

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»

июня 20 23 г.

Рабочая программа дисциплины

Геномика

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.01

СОГЛАСОВАНО:

Руководитель ОП

В. Н. Стегний

Председатель УМК

А. Л. Борисенко

1. Цель и планируемые результаты освоения дисциплины (модуля)

Целью освоения дисциплины является формирование следующих компетенций:

– ОПК-2 – способность творчески использовать в профессиональной деятельности знания фундаментальных и прикладных разделов дисциплин (модулей), определяющих направленность программы магистратуры;

– ОПК-7 – способность в сфере своей профессиональной деятельности самостоятельно определять стратегию и проблематику исследований, принимать решения, в том числе инновационные, выбирать и модифицировать методы, отвечать за качество работ и внедрение их результатов, обеспечивать меры производственной безопасности при решении конкретной задачи.

Результатами освоения дисциплины являются следующие индикаторы достижения компетенций:

ИОПК-2.1. Знает основы фундаментальных и прикладных представлений дисциплин, определяющих направленность программы магистратуры

ИОПК-7.1. Знает, как подбирать и анализировать информацию в профессиональной сфере деятельности, применяет принципы оценки достоверности научной информации.

2. Задачи освоения дисциплины

– Освоить аппарат геномики и биоинформатики.

– Научиться применять понятийный аппарат геномики и биоинформатики для анализа геномов и решения практических задач профессиональной деятельности.

3. Место дисциплины (модуля) в структуре образовательной программы

Дисциплина относится к обязательной части образовательной программы.

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

Семестр 1, экзамен.

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 генетика.**

6. Язык реализации

Русский

7. Объем дисциплины (модуля)

Общая трудоемкость дисциплины составляет 3 з.е., 108 часов, из которых:

– лекции: 8 ч.;

– семинарские занятия: 18 ч.

– практические занятия: 0 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. Секвенирование генома

Тема 3. Сборка генома

Тема 4. Физическое картирование

Тема 5. Геномные проекты

Тема 6. NCBI, BLAST – геном человека

Тема 7. Поиск по базе данных

Тема 8. Ensembl

Тема 9. Ensembl BioMart

Тема 10. Эволюция генома

Тема 11. Филогеномика

Тема 12. CRISPR/Cas9

9. Текущий контроль по дисциплине

Текущий контроль по дисциплине проводится путем контроля посещаемости, проведения контрольных работ, тестов по лекционному материалу по темам, выполнения домашних заданий и фиксируется в форме контрольной точки не менее одного раза в семестр.

10. Порядок проведения и критерии оценивания промежуточной аттестации

Экзамен в первом семестре проводится в письменной форме по билетам. Билет содержит теоретический вопрос и две задачи. Продолжительность зачета 1,5 часа.

Примеры задач:

Задание 1

Используя <https://www.ncbi.nlm.nih.gov>, найдите геном домашней мыши (house mouse).

Ответьте:

- 1) каков размер геномной сборки?
- 2) каковы значения N50 длин скэффолда и контига?
- 3) сколько хромосом представлено в данном геноме?
- 4) какая из хромосом самая большая и самая маленькая?
- 5) приведите полную таксономию домашней мыши.

Задание 2

Сделайте BLAST Используя <https://www.ncbi.nlm.nih.gov>

```
>ENST00000315614.11 cDNA:protein_coding
GGAGATGGCGGCAGGGTTCGGGTGGGAGTGGGGGCTCTGGGGGAGGCCCTGGACCGGGGCC
GGCGGGGTGGGGGCCCGAGCGGAGCGGCTCAGGACCGGGGTCAACGGGGTCTGGG
CAGCGGGGGAACCTGCACCCCGCACTGGGCGCTTGGTGAGCTGTGGGCTGTGGGGC
TACGGCGGGGAGCAGCAGCCGGGCAAGGAGTTAACACCGGCTGGTGTGAGCCGAGA
ACCTTGCAGGATGGACGCTCTCACCCGATCCGATCGACCGCAAGGTCAACTCTGGAG
CGGCTCCATTGAGATTGGGGTGACAGCGCTGGACCCAGTGTGCTGGACTTCCAAGCAG
TGCCACGGGCTGAAGGGGGCTCGTGGGTAGTGTGGGCTGTCTGTGCTGAGAGATGG
ACGCTCTGTGTGGAGGATATGGTCAGGACCTGGACCAAGCTTGGTGAAGGGGACCGGCT
GGCGTGGAGCGCACAGTTGCTGGGGAGCTTCGGCTCTGGGTGAATGGGCGGATTGCGG
TGTGGCTGCCACAGGCTGCCCTCGTGTCTGGGCGCTGGGACCTTTATGGCAAGTG
```

CACCCAGATCACCGTGCTACCCCTGAGCCAGGCTTCAGCCCCCTACTCCATCCCCAC
ACCTCCCTCGAGCCCTTGGCCCCACTGAAGACTCTGCCTTGGTGAACAGGGGACCTC
TGCAGATGAAGCCTTCATGGTGTCCCGAGCGAGGCCGGCGGAGACGTTCTAACAG
CCTTGAGTCGATAATGACTTGCACAACATGGAGCTGTCTGAGGTGGTGAACAACCAT
CCTGTCTGCCTACAATGGAGGGCTCTGAATGTGAACCTGAGCTCCCAACGGCAGGGGA
AGGCTGGGATCAGCGGTGCTGCCACCTCGCCCATCTCACTCCAACGATGCCCTGCT

- 1) Какому организму принадлежит эта последовательность?
- 2) Как называется ген?
- 3) Насколько он консервативен (у каких еще организмов есть его ортологи)?

Задание 3

Используя <https://uswest.ensembl.org>, найдите ген RBFOX1 у африканского страуса.

- 1) Каковы его роль в биологических процессах, молекулярная функция и клеточная локализация.
- 2) Насколько он консервативен?
- 3) Найдите паралог этого гена в геноме.

Задание 4

Используя BioMart Найдите ортологичные гены у Альпаки генам Y-хромосомы человека. Сколько всего ортологов? Каковы их термины GO и домены GO?

Результаты экзамена определяются оценками «отлично», «хорошо», «удовлетворительно», «неудовлетворительно».

5 – Дан полный, самостоятельный (без наводящих вопросов) ответ, сопровождающийся соответствующими рисунками, схемами и примерами, на все (2) вопросы билета. Продемонстрировано знание и владение терминами по курсу «Молекулярная генетика».

4 – Дан ответ, сопровождающийся соответствующими рисунками, схемами и примерами, на все (2) вопросы билета. При этом отвечающий нуждается в наводящих вопросах.

3 – Дан ответ на все (2) вопросы билета не в полном объеме. Отвечающий испытывает трудности с использованием терминов и иллюстрированием ответа.

2 – Не ответил на вопросы экзаменационного билета. Не может корректно использовать термины.

=1 – Отвечающий не имеет представления о предмете. *Текущий контроль влияет на промежуточную аттестацию, ставится «отлично», «хорошо», «удовлетворительно», «неудовлетворительно» ставиться в соответствии с выполнением задания.*

Вопросы к экзамену по курсу " Геномика", 20 декабря 2021

1. Преимущество секвенирования по Сэнгеру:

- А) Высокая точность.
- Б) Невысокая стоимость.
- В) Высокая производительность.

2. Главным недостатком технологии параллельного секвенирования Illumina является:

- А) Высокая стоимость.
- Б) Короткая длина прочтений.
- В) Низкая производительность.

3. Какой из описанных принципов относится к технологии Oxford Nanopore?

- А) Световые сигналы от включения нуклеотидов, вызванные работой АТФ-сульфуриказы и люциферазы, в каждой лунке регистрируются цифровой камерой ССD.
- Б) Флуоресцентные метки прикрепляются к терминальному фосфату, а не к нуклеотидному основанию, в результате флуоресцентные метки удаляются как часть процесса включения нуклеотидов.
- В) Разные нуклеотидные основания создают разные уровни блокировки электрического заряда, которые регистрируются системой.

4. Какое свойство ДНК используется в секвенировании:

- А) Репликация.
- Б) Связывание с гистонами.
- В) Кодирование белков.

5. Первым геномным проектом было секвенирование и сборка генома:

- А) Человека.
- Б) Бактерии.
- В) Комара.

6. Цель сборки генома:

- А) Оптимизировать секвенирование ДНК.
- Б) Приготовить клоны фрагментов генома разной длины для секвенирования.
- В) Собрать прочтения в контиги и контиги в скэффолды, возможно, до уровня хромосом.

7. Более эффективным оказался следующий подход к секвенированию генома:

- А) Иерархическое секвенирование от клона к клону.
- Б) Полногеномное секвенирование методом дробовика.
- В) Обратное секвенирование от карты к клонам.

8. Перекрытие k-меров в Графе де Брюйна используется при сборке последовательностей, полученных методом:

- А) Секвенирования нового поколения.
- Б) Секвенирования по Сенгеру.
- В) Секвенирования по Максаму-Гилберту.

9. Флуоресцентная гибридизация in situ является основным методом

- А) Физического картирования на основе хромосом.
- Б) Генетического картирования на основе рекомбинации.
- В) Оптического картирования на основе сайтов рестрикции.

10. Наибольшую разрешающую способность для физического картирования имеют

- А) Метафазные хромосомы.
- Б) Политенные хромосомы.
- В) Мейотические хромосомы.

11. Высокий генетический полиморфизм ДНК

- А) Затрудняет сборку генома.
- Б) Облегчает сборку генома.
- В) Не влияет на сборку генома.

12. Длина N50 это

- А) Средняя длина контига в геномной сборке.
- Б) Средневзвешенная по длине длина в геномной сборке.

В) Наибольшая длина L , так что 50% всех нуклеотидов содержится в контигах размером не менее L .

13. Ортологи это

А) Гомологичные гены (или любые последовательности ДНК), которые разделены из-за события видообразования; они происходят от одного и того же гена у последнего общего предка.

Б) Гомологичные гены, которые разделены из-за событий дублирования генов.

В) Гомологичные гены со сходной биохимической активностью, общими мотивами в последовательности и сходной структурой.

14. Метрики N50 и BUSCO используются для

А) Оценки степени сходства между геномами разных видов.

Б) Оценки качества геномной сборки.

В) Подсчета количества генов и некодирующих элементов в геноме.

15. Данный метод улучшения геномной сборки работает только при наличии нескольких геномов близких видов

А) Метод Hi-C.

Б) Метод оптического картирования

В) Метод синтении/геномных перестроек.

16. Полиморфные хромосомные инверсии

А) Приводят к высоким уровням генетической дифференциации между популяциями в инвертированных частях генома.

Б) Увеличивают поток генов (интрогрессию) между популяциями.

В) Не влияют на геномную архитектуру популяций.

17. Скорость фиксации хромосомных перестроек позитивно коррелирует с

А) Плотностью повторяющихся элементов.

Б) Плотностью генов.

В) Плотностью некодирующей РНК.

18. BLAST алгоритм работает на основе

1

Б) Локального выравнивания последовательностей.

В) Смешанного выравнивания последовательностей.

19. Сравнивая последовательности ДНК, мы получаем

А) Значительно меньше случайных совпадений, чем в случае с белками.

Б) Такое же число случайных совпадений, как и в случае с белками.

В) Значительно больше случайных совпадений, чем в случае с белками.

20. Специфичность алгоритма BLAST - это

А) Способность обнаруживать «все возможные» совпадения.

Б) Способность обнаруживать «истинно положительные» совпадения.

В) Возможность отклонять «ложноположительные» совпадения.

21. Систематика - это

А) Наименование и отнесение организмов к таксонам.

Б) Классификация организмов с учетом их естественных взаимоотношений.

В) Выявление механизмов эволюции таксонов.

22. Филогенетическое дерево ((A,(B,C)),(D,E)) говорит, что

А) В и С более тесно связаны друг с другом, чем любой из них, и что А, В и С образуют кладу, которая является сестринской группой для клады, состоящей из D и E.

Б) Все таксоны имеют одинаковые взаимоотношения друг с другом.

В) В, С, D и E более тесно связаны друг с другом, чем с А.

23. Наилучшим способом укоренения филогенетического древа является метод при помощи

А) Внутренней группы.

Б) Внешней группы.

В) Средней точки.

24. Правильно классифицированные таксоны с точки зрения систематики являются те, которые на филогенетическом древе образуют

А) Парафилетическую группу.

Б) Монофилетическую группу.

В) Полифилетическую группу.

25. Гомологичная рекомбинация (HR) - это

А) Механизм восстановления двуцепочечных разрывов ДНК, посредством которого два негомологичных конца непосредственно лигируются.

Б) Путь восстановления разрыва ДНК, приводящий к безошибочному восстановлению посредством вовлечения гомологичных последовательностей.

В) Эктопическая рекомбинация, происходящая между линейно удаленными участками генома.

26. В CRISPR/Cas9 системе для нахождения нужного участка в геноме используется

А) Комплементарная РНК, которая распознает последовательности длиной около 20 п.н.

Б) Повтор, состоящий из 33-35 аминокислот с повторяющимся переменным двойным остатком, расположенным в положениях 12 и 13, содержащий ДНК-связывающиеся домены.

В) Мотив, состоящий из около 30 аминокислот, распознающий последовательности ДНК длиной 9-18 пар оснований.

Результаты экзамена определяются оценками «отлично», «хорошо», «удовлетворительно», «неудовлетворительно».

90+% - ставится «отлично», 80-89.9% - ставится «хорошо», 60-79.9% - ставится «удовлетворительно», <60% - ставится «неудовлетворительно».

11. Учебно-методическое обеспечение

а) Электронный учебный курс по дисциплине в электронном университете «Moodle» - <https://moodle.tsu.ru/course/view.php?id=00000>

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

12. Перечень учебной литературы и ресурсов сети Интернет

а) основная литература:

1. Terry Brown. Genomes 4. © 2018 by Garland Science, Taylor & Francis Group, LLC.

2. Гены /Б. Льюин; Пер. с англ. А. П. Гинцбурга и др. ; Под. ред. Г. П. Георгиева. – М. : Мир , 1987. – 544 с.
3. Гены и геномы : [Руководство по молекулярной биологии]: В 2-х т. /Пер. с англ. Т. С. Ильиной и Ю. М. Романовой; Под ред. Н. К. Янковского. – М. : Мир , 1998. – 373 с.
4. Общая генетика : Учебник для студентов университетов, обучающихся по специальности "Биология" /С. И. Алиханян, А. П. Акифьев, Л. С. Чернин. – М. : Высшая школа , 1985. – 448 с
5. Принципы и методы биохимии и молекулярной биологии /[Э. Эйткен, А. Р. Бейдоун, Дж. Файфф и др.] ; ред.: К. Уилсон и Дж. Уокер ; пер. с англ. Т. П. Мосоловой и Е. Ю. Бозелек-Решетняк ; под ред. А. В. Левашова, В. И. Тишкова. – Москва : БИНОМ. Лаборатория знаний , 2012. – 848 с.

б) дополнительная литература:

1. Молекулярная биология клетки Т. 2 : с задачами Джона Уилсона и Тима Ханта : [в 3 т.] /Брюс Альбертс, Александр Джонсон, Джулиан Льюис [и др.] ; пер. с англ. А. Н. Дьяконовой, А. В. Дюбы ; под ред. Е. Н. Богачевой, И. Н. Шатского. – Москва [и др.] : Регулярная и хаотическая динамика [и др.], 2013. – 1736 с.
2. Никольский В.И. Генетика : [учебное пособие для студентов вузов]. – Москва : Академия , 2010. – 248 с.
3. Физические основы молекулярной биологии : [учебное пособие] /Т. Уэй ; пер. с англ. под ред. Л. В. Яковенко. – Долгопрудный : Интеллект , 2010. – 363 с.

в) ресурсы сети Интернет:

– открытые онлайн-курсы

1. <http://edu.tsu.ru/eor/resource/530/tpl/index.html#>
2. <http://www.xumuk.ru>
3. <http://biomolecula.ru>

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, 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 (*при наличии*):

- Университетская информационная система РОССИЯ – <https://uisrussia.msu.ru/>
- Единая межведомственная информационно-статистическая система (ЕМИСС) – <https://www.fedstat.ru/>

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

Шарахов Игорь Валентинович, докт. биол. наук, профессор кафедры генетики и клеточной биологии БИ ТГУ.