтные последовательности <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/refseq/>
27. NCBI ClinVar – связь геномных вариаций со здоровьем человека <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/clinvar/>

28. NCBI dbSNP – единичные полиморфизмы <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/SNP/>
29. NCBI Structure – трехмерные макромолекулярные структуры
<http://www.ncbi.nlm.nih.gov/Structure>
30. NCBI Taxonomy – систематика организмов, представленных в GeneBank
<http://www.ncbi.nlm.nih.gov/taxonomy>
31. NCBI UniGene – кластеры последовательностей транскриптов
<http://www.ncbi.nlm.nih.gov/unigene>
32. UniProt – информация о белках <http://www.uniprot.org/>
33. Базы данных European Bioinformatics Institute (EBI) <http://www.ebi.ac.uk/>

9.3. Перечень информационных технологий, используемых при осуществлении образовательного процесса по дисциплине, включая перечень программного обеспечения и информационных справочных систем

1. Автоматизированная образовательная среда института.
2. Балльно-рейтинговая система контроля качества освоения образовательной программы в автоматизированной образовательной системе института
3. Наличием свободно распространяемого установленного программного обеспечения, связанного с разделом биоинформатика (Mega, PyMol).
4. Microsoft Office Word
5. Microsoft Office Excel
6. Adobe Acrobat

9.4. Материально-техническое обеспечение дисциплины

1. Лекционная аудитория, оборудованная мультимедийным оборудованием.
2. Учебная комната, расположенная в помещениях института
3. Мультимедийный комплекс (ноутбук, проектор, экран).
4. Наборы мультимедийных наглядных материалов по различным разделам учебной дисциплины.

Организация обеспечена необходимым комплектом лицензионного и свободно распространяемого программного обеспечения (состав определяется в рабочей программе дисциплины и подлежит обновлению при необходимости).

Библиотечный фонд укомплектован печатными изданиями из расчета не менее 0,25 экземпляра каждого из изданий, указанных в рабочей программе дисциплины, на одного обучающегося из числа лиц, одновременно осваивающих соответствующую дисциплину.

Обучающимся обеспечен доступ (удаленный доступ), в том числе в случае применения электронного обучения, дистанционных образовательных технологий, к современным профессиональным базам данных и информационным справочным системам, состав которых определяется в рабочей программе дисциплины и подлежит обновлению (при необходимости).

Обучающиеся из числа инвалидов и лиц с ОВЗ обеспечены печатными и (или) электронными образовательными ресурсами в формах, адаптированных к ограничениям их здоровья.

Вопросы к зачету по дисциплине Клиническая биоинформатика

1. Биоинформатика и биоинженерия: возникновение, цели, задачи, методы.
2. Направление передачи информации в живой клетке.
3. Биологические макромолекулы (ДНК, РНК, белки).
4. Генетический код и его свойства.
5. Про- и эукариоты. Особенности организации генома.
6. Фундаментальные генетические процессы (репликация, транскрипция, трансляция).
7. Общие понятия о методах получения молекулярно-генетических данных (расшифровки пространственной структуры белков; прочтение аминокислотных и нуклеотидных последовательностей).
8. Системная биология и омиксы: геномика, транскриптомика, протеомика, метагеномика, метаболомика.
9. Определение первичных последовательностей нуклеиновых кислот: технологии секвенирования первого, второго и третьего поколений.
10. Базы данных биологической информации.
11. Типы записи биологических последовательностей, оценка качества секвенирования.
12. Методы сравнения первичных последовательностей макромолекул: парное выравнивание, множественное выравнивание. Глобальное и локальное выравнивание.
13. Выравнивания и филогенетические отношения. Филогенетические деревья и алгоритмы их построения и анализа.
14. Алгоритмы сборки геномов прокариот. Аннотация собранных геномов.
15. Сравнение ресеквенированного генома с референсной последовательностью.
16. Микробные сообщества, показатели и методы оценки их разнообразия, понятие "метагеном".
17. Резистентность микробного сообщества, способы ее приобретения, оценка резистоста различных эконис.
18. История появления генетики человека, ее методы. Типы наследования.
19. Хромосомные заболевания. Моногенные и мультифакторные заболевания.
20. Ресеквенирование генома человека: задачи, методы. Характеристики генома человека.
21. Экзомное секвенирование. Алгоритм анализа экзомных данных.
22. Популяционная генетика. ДНК-маркеры. Гаплогруппы. Геногеография.
23. Базы данных геномной информации.

Материально-техническое оснащение

Для реализации программы учебной дисциплины предусмотрен:

Компьютерный класс

(Учебная аудитория для проведения учебных занятий лекционного, семинарского типа, лабораторных и практических занятий, групповых и индивидуальных консультаций, текущего контроля и промежуточной аттестации, подтверждающая наличие материально-технического обеспечения с перечнем основного оборудования)

Многофункциональный комплекс преподавателя (стол учительский-1шт., стул учительский -1шт., стол ученический – 13 шт., стул ученический – 26 шт., доска - 1шт., жалюзи вертикальные – 2 шт., шкаф для информационного и методического обеспечения – 2 шт.).

Технические средства обучения (компьютер ученический 13 шт., экран – 13 шт., клавиатура – 13 шт., мышь компьютерная – 13 шт., wi-fi роутер TP-LINK – 1 шт.).

Наглядные пособия (плакаты):

«Перевод чисел» - 1шт.;

«Параметры файлов» - 1шт.;

«Интернет» - 1 шт.;

«Представление чисел в родных системах счисления» - 1 шт.;

«Форма числа» - 1 шт.;

«Разветвляющиеся алгоритмы» - 1 шт.;

«Алгоритм решения задач на ЭВМ» - 1 шт.;

«Линейный алгоритм» - 1 шт.;

«Алгоритм и программа» - 1 шт.;

«Представление информации в компьютере» - 1 шт.;

«Построение командной строки» - 1 шт.;

«Циклы» - 1 шт.;

«Этапы моделирования» - 2 шт.;

«Технология работы в электронных таблицах» - 1 шт.;

«Основные элементы блок-системы алгоритма» - 1 шт.;

«Инструкция по пожарной безопасности» - 1 шт.;

«Компьютер и безопасность» - 2 шт.;

Портреты ученых – информатиков – 10 шт.;

Музей компьютерной техники – 1 комп.

Рециркулятор воздуха – 1 шт.;

Аптечка универсальная.

Помещение для самостоятельной работы обучающихся, подтверждающее наличие материально-технического обеспечения, с перечнем основного оборудования оснащено компьютерной техникой с возможностью подключения к информационно-телекоммуникационной сети "Интернет" и обеспечением доступа в электронную информационно-образовательную среду Института