

Министерство науки и высшего образования Российской Федерации
НАЦИОНАЛЬНЫЙ ИССЛЕДОВАТЕЛЬСКИЙ
ТОМСКИЙ ГОСУДАРСТВЕННЫЙ УНИВЕРСИТЕТ (НИ ТГУ)
Институт биологии, экологии, почвоведения, сельского и лесного хозяйства
(БИОЛОГИЧЕСКИЙ ИНСТИТУТ)

УТВЕРЖДАЮ:
Директор Биологического института
Д. С. Воробьев
«29» июля 2023 г.

Рабочая программа дисциплины

Практикум по геномике
по направлению подготовки

06.04.01 Биология

Направленность (профиль) подготовки:
«Генетика, геномика и синтетическая биология»

Форма обучения
Очная

Квалификация
Магистр

Год приема
2023

Код дисциплины в учебном плане: Б1.О.12

СОГЛАСОВАНО:
Руководитель ОП
В. Н. Стегний

Председатель УМК
А. Л. Борисенко

Томск – 2023

1. Цель и планируемые результаты освоения дисциплины (модуля)

Целью освоения дисциплины является формирование следующих компетенций:

- ОПК-2 – Способен творчески использовать в профессиональной деятельности знания фундаментальных и прикладных разделов дисциплин (модулей), определяющих направленность программы магистратуры;
- ОПК-6 – Способен творчески применять и модифицировать современные компьютерные технологии, работать с профессиональными базами данных, профессионально оформлять и представлять результаты новых разработок;
- ОПК-5 – Способен участвовать в создании и реализации новых технологий в сфере профессиональной деятельности и контроле их экологической безопасности с использованием живых объектов.

Результатами освоения дисциплины являются следующие индикаторы достижения компетенций:

- ИОПК-2.2 – Демонстрирует понимание методологических основ дисциплин, определяющих направленность программы магистратуры;
- ИОПК-2.3 – Использует фундаментальные знания, практические наработки и методический базис специальных дисциплин, определяющих направленность программы магистратуры, при планировании и реализации профессиональной деятельности;
- ИОПК-5.1 – Понимает теоретические принципы и современный практический опыт использования биологических объектов в сфере профессиональной деятельности;
- ИОПК-6.1 – Описывает разнообразие, пути и перспективы применения компьютерных технологий в современной биологии.
- ИОПК-6.2 – Использует компьютерные технологии и профессиональные базы данных при планировании профессиональной деятельности, обосновывает их выбор.

2. Задачи освоения дисциплины

- Получить теоретические знания об основных направлениях работы в прикладной геномике
- Научиться находить и применять методы практической геномики для решения биологических задач.
- Научиться решать задачи генетики, геномики, используя современные компьютерные технологии.

3. Место дисциплины (модуля) в структуре образовательной программы

Дисциплина относится к части обязательной части образовательной программы.

4. Семестр(ы) освоения и форма(ы) промежуточной аттестации по дисциплине

Семестр 2, зачет.

5. Входные требования для освоения дисциплины

Для успешного освоения дисциплины требуются компетенции, сформированные в ходе освоения образовательных программ предшествующего уровня образования.

Для успешного освоения дисциплины требуются результаты обучения по следующим дисциплинам: Молекулярная биология, Информационные технологии, Биохимия, Высшая математика.

6. Язык реализации

Русский

7. Объем дисциплины (модуля)

Общая трудоемкость дисциплины составляет 2 з.е., 72 часов, из которых:

- лекции: 4 ч.;
- семинарские занятия: 0 ч.
- практические занятия: 30 ч.;
- лабораторные работы: 0 ч.

в том числе практическая подготовка: 0 ч.

Объем самостоятельной работы студента определен учебным планом.

8. Содержание дисциплины (модуля), структурированное по темам

Тема 1. Введение в геномику. Знакомство с большими данными, возникающими при решении задач геномики и генетики.

Тема 2. Современные методы секвенирования.

Секвенирования старого поколения и нового поколения. Метод Сэнгера, массовое параллельное секвенирование на примере технологии компании Illumina. Методы секвенирования третьего поколения: Oxford Nanopore, PacBio.

Тема 3. Решение практических задач геномики.

Выравнивание прочтений на геном. Сборка про- и эукариотических геномов. Алгоритм Де-Брейна. Анализ вариантов.

9. Текущий контроль по дисциплине

Текущий контроль по дисциплине проводится путем

– оценки докладов, сделанных на семинарских занятиях и оцениваемых по 3-х балльной шкале, где 3 балла – развернутый доклад, проиллюстрированный схемами, рисунками, фотографиями, сделанный на основе самостоятельно подобранных информационных источников; 2 балла – доклад, сделанный на основе предложенных информационных источников; 1 балл – краткая информационная справка.

– выполнения практических домашних заданий, которые заключаются в использовании современных методов для решения задач генетики и геномики.

10. Порядок проведения и критерии оценивания промежуточной аттестации

Зачет во втором семестре проводится в устной форме по билетам.

Зачетный билет состоит из двух частей. Продолжительность зачета 3 часа.

Первая часть содержит один вопрос, проверяющий ИОПК-2.2, ИОПК-2.3, ИОПК-5.1. Ответ на вопрос первой части дается в развернутой форме.

Вторая часть содержит один вопрос, проверяющий ИОПК-6.1, ИОПК-6.2. Ответ на вопрос второй части дается в развернутой форме.

Примерный перечень теоретических вопросов:

1. Направления исследований в прикладной геномике.
2. Форматы fasta и fastq
3. Оценка качества сырых прочтений. Программы для оценки качества прочтений.
4. Выравнивание последовательностей. Парное и множественное выравнивание.
5. Выравнивание последовательностей. Глобальное и локальное выравнивание.
6. Отличие картирования прочтений от выравнивания прочтений.
7. Картирование РНК-секвенирования на референсный геном, особенности картирования.
8. Форматы SAM, BAM.
9. Программы для работы с SAM, BAM.

10. Поиск варианта. Основные направления изучения.
11. Классификация вариантов.
12. Формат VCF, программы для работы с VCF.
13. Скриптовые языки программирования. Как применяются в прикладной геномике, какие наиболее часто используются и при решении каких задач.
14. Основные характеристики языка программирования Python.
15. Основные характеристики языка программирования R.
16. Язык Bash и основы работы в командной строке. Зачем командная строка нужна при работе с биологическими данными, в частности, при работе в прикладной геномике.
17. Сборка генома из коротких прочтений.
18. Контиги, скэффолды. Преимущество парноконцевых прочтений при сборке генома.
19. Сборка de novo.
20. Сборка уже собранного генома. В каких задачах встает такая необходимость.
21. Графы де Брюйна, особенности применения.
22. Преимущества и недостатки сборки генома длинными прочтениями.
23. Гибридная сборка генома. Метод Hi-C в приложении сборки генома.
24. Метагеномика. Приложение и методы.
25. Метагеномный анализ на основе 16S рРНК.
26. Статистический анализ метагеномных данных.
27. Анализ дифференциальной экспрессии генов. Основы.
28. Секвенирование одиночных клеток. Приложение, преимущества и недостатки.
29. Машинное обучение в биологии. Общий обзор.

Результаты зачета определяются оценками «зачтено», «не зачтено».

Результаты текущего контроля учитываются в виде дополнения 1 балла к результату промежуточной аттестации в случае, если обучающийся посещал все лекции и семинарские занятия и подготовил не менее 3 развернутых докладов по темам курса (получил 9 баллов).

Оценивание ответа на билет производится по градации, где:

Зачтено – дан полный, самостоятельный (без наводящих вопросов) ответ, сопровождающийся соответствующими рисунками, схемами и примерами, на все (2) вопросы билета, ответ возможен с некоторыми замечаниями. Продемонстрировано знание и владение терминами по курсу «Практикум по геномике». Даны ответы на дополнительные вопросы (если необходимость в таковых возникнет), демонстрирующие, что отвечающий ориентируется в смежных темах и имеет целостное представление о применении методов прикладной геномики для решения задач генетики и геномики. Отвечающий способен применять современные технологии для решения задач геномики и генетики.

Не зачтено – обучающийся не ответил на вопросы билета. Не имеет представления о применении методов прикладной геномики для решения задач геномики и генетики.

11. Учебно-методическое обеспечение

а) Электронный учебный курс по дисциплине в электронном университете «Moodle» - <https://moodle.tsu.ru/enrol/index.php?id=32735>

б) Оценочные материалы текущего контроля и промежуточной аттестации по дисциплине.

в) План семинарских / практических занятий по дисциплине.

Практические занятия проводятся по единому плану:

1. Доклады обучающихся по темам, соответствующим содержанию дисциплины

2. Обсуждение представленной информации.
 3. Знакомство с информационными источниками по теме семинара
- Темы практических занятий (ПЗ):
- ПЗ № 1 Введение в операционную систему Linux часть I.
 - ПЗ № 2 Введение в операционную систему Linux часть II.
 - ПЗ № 3 Командная строка UNIX-систем, основные команды.
 - ПЗ № 4 Языки программирования. Обзор.
 - ПЗ № 5 Язык программирования Python.
 - ПЗ № 6 Язык программирования R.
 - ПЗ № 7 Анализ качества прочтений часть I.
 - ПЗ № 8 Анализ качества прочтений часть II.
 - ПЗ № 9 Выравнивания прочтений на референсный геном часть I.
 - ПЗ № 10 Выравнивания прочтений на референсный геном часть II.
 - ПЗ № 11 Сборка генома *de novo* часть I.
 - ПЗ № 12 Сборка генома *de novo* часть II.
 - ПЗ № 13 Сборка генома *de novo* часть III.
 - ПЗ № 14 Поиск вариантов часть I.
 - ПЗ № 15 Поиск вариантов часть II.

д) Методические указания по организации самостоятельной работы студентов.

Целью самостоятельной работы обучающихся является:

- закрепление фундаментальных знаний в области прикладной геномики, изучение работы современных программ и их применение в генетике и геномике;
- развитие умения самостоятельно работать с учебным материалом;
- приобретение навыков поиска и реферирования доступной научной информации в области прикладной геномики.

Самостоятельная работа студентов предусматривает:

- повторение лекционного материала, подготовку к семинарским занятиям;
- подготовку к зачету.

Во время самостоятельной работы для подготовки к семинарским занятиям обучающийся может использовать рекомендованные литературные источники и интернет-ресурсы, а также иные источники информации (статьи в периодических изданиях и др.), позволяющие получать современную информацию об исследованиях в прикладной геномике.

12. Перечень учебной литературы и ресурсов сети Интернет

а) основная литература:

- Compeau, Phillip, and Pavel Pevzner. *Bioinformatics algorithms: an active learning approach*. Vol. 1. La Jolla, California: Active Learning Publishers, 2015..
- Anisimova, Maria, ed. *Evolutionary Genomics: Statistical and Computational Methods*, Volume 2. Vol. 855. Humana Press, 2012.
- Felsenstein, Joseph. "Theoretical evolutionary genetics joseph felsenstein." University of Washington, Seattle (2005).
- Bleidorn, Christoph. *Phylogenomics: an introduction*. Springer, 2017.

б) дополнительная литература:

- Стефанов, Василий Евгеньевич, Александр Александрович Тулуб, and Григорий Ростиславович Мавропуло-Столяренко. "Биоинформатика." (2019).
- Клетки по Льюину / Окс Реймонд, Джоуклин Кребс Е., Дэвид Бир Дж. [и др.] ; под редакцией Л. Кассимерис [и др.] ; перевод И. В. Филиппович. — 3-е изд. — Москва : Лаборатория знаний, 2018. — 1057 с. — ISBN 978-5-00101-587-1. — Текст : электронный

// Цифровой образовательный ресурс IPR SMART : [сайт]. — URL:
<https://www.iprbookshop.ru/88935.html> (21.02.2023).

в) ресурсы сети Интернет:

– Курс на stepik.org «Bioinformatics Algorithms: An Active Learning Approach»
<https://stepik.org/course/55789/info>

– Курс на stepik.org «Введение в NGS» <https://stepik.org/course/1142/info>

13. Перечень информационных технологий

а) лицензионное и свободно распространяемое программное обеспечение:

– Microsoft Office Standart 2013 Russian: пакет программ. Включает приложения: MS Office Word, MS Office Excel, MS Office PowerPoint, MS Office OneNote, MS Office Publisher, MS Outlook, MS Office Web Apps (Word Excel MS PowerPoint Outlook);

– публично доступные облачные технологии (Google Docs, Google Colab, Яндекс диск и т.п.).

б) информационные справочные системы:

– Электронный каталог Научной библиотеки ТГУ –

<http://chamo.lib.tsu.ru/search/query?locale=ru&theme=system>

– Электронная библиотека (репозиторий) ТГУ –

<http://vital.lib.tsu.ru/vital/access/manager/Index>

– ЭБС Лань – <http://e.lanbook.com/>

– ЭБС Консультант студента – <http://www.studentlibrary.ru/>

– Образовательная платформа Юрайт – <https://urait.ru/>

– ЭБС ZNANIUM.com – <https://znanium.com/>

– ЭБС IPRbooks – <http://www.iprbookshop.ru/>

в) профессиональные базы данных:

– Ensembl – <https://www.ensembl.org/index.html>

– UniProt – <https://www.uniprot.org/>

14. Материально-техническое обеспечение

Аудитории для проведения занятий лекционного типа.

Аудитории для проведения занятий семинарского типа, индивидуальных и групповых консультаций, текущего контроля и промежуточной аттестации.

Помещения для самостоятельной работы, оснащенные компьютерной техникой и доступом к сети Интернет, в электронную информационно-образовательную среду и к информационным справочным системам.

15. Информация о разработчиках

Кириленко К.М, ассистент каф. генетики и клеточной биологии Биологического института ТГУ.