

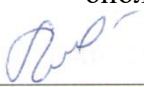
МИНОБРНАУКИ РОССИИ

Федеральное государственное бюджетное  
образовательное учреждение высшего образования  
«Астраханский государственный университет имени В. Н. Татищева»  
(Астраханский государственный университет им. В. Н. Татищева)

СОГЛАСОВАНО  
Руководители ОПОП

\_\_\_\_\_  
С.К. Касимова  
«20» июня 2024 г.

УТВЕРЖДАЮ  
заведующий кафедрой фундаментальной  
биологии

  
\_\_\_\_\_  
Н.А. Ломтева  
«20» июня 2024 г.

**РАБОЧАЯ ПРОГРАММА ДИСЦИПЛИНЫ (МОДУЛЯ)**

**«ГЕНОМИКА»**

Составитель(-и)	<b>Ломтева Н.А., д.б.н., доцент, профессор;</b>
Направление подготовки / специальность	<b>06.03.01 Биология</b>
Направленность (профиль) ОПОП	<b>Медико-биологические науки</b>
Квалификация (степень)	<b>бакалавр</b>
Форма обучения	<b>Очно-заочная</b>
Год приема	<b>2022</b>
Курс	<b>3</b>
Семестр(ы)	<b>6</b>

## **1. ЦЕЛИ И ЗАДАЧИ ОСВОЕНИЯ ДИСЦИПЛИНЫ (МОДУЛЯ)**

**1.1. Целью освоения дисциплины (модуля) «Геномика»** является изучение структуры геномов про- и эукариот, принципов расшифровки геномов, функций генов, сходства и различия в организации геномов разных организмов, путей эволюции геномов.

### **1.2. Задачи освоения дисциплины (модуля):**

- освоить теоретические знания в области основных разделов геномики;
- приобрести умения самостоятельного поиска информации в геномных и генных банках и ее анализа;
- приобрести навыки проведения сравнительного анализа

## **2. МЕСТО ДИСЦИПЛИНЫ (МОДУЛЯ) В СТРУКТУРЕ ОПОП**

**2.1. Учебная дисциплина (модуль) Геномика** относится к элективным дисциплинам и изучается в 6 семестре.

Теоретической основой курса «Геномика» являются фундаментальные понятия о структурно-функциональных особенностях геномов про- и эукариот, о сравнении геномов разных организмов.

**2.2. Для изучения данной учебной дисциплины (модуля) необходимы следующие знания, умения и навыки, формируемые предшествующими дисциплинами (модулями):** Цитология, Генетика и селекция, Биохимия.

Знания:

- структурно-функциональные особенности геномов прокариот;
- структурно-функциональные особенности геномов эукариот;
- особенности неядерных геномов;
- принципы секвенирования;
- особенности геномов в связи с систематическим положением, функцией генов и участков генома.

Умения:

- использование полученных ранее практических навыков для овладения новыми методами биологических исследований.
- анализ и оценивание сходства и различий в организации геномов разных организмов, путей эволюции геномов, происхождения генетического полиморфизма и биоразнообразия.

Навыки:

- самостоятельный поиск и анализ данных по геномам и генам различных организмов в геномных и генных банках данных.

**2.3. Перечень последующих учебных дисциплин (модулей), для которых необходимы знания, умения и навыки, формируемые данной учебной дисциплиной (модулем):** Производственная практика, Молекулярная биология, Бакалаврская работа.

## **3. ПЛАНИРУЕМЫЕ РЕЗУЛЬТАТЫ ОБУЧЕНИЯ ПО ДИСЦИПЛИНЕ (МОДУЛЮ)**

Процесс изучения дисциплины (модуля) направлен на формирование элементов следующих компетенций в соответствии с ФГОС ВО и ОПОП ВО по данному направлению подготовки (специальности):

а) профессиональных (ПК): ПК-1 Способен использовать в профессиональной деятельности современные основы фармации и разрабатывать стратегии в области исследований лекарственных средств.

**Таблица 1 - Декомпозиция результатов обучения**

Код и наименование компетенции	Планируемые результаты обучения по дисциплине (модуля)		
	Знать	Уметь	Владеть
ПК-1 Способен использовать в профессиональной деятельности современные основы фармации и разрабатывать стратегии в области исследований лекарственных средств	основные термины и понятия фармации, молекулярно-клеточные основы действия лекарственных средств на организм; распределение, превращения и выведение лекарственных средств из организма, механизмы воздействия на организм, их физиологические и биохимические основы.	проводить исследования лекарственных средств; делать выбор препаратов в соответствии с задачами исследований; рассчитывать дозы, объемы введения, оценивать эффективность действия препаратов навыками правильного выбора и применения фармакологических препаратов	навыками разработки стратегии в области исследований лекарственных средств, ее эффективности в соответствии с поставленными задачами.

#### 4. СТРУКТУРА И СОДЕРЖАНИЕ ДИСЦИПЛИНЫ (МОДУЛЯ)

Объем дисциплины (модуля) 2 зачетные единицы, в том числе 14 часов приходится на контактную работу с преподавателем (из них 14 часов – практические и семинарские занятия), 58 часов приходится на самостоятельную работу учащихся.

**Таблица 2 - Структура и содержание дисциплины (модуля)**

№ п/п	Наименование раздела, темы	Семестр	Контактная работа (в часах)			Самостоят. работа		Формы текущего контроля успеваемости Форма промежуточной аттестации (по семестрам)
			Л	ПЗ	ЛР	КР	СР	
1	Введение в науку	6			1		6	
2	Понятие о молекулярно-генетических маркерах	6			1		6	Семинар, эссе
3	Структура геномов	6			2		6	Контрольная работа
4	Этногеномика	6			2		6	семинар
5	Функциональная геномика	6			2		8	семинар
6	Сравнительная геномика	6			2		8	дискуссия
7	Медицинская геномика	6			2		8	Коллоквиум, рефераты, эссе
8	Протеомика и метаболомика	6			2		10	Семинар, сообщения
<b>ИТОГО</b>					<b>14</b>		<b>58</b>	<b>Зачет</b>

**Таблица 3 - Матрица соотношения разделов, тем учебной дисциплины (модуля) и формируемых в них компетенций**

Разделы, темы дисциплины (модуля)	Кол-во часов	Компетенции											
		ПК-1	2	3	4	5	6	7	8	9	n	общее количество компетенций	
Тема 1. Введение в науку	7	*											1
Тема 2. Понятие о молекулярно-генетических маркерах	7	*											1
Тема 3. Структура геномов	8	*											1
Тема 4. Этногеномика	8	*											1
Тема 5. Функциональная геномика	10	*											1

Тема 6. Сравнительная геномика	10	*																	1
Тема 7. Медицинская геномика	10	*																	1
Тема 8. Протеомика и метаболомика	12	*																	1

### **Тема 1. Введение в науку**

Цели, задачи и перспективы развития геномики. Ее место в системе биологических наук, взаимосвязи с другими отраслями знания. Основные исторические этапы развития геномики как науки, становление и развитие геномики как науки. Классическая молекулярная генетика. Разделение геномики на этапы. Вклад генетики микроорганизмов. Геномика, транскриптомика, протеомика. Роль проекта «Геном человека» в становлении и развитии геномных и протеомных исследований. Цели, задачи и основные направления проекта «Геном человека». Особенности организации проекта, его управления и финансирования. Вклад русской школы молекулярной биологии в осуществление проекта. Продукт первого этапа реализации проекта «Геном человека». Понятие транскрипционной карты. «Черновой вариант» генома человека и его значение для формирования стратегического направления новых биомедицинских исследований.

### **Тема 2. Понятие о молекулярно-генетических маркерах**

Вариабельность генома. Мутации и полиморфизмы. Типы вариабельности последовательности ДНК. SNP, микросателлиты, минисателлиты. Молекулярные маркеры, основанные на ПЦР. Картирование с помощью молекулярно-генетических маркеров. Преимущества молекулярных маркеров. ПДРФ- анализ, области применения. Генетический скрининг с помощью ДНК-микрочипов. Аннотация последовательности. Распознавание генов. Поиск ОРС. Классификация генов. Регуляторные последовательности. Биоинформатический анализ последовательности.

### **Тема 3. Структура геномов**

Сравнительный анализ организации и структуры генов и геномов плазмид, вирусов, органелл, прокариот и эукариот. Хромосомная организация генов и некодирующей ДНК. Уровни молекулярной организации геномов. Структурные компоненты геномов. Прокариотические геномы (размер генов и геномов, количество хромосом, общих и уникальных генов, дополнительная ДНК, GC состав, эубактерии и архебактерии, горизонтальный обмен генами). Общая характеристика эукариотических геномов (размеры, повторяющиеся последовательности, связь количества ДНК со сложностью организма, белковые домены, белок-кодирующая ДНК). Особенности организации геномов вирусов. Пути образования генных семейств – гены и псевдогены. Характеристика генных тандемов, их локализация в геномах. Геномы органелл, особенности транскрипции и трансляции. Механизмы наследования. Связь с эволюцией геномов прокариот. Мутации в геномах органелл и болезни человека.

### **Тема 4. Этногеномика**

Цель и задачи этногеномики, основные практические направления этих исследований. Инструментарий этногеномики. Изучение полиморфизма ДНК: гаплотипирование митохондриальной ДНК, Y хромосом и аутосомных молекулярных маркеров. Эволюционное древо человечества. Обоснование о континентальной специфичности митохондриальной ДНК. Модели происхождения современного человека, этническая история континентов. Гены и среда.

### **Тема 5. Функциональная геномика**

Основные задачи функциональной геномики (понятие о протеоме, транскриптоме). Методы для обнаружения отдельных генов и оценки их функций (in situ гибридизация, ДНК-footprinting, экспериментальный мутагенез, использование трансгенных животных, метод нокаута). Регуляторная, транскрибирующаяся, транслирующаяся части генома. Уровни исследования в функциональной геномике. Биоинформатический анализ.

Функциональные перестройки геномов. Перестройки области транскрипционного контроля. Комбинаторные перестройки геномов эукариот. Идея общего генофонда всего живого мира. Амплификация хромосом, их функция и регуляция. Вклад перестроек в эволюцию геномов, пути реорганизации геномов. Нокаут генов. РНК-интерференция. Генные сети

### **Тема 6. Сравнительная геномика**

Методы, основанные на знании нуклеотидных последовательностей других генов. Предсказание функции белка на основании нуклеотидной последовательности. Поиск гомологий. Ортологичные и паралогичные гены. Программа поиска гомологии - BLAST. Другие методы сравнения последовательностей (базы белковых доменов, филогенетический профиль, fusion-белки, анализ ближайших соседей). Недостатки компьютерных методов выяснения функции гена. Экспрессия гена и микрочипы. Геномный мутагенез.

Сравнение последовательностей. Ортологи. Паралоги. Ксенологи. Направления исследований: теория и практика. Происхождение и эволюция генов, геномов, организмов этногеномика, метагеномика и др. Минимальный геном, необходимый для жизни. Происхождение и эволюция эукариотического генома. Генные дубликации и «тасующиеся» экзоны. Мультигенные семейства. STR- маркеры. Филогенетические деревья. Понятие о гаплотипе. Происхождение и миграция человека. Распространение инфекций

### **Тема 7. Медицинская геномика**

Биомедицинские исследования геномов. Генодиагностика. Превентивная медицина и геномный полиморфизм. Досимптоматическая диагностика генных болезней. Генотерапия.

Генная иммунизация. Фармакогеномика. Генная терапия клеток зародышевой линии и соматических клеток. Геномная медицина, фармакогеномика, судебная медицина, эпидемиологическая микробиология и др.

### **Тема 8. Протеомика и метаболомика**

Протеомика, разделы. Каталогизация белков. Атлас белков человека. Методы разделения белков. Двумерный гель-электрофорез и масс- спектрометрия. Компьютерный анализ белков. Перспективы метаболомики

## **5. МЕТОДИЧЕСКИЕ УКАЗАНИЯ ПО ПРЕПОДАВАНИЮ И ОСВОЕНИЮ ДИСЦИПЛИНЫ (МОДУЛЯ)**

### **5.1. Указания для преподавателей по организации и проведению учебных занятий по дисциплине (модулю)**

Основные формы учебных занятий по дисциплине (модулю) Геномика практические и семинарские занятия. Лекционные занятия по дисциплине могут проводиться с применением методов интерактивности, визуализации, проверки качества. Семинарские занятия по дисциплине могут проводиться с применением принципов работы в командах, визуализации, анализа текстов, подготовки групповых проектных заданий и др.

### **5.2. Указания для обучающихся по освоению дисциплины (модулю)**

На самостоятельную работу студента по дисциплине Геномика отводится 58 часов. Основной вид реализации самостоятельной работы:

- проработка учебного материала (по конспектам лекций, учебной и научной литературе);
- поиск и обзор научных публикаций и электронных источников на русском и

иностранных языках, баз данных;

- написание рефератов и докладов для семинарских и практических занятий.

**Таблица 4 - Содержание самостоятельной работы обучающихся**

Темы/вопросы, выносимые на самостоятельное изучение	Кол-во часов	Формы работы
Тема 1. Введение в науку Место геномики в системе биологических наук, взаимосвязь с другими отраслями знания. Основные исторические этапы развития геномики как науки, становление и развитие геномики как науки.	6	
Тема 2. Понятие о молекулярно-генетических маркерах Типы варибельности последовательности ДНК. SNP, микросателлиты, минисателлиты. Генетический скрининг с помощью ДНК-микрочипов. Аннотация последовательности. Распознавание генов.	6	Семинар, эссе
Тема 3. Структура геномов Особенности организации геномов вирусов. Сравнительный анализ организации и структуры генов и геномов плазмид, вирусов, органелл. Сателлитная ДНК как основа ДНК-полиморфизма, ее содержание и локализация в 6 хромосомах, классификация сателлитов. Значимость и функциональная роль сателлитной ДНК. Мобильные ДНК геномов. Строение и классификация. Роль ретротранспозонов в геноме человека.	6	Контрольная работа
Тема 4. Этногеномика Эволюционное древо человечества. Обоснование о континентальной специфичности митохондриальной ДНК. Модели происхождения современного человека, этническая история континентов. Гены и среда.	6	семинар
Тема 5. Функциональная геномика Репортерные системы. Глубокий функциональный анализ. Сила промотора. кДНК и EST-маркеры. Современные технологии получения кДНК-библиотек. Компьютерный анализ транскрипции локуса.	8	семинар
Тема 6. Сравнительная геномика Сравнение последовательностей. Ортологи. Паралоги. Ксенологи. Направления исследований: теория и практика. Происхождение и эволюция генов, геномов, организмов этногеномика, метагеномика и др.	8	дискуссия
Тема 7 Медицинская геномика Геномная медицина, фармакогеномика, судебная медицина, эпидемиологическая микробиология и др. Генодиагностика и генотерапия	8	Коллоквиум, рефераты, эссе
Тема 8. Протеомика и метаболомика Атлас белков человека. Методы разделения белков. Двумерный гель-электрофорез и масс-спектрометрия.	10	Семинар, сообщения

### **5.3. Виды и формы письменных работ, предусмотренных при освоении дисциплины (модуля), выполняемые обучающимися самостоятельно**

Необходимым элементом учебного процесса при выполнении самостоятельной работы является написание рефератов. Основной целью этого процесса является развитие мышления и творческих способностей студентов, получения навыков самостоятельной работы с научной литературой. Написание реферата предполагает раскрытие одной из тем, предложенных преподавателем или выбранных самим студентом по согласованию с преподавателем. Тему реферата студент выполняет самостоятельно из представленных в списке (или выбирает свою) и утверждает у преподавателя в течение первых двух недель обучения. Основа реферата выполняется с использованием учебной и научной литературы и обязательно подкрепляется материалами из научных статей журналов.

Реферат должен быть оформлен в соответствии с требованиями оформления студенческих текстовых документов. Объем реферата должен составлять 20-30 страниц.

Активному формированию основных компетенций обучающегося по данной дисциплине способствует проведение практических занятий в виде семинаров. Активизация творческой деятельности студентов происходит при выполнении творческих занятий (интерактивные формы обучения).

## 6. ОБРАЗОВАТЕЛЬНЫЕ И ИНФОРМАЦИОННЫЕ ТЕХНОЛОГИИ

В процессе обучения используются различные образовательные технологии как традиционные (лекции и семинарские занятия), так и активные: лекции с элементами проблемного изложения, проблемные семинары, мультимедиа и компьютерные технологии (лекции в форме презентации с использованием мультимедийного оборудования).

Лекционные занятия строятся на диалоговой основе, используются электронные презентации, что способствует активизации внимания студентов и лучшему усвоению изучаемого материала. На семинарских занятиях используются дискуссии по актуальным социальным проблемам, методы проблематизации сознания студентов, направленные на формирование способности видеть, самостоятельно анализировать и находить пути решения социальных проблем.

В учебном процессе используются разнообразные методы организации и осуществления учебно-познавательной деятельности (словесные, наглядные и практические методы передачи информации, проблемные лекции и др.); стимулирования и мотивации учебно-познавательной деятельности (дискуссии и др.); контроля и самоконтроля (индивидуального и фронтального, устного и письменного опроса, коллоквиума, зачета).

Необходимым элементом учебной работы является консультирование студентов по вопросам учебного материала.

Самостоятельная работа студентов включает подготовку к практическим и семинарским занятиям, выполнение различных видов заданий, написание докладов, подготовку к текущему и промежуточному контролю.

При реализации различных видов учебной работы по дисциплине могут использоваться электронное обучение и дистанционные образовательные технологии.

### 6.1. Образовательные технологии

**Таблица 5. Соответствие изучаемых разделов, результатов обучения и оценочных средств**

Раздел, тема дисциплины (модуля)	Форма учебного занятия		
	Лекция	Практическое занятие, семинар	Лабораторная работа
Тема 1. Введение в науку	Не предусмотрены		Не предусмотрены
Тема 2. Понятие о молекулярно-генетических маркерах	Не предусмотрены	Семинар, эссе	Не предусмотрены
Тема 3. Структура геномов	Не предусмотрены	Контрольная работа	Не предусмотрены
Тема 4. Этногеномика	Не предусмотрены	семинар	Не предусмотрены
Тема 5. Функциональная геномика	Не предусмотрены	семинар	Не предусмотрены
Тема 6. Сравнительная геномика	Не предусмотрены	дискуссия	Не предусмотрены
Тема 7. Медицинская геномика	Не предусмотрены	Коллоквиум, рефераты, эссе	Не предусмотрены
Тема 8. Протеомика и метаболомика	Не предусмотрены	Семинар, сообщения	Не предусмотрены

Учебные занятия по дисциплине (модулю) могут проводиться с применением информационно-телекоммуникационных сетей при опосредованном (на расстоянии) интерактивном взаимодействии обучающихся и преподавателя в режимах online и (или) offline в формах видеолекций, лекций-презентаций, видеоконференции, собеседования в режиме форума, чата, выполнения виртуальных практических и (или) лабораторных работ и др.

### 6.2. Информационные технологии

Самостоятельная работа студентов подкреплена учебно-методическим и информационным обеспечением, включающим учебники, учебно-методические пособия, конспекты лекций. К учебно-методическим материалам Астраханского государственного университета студенты имеют доступ через официальный сайт университета - <http://asu.edu.ru/>, раздел Образование, образовательный интернет портал АГУ - <http://learn.asu.edu.ru/login/index.php>.

Использование электронных учебников и различных сайтов:

1. Базы данных: GenBank – <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/Genbank/GenbankSearch.html>;
2. нуклеотидных последовательностей EMBL - <http://www.ebi.ac.uk/embl/>; ProSite - <http://us.expaty.org/prosite>
3. Catalog of Human Genes and Disorders: Online Medelian Inheritance in Man (OMIM) <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/Omim>
4. Human Mitochondrial Genome Database (МГГОМАР) <http://www.mitomap.org>
5. National Center for Biotechnology Information (NCBI) <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/disease/>
6. NCBI (National Center for Biotechnology Information) и OMIM (Online Medelian Inheritance in Man).
7. ГосНИИГенетика (Москва) <http://www.genetika.ru/>
8. Институт белка РАН (г. Пущино Московской обл.) <http://www.protres.ru/>
9. Институт биоорганической химии им. М. М. Шемякина и Ю. А. Овчинникова РАН (Москва) <http://www.ibch.ru/>
10. Институт биофизики СО РАН (Красноярск) <http://www.ibp.ru/> – Режим доступа свободный
11. Институт молекулярной биологии им. Энгельгардта РАН (Москва) <http://www.eimb.ru/>
12. Институт физико-химической биологии им. Белозерского МГУ (Москва) <http://www.belozersky.msu.ru/>
13. Институт цитологии и генетики СО РАН (Новосибирск) <http://www.bionet.nsc.ru/>
14. Интернет-журнал «BioMed Central» <http://www.biomedcentral.com/>, Яз. англ.
15. Интернет-журнал «BioMedNet» <http://www.bmn.com/>, Яз. англ.
16. Проект «Вся биология» <http://sbio.info/>
17. Российский химико-технический университет им. Д.И. Менделеева - <http://www.muctr.ru/>
18. Ставропольский государственный аграрный университет <http://www.stgau.ru/>
19. ФГБУ НИИ по изучению лепры (Астрахань) <http://inlep.ru/>
20. Электронная библиотека методических указаний, учебно-методических пособий СпбГТУРП <http://nizgp.narod.ru/kafvse.htm>.

– использование возможностей электронной почты преподавателя. Использование электронной почты преподавателя позволяет обмениваться со студентами необходимой для занятий информацией, рассылать задания, получать выполненные задания, эссе, проводить проверку курсовых работ, рефератов.

– использование средств представления учебной информации (электронных учебных пособий и практикумов, применение новых технологий для проведения очных (традиционных) лекций и семинаров с использованием презентаций и т. д.). Проведение лекций и семинаров с использованием презентаций также является важным и необходимым условием для усвоения материала и формирования компетенций.

– использование интегрированных образовательных сред, где главной составляющей являются не только применяемые технологии, но и содержательная часть, т. е. информационные ресурсы (доступ к мировым информационным ресурсам, на базе которых строится учебный процесс);

– использование виртуальной обучающей среды (LMS Moodle «Электронное образование») или иных информационных систем, сервисов и мессенджеров

### **6.3. Программное обеспечение, современные профессиональные базы данных и информационные справочные системы**

### 6.3.1. Программное обеспечение

Наименование программного обеспечения	Назначение
Adobe Reader	Программа для просмотра электронных документов
Платформа дистанционного обучения LMS Moodle	Виртуальная обучающая среда
Mozilla FireFox	Браузер
Microsoft Office 2013, Microsoft Office Project 2013, Microsoft Office Visio 2013	Пакет офисных программ
7-zip	Архиватор
Microsoft Windows 7 Professional	Операционная система
Kaspersky Endpoint Security	Средство антивирусной защиты
Google Chrome	Браузер
Notepad++	Текстовый редактор
OpenOffice	Пакет офисных программ
Opera	Браузер
Microsoft Security Assessment Tool. Режим доступа: <a href="http://www.microsoft.com/ru-ru/download/details.aspx?id=12273">http://www.microsoft.com/ru-ru/download/details.aspx?id=12273</a> (Free) Windows Security Risk Management Guide Tools and Templates. Режим доступа: <a href="http://www.microsoft.com/en-us/download/details.aspx?id=6232">http://www.microsoft.com/en-us/download/details.aspx?id=6232</a> (Free)	Программы для информационной безопасности
VirtualBox	Программный продукт виртуализации операционных систем
VLC Player	Медиапроигрыватель
VMware (Player)	Программный продукт виртуализации операционных систем
Far Manager	Файловый менеджер
Sofa Stats	Программное обеспечение для статистики, анализа и отчетности
WinDjView	Программа для просмотра файлов в формате DJV и DjVu
IBM SPSS Statistics 21	Программа для статистической обработки данных

### 6.3.2. Современные профессиональные базы данных и информационные справочные системы

<i>Наименование современных профессиональных баз данных, информационных справочных систем</i>
<a href="http://dlib.eastview.com">Универсальная справочно-информационная полнотекстовая база данных периодических изданий ООО «ИВИС»</a> <a href="http://dlib.eastview.com">http://dlib.eastview.com</a> Имя пользователя: AstrGU Пароль: AstrGU
Электронные версии периодических изданий, размещённые на сайте информационных ресурсов <a href="http://www.polpred.com">www.polpred.com</a>
Электронный каталог Научной библиотеки АГУ на базе MARK SQL НПО «Информ-систем» <a href="https://library.asu.edu.ru/catalog/">https://library.asu.edu.ru/catalog/</a>
Электронный каталог «Научные журналы АГУ» <a href="https://journal.asu.edu.ru/">https://journal.asu.edu.ru/</a>
Корпоративный проект Ассоциации региональных библиотечных консорциумов

*Наименование современных профессиональных баз данных,  
информационных справочных систем*

(АРБИКОН) «Межрегиональная аналитическая роспись статей» (МАРС) – сводная база данных, содержащая полную аналитическую роспись 1800 названий журналов по разным отраслям знаний. Участники проекта предоставляют друг другу электронные копии отсканированных статей из книг, сборников, журналов, содержащихся в фондах их библиотек. <http://mars.arbicon.ru>

Справочная правовая система КонсультантПлюс.  
Содержится огромный массив справочной правовой информации, российское и региональное законодательство, судебную практику, финансовые и кадровые консультации, консультации для бюджетных организаций, комментарии законодательства, формы документов, проекты нормативных правовых актов, международные правовые акты, правовые акты, технические нормы и правила. <http://www.consultant.ru>

## **7. ФОНД ОЦЕНОЧНЫХ СРЕДСТВ ДЛЯ ПРОВЕДЕНИЯ ТЕКУЩЕГО КОНТРОЛЯ И ПРОМЕЖУТОЧНОЙ АТТЕСТАЦИИ ПО ДИСЦИПЛИНЕ (МОДУЛЮ)**

### **7.1. Паспорт фонда оценочных средств**

При проведении текущего контроля и промежуточной аттестации по дисциплине (модулю) «Геномика» проверяется сформированность у обучающихся компетенций, указанных в разделе 3 настоящей программы. Этапность формирования данных компетенций в процессе освоения образовательной программы определяется последовательным освоением дисциплин (модулей) и прохождением практик, а в процессе освоения дисциплины (модуля) – последовательным достижением результатов освоения содержательно связанных между собой разделов, тем.

**Таблица 5 - Соответствие разделов, тем дисциплины (модуля), результатов обучения по дисциплине (модулю) и оценочных средств**

№ п/п	Контролируемые разделы, темы дисциплины (модуля)	Код контролируемой компетенции (компетенций)	Наименование оценочного средства
1	Введение в науку	ПК-1	
2	Понятие о молекулярно-генетических маркерах	ПК-1	Вопросы для семинара, темы эссе
3	Структура геномов	ПК-1	Задания для контрольной работы
4	Этногеномика	ПК-1	Вопросы для семинара
5	Функциональная геномика	ПК-1	Вопросы для семинара
6	Сравнительная геномика	ПК-1	Вопросы для семинара
7	Медицинская геномика	ПК-1	дискуссия
8	Протеомика и метаболомика	ПК-1	Вопросы для коллоквиума, темы рефератов, темы эссе

### **7.2. Описание показателей и критериев оценивания компетенций, описание шкал оценивания**

**Таблица 6 - Показатели оценивания результатов обучения в виде знаний**

Шкала оценивания	Критерии оценивания
5 «отлично»	демонстрирует глубокое знание теоретического материала, умение обоснованно излагать свои мысли по обсуждаемым вопросам, способность полно, правильно и аргументированно отвечать на вопросы, приводить примеры
4 «хорошо»	демонстрирует знание теоретического материала, его последовательное изложение, способность приводить примеры, допускает единичные ошибки, исправляемые после замечания преподавателя
3 «удовлетворительно»	демонстрирует неполное, фрагментарное знание теоретического материала, требующее наводящих вопросов преподавателя, допускает существенные ошибки в его изложении, затрудняется в приведении примеров и формулировке выводов
2 «неудовлетворительно»	демонстрирует существенные пробелы в знании теоретического материала, не способен его изложить и ответить на наводящие вопросы преподавателя, не может привести примеры

**Таблица 7 - Показатели оценивания результатов обучения в виде умений и владений**

Шкала оценивания	Критерии оценивания
5 «отлично»	демонстрирует способность применять знание теоретического материала при выполнении заданий, последовательно и правильно выполняет задания, умеет обоснованно излагать свои мысли и делать необходимые выводы
4 «хорошо»	демонстрирует способность применять знание теоретического материала при выполнении заданий, последовательно и правильно выполняет задания, умеет обоснованно излагать свои мысли и делать необходимые выводы, допускает единичные ошибки, исправляемые после замечания преподавателя
3 «удовлетворительно»	демонстрирует отдельные, несистематизированные навыки, не способен применить знание теоретического материала при выполнении заданий, испытывает затруднения и допускает ошибки при выполнении заданий, выполняет задание при подсказке преподавателя, затрудняется в формулировке выводов
2 «неудовлетворительно»	не способен правильно выполнить задание

### 7.3. Контрольные задания и иные материалы, необходимые для оценки результатов обучения по дисциплине (модулю)

#### Тема 2 Понятие о молекулярно-генетических маркерах

##### 1. Семинар

- Вариабельность генома.
- Мутации и полиморфизмы.
- Типы вариабельности последовательности ДНК.
- SNP, микросателлиты, минисателлиты.
- Молекулярные маркеры, основанные на ПЦР.
- Картирование с помощью молекулярно-генетических маркеров. Преимущества молекулярных маркеров.
- ПДРФ- анализ, области применения.

- Генетический скрининг с помощью ДНК-микрочипов. Аннотация последовательности.
- Распознавание генов. Поиск ОРС.
- Классификация генов. Регуляторные последовательности.

## 2. Эссе

- Будущее и перспективы биочипов
- Значение расшифровки геномов
- Значение проекта «Геном человека» для развития науки
- Значение генотерапии для лечения наследственных заболеваний

## Тема 3 Структура геномов

### 1. Контрольная работа

#### 1. Дать определения

Понятие	Определение
Часть гена, в которой содержится информация о структуре белка, фланкированная с двух сторон нетранслируемыми последовательностями	1.
Область гена, с которой начинается процесс транскрипции	2.
Группа генов, имеющих общую регуляторную область и транскрибирующихся как единая мРНК	3.
Область гена, в которой заканчивается процесс транскрипции	4.
Гены, которые экспрессируются во всех тканях, продукты которых необходимы для обеспечения жизнедеятельности всех типов клеток организма	5.
Единицы транскрипции, кодирующие один полипептид	6.
Область в структурной части гена, в которой закодирована информация о белке	7.

#### 2. Назвать основные различия между ядерной и цитоплазматической ДНК

Сравниваемые показатели	Ядерная ДНК	Цитоплазматическая ДНК

#### Вариант 1

3. Особенности структурной организации геномов вирусов.
4. Особенности структурной организации геномов прокариот.
5. Структура митохондрий и пластид

#### Вариант 2

3. Особенности структурной организации геномов эукариот.
4. Организация и особенности структуры плазмид
5. Пути образования генных семейств – гены и псевдогены.

## Тема 4 Этногеномика

### 1. Семинар

- Цель и задачи этногеномики, основные практические направления этих исследований.
- Инструментарий этногеномики.
- Изучение полиморфизма ДНК: гаплотипирование митохондриальной ДНК, Y хромосом и аутомных молекулярных маркеров.
- Эволюционное древо человечества.

- Обоснование о континентальной специфичности митохондриальной ДНК.
- Модели происхождения современного человека, этническая история континентов. Гены и среда.

## **Тема 5 Функциональная геномика**

### **1. Семинар**

- Основные задачи функциональной геномики (понятие о протеоме, транскриптоне).
- Методы для обнаружения отдельных генов и оценки их функций (in situ гибридизация, ДНК-footprinting, экспериментальный мутагенез, использование трансгенных животных, метод нокаута).
- Регуляторная, транскрибирующаяся, транслирующаяся части генома.
- Уровни исследования в функциональной геномике. Биоинформатический анализ.
- Функциональные перестройки геномов.
- Перестройки области транскрипционного контроля. Комбинаторные перестройки геномов эукариот.
- Амплификация хромосом, их функция и регуляция. Вклад перестроек в эволюцию геномов, пути реорганизации геномов.
- Нокаут генов. РНК-интерференция. Генные сети

## **Тема 6 Сравнительная геномика**

### **1. Дискуссия**

- Расшифровка генома человека и создание генетических паспортов: плюсы и минусы, этические нормы
- Современные аспекты онкологии: роль геномики и протеомики
- Современные аспекты кардиологии: роль геномики и протеомики

## **Тема 7. Медицинская геномика**

### **1. Коллоквиум**

- Наследственные болезни
- Классификация наследственных болезней: моногенные, полигенные и мультифакториальные.
- Наследственная предрасположенность и многофакторные болезни
- Биомедицинские исследования геномов. Генодиагностика.
- Превентивная медицина и геномный полиморфизм.
- Досимптоматическая диагностика генных болезней.
- Геномная медицина

### **2. Рефераты**

- Генотерапия: применение и перспективы
- Токсикогеномика
- Фармакогенетика
- Индивидуальная или предиктивная медицина
- Поиск мутаций в геноме человека
- Геномные основы ДНК-диагностики

### **3. Эссе**

- Социальные, этические и юридические аспекты применения генотерапии
- Социальные, этические и юридические аспекты определения предрасположенности к наследственным болезням
- Социальные, этические и юридические аспекты вмешательства в структуру генов

## **Тема 8 Протеомика и метаболомика**

### **1. Семинар**

- Понятие протеомики, ее разделы.
- Атлас белков человека.
- Методы разделения белков.
- Двумерный гель-электрофорез и масс-спектрометрия.
- Компьютерный анализ белков.
- Перспективы метаболомики
- Практическое применение протеомики

### **2. Сообщения**

- Каталогизация белков
- Компьютерный анализ белков
- Идентификация метаболитических маркеров заболеваний человека

### **Контрольные вопросы к зачету**

1. Становление геномики как науки; цели и задачи дисциплины
2. Перспективы развития геномики
3. Особенности структурной организации генома прокариот
4. Структурная организация генома эукариот
5. Последовательность нуклеотидов в геноме; строение генов, межгенных участков и структурных генетических элементов
6. Идентификация функций генов и участков генома; взаимодействие продуктов генов в клеточной системе
7. Изучение сходства и различия в организации геномов разных организмов с целью выяснения общих закономерностей их строения и функционирования
8. Пути эволюции геномов
9. Происхождение генетического полиморфизма и биоразнообразия, роль горизонтального переноса генов.
10. Эволюционный подход к изучению генома человека; его стабильность; непостоянство генома эволюцией наследственной патологии.
11. Прикладные вопросы клинической и профилактической медицины на основе знания геномов человека и патогенных организмов
12. Особенности организации геномов вирусов.
13. Особенности организации геномов прокариот
14. Особенности организации геномов эукариот
15. Структура генома человека
16. Происхождение и эволюция эукариотического генома.
17. Генные дубликации и «тасующиеся» экзоны
18. Филогенетические древа
19. Каталогизация белков
20. Компьютерный анализ белков
21. Ортологические и паралогические гены
22. Генные дубликации и «тасующиеся» экзоны

### **Таблица 9 – Примеры оценочных средств с ключами правильных ответов**

№ п/п	Тип задания	Формулировка задания	Правильный ответ	Время выполнения (в минутах)
<b>Код и наименование проверяемой компетенции</b>				
ПК-1 Способен использовать в профессиональной деятельности современные основы фармации и разрабатывать стратегии в области исследований лекарственных средств				
1.	Задание закрытого типа	Псевдогены – это ... А) аналоги структурных генов Б) нефункциональные аналоги структурных генов, утратившие способность кодировать белок и не экспрессирующиеся в клетке В) функциональные аналоги структурных генов. Г) нефункциональные аналоги структурных генов, утратившие способность кодировать белок, но экспрессирующиеся в клетке	Б) нефункциональные аналоги структурных генов, утратившие способность кодировать белок и не экспрессирующиеся в клетке	2
2.		Участок ДНК, который является частью гена, но не содержит информации о последовательности аминокислот белка – это ... : А) праймер Б) ген В) экзон Г) интрон	Г) интрон	1
3.		Секвенирование – это А) определение нуклеотидной последовательности Б) выделение ДНК В) встраивание нужного гена в другую молекулу ДНК Г) специфическое расщепление молекулы ДНК Д) получение большого количества копий ДНК	А) определение нуклеотидной последовательности	2
4.		Промотор - это А) область, регулирующая включение и выключение генов; Б) кодирующая последовательность внутри гена; В) область, где заканчивается транскрипция; Г) некодирующая последовательность внутри гена; Д) область присоединения фермента для начала транскрипции.	Д) область присоединения фермента для начала транскрипции	2
5.		Кем был предложен термин «геном»? А) Винклером Б) Морганом В) Менделем Г) Купфером	А) Винклером	1
6.	Задание открытого типа	Назовите чем представлена регуляторная часть гена прокариот и какие функции выполняют эти структуры	Регуляторная часть гена включает: промотор – область, с которой начинается транскрипция; активатор – область, присоединения	7

№ п/п	Тип задания	Формулировка задания	Правильный ответ	Время выполнения (в минутах)
			регуляторных белков; терминатор – область окончания транскрипции	
7.		Дайте определение понятию ДНК-библиотека (геномная библиотека)	Это набор ДНК всего организма, который хранится в виде отдельных участков ДНК – отдельных вставках в векторах	5
8.		Назовите основное отличие генома прокариот от эукариот	Прокариоты не имеют ядра, их единственная чаще кольцевая ДНК, геном построен компактно, количество некодирующих последовательностей минимально, размер генома $10^6 - 10^7$ п.о., гены собраны в опероны, могут быть плазмиды, в генах отсутствуют интроны.	10
9.		Назовите направления геномики	Сравнительная геномика, функциональная геномика, медицинская геномика, протеомика, фармакогеномика, этногеномика	5
10.		Мультифакториальные заболевания – это	заболевания, имеющие наследственную предрасположенность, для развития которых необходимо неблагоприятное сочетание полиморфизмов (замен в определенных локусах генов) и факторов среды	3

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

Курс Геномика состоит из материала теоретического и прикладного характера, который излагается на лекциях, практически осуществляется при проведении лабораторных работ и семинарских занятий, а также частично выносится на самостоятельное изучение дома и в научно-информационных центрах. Теоретические знания, полученные из лекционного курса, закрепляются на практических и семинарских занятиях. Промежуточные срезы знаний проводятся после изучения основных разделов дисциплины в форме контрольных работ, на

семинарах, коллоквиумах. Дисциплина изучается в двух семестрах, в первом семестре заканчивается зачетом, во втором семестре – экзаменом.

Для зачета студент должен набрать по итогам изучения дисциплины 100 баллов. Для семестрового рейтинга необходимо иметь положительные оценки по промежуточным аттестациям, активно посещать и работать на семинарских занятиях, выполнять лабораторные работы. Процентный вклад в итоговый результат этих трех составляющих:

- посещаемость – 20 %;
- успеваемость по итогам промежуточных аттестаций – 40 %;
- практические работы – 40 %.

В течение всего обучения студенты выполняют индивидуальные задания, разрабатываемыми преподавателями по всем изучаемым темам курса, могут выполнять рефераты, доклады, сообщения.

Основными целями введения балльно-рейтинговой аттестации являются:

1. Стимулирование повседневной систематической работы студентов;
2. Снижение роли случайностей при сдаче экзаменов и/или зачетов;
3. Повышение состязательности в учебе;
4. Исключение возможности протектирования не очень прилежных студентов;
5. Создание объективных критериев при определении кандидатов на продолжение обучения (магистратура, аспирантура и т.п.);
6. Повышение мотивации студентов к освоению профессиональных образовательных программ на базе более высокой дифференциации оценки результатов их учебной работы;

**Таблица 10 – Технологическая карта рейтинговых баллов по дисциплине (модулю)**

№ п/п	Контролируемые мероприятия	Количество мероприятий / баллы	Максимальное количество баллов	Срок представления
<b>Основной блок</b>				
1.	Ответ на занятии	3/2	6	По расписанию
2.	Ответ на семинарском занятии, коллоквиуме	2/5	10	По расписанию
3.	Решение задач	3/3	9	По расписанию
4.	Контрольная работа	3/5	15	По расписанию
<b>Всего</b>			<b>40</b>	-
<b>Блок бонусов</b>				
5.	Посещение занятий		5	По расписанию
6.	Своевременное выполнение всех заданий		5	По расписанию
<b>Всего</b>			<b>10</b>	-
<b>Дополнительный блок</b>				
7.	Экзамен			В конце семестра
<b>Всего</b>			<b>50</b>	-
<b>ИТОГО</b>			<b>100</b>	-

**Таблица 11 – Система штрафов (для одного занятия)**

Показатель	Балл
Нарушение учебной дисциплины	-1
Пропуск занятия без уважительной причины	-1

**Таблица 12 – Шкала перевода рейтинговых баллов в итоговую оценку за семестр по дисциплине (модулю)**

Сумма баллов	Оценка по 4-балльной шкале
90–100	5 (отлично)
85–89	4 (хорошо)
75–84	
70–74	
65–69	3 (удовлетворительно)
60–64	
Ниже 60	2 (неудовлетворительно)

При реализации дисциплины (модуля) в зависимости от уровня подготовленности обучающихся могут быть использованы иные формы, методы контроля и оценочные средства, исходя из конкретной ситуации.

## **8. УЧЕБНО-МЕТОДИЧЕСКОЕ И ИНФОРМАЦИОННОЕ ОБЕСПЕЧЕНИЕ ДИСЦИПЛИНЫ (МОДУЛЯ)**

### **а) Основная литература:**

1. Жимулев И.Ф. Общая и молекулярная генетика : Рек. М-вом образования и науки РФ в качестве учеб. пособ. для студ. ун-тов, ... по направлению 510600 - Биология и биологическим спец.; Отв. ред.: Е.С. Беляева, А.П. Акифьев. - 4 изд. ; стер. - Новосибирск : Сиб. унив. изд-во, 2007. – 479 с.
2. Геномика. Роль в медицине / С. Примроуз, Р. Тваймен ; пер. с англ.-2-е изд. (эл.). -М. : БИНОМ. Лаборатория знаний, 2014. -277 с. : ил. URL: <http://www.studentlibrary.ru/> (ЭБС «Консультант студента»).
3. Генетика : рек. УМО по мед. и фармацевтическому образованию вузов России в качестве учеб. для студ., ... по спец. 040100 - Лечебное дело, 040200 - Педиатрия, 040800 - Медицинская биохимия, 040900 - Медицинская биофизика, 041000 - Медицинская кибернетика / В.И. Иванов [и др.]; под ред. В.И. Иванова. - М. : Академкнига, 2007. – 638 с.

### **б) Дополнительная литература:**

1. Клаг У.С., Каммингс М. Основы генетики; пер. с англ. А.А. Лушниковой, С.М. Мусаткина. – М. : Техносфера, 2007. – 896 с.
2. Клиническая генетика : учебник / Н. П. Бочков, В. П. Пузырев, С. А. Смирнихина ; под ред. Н. П. Бочкова. – 4-е изд., доп. и перераб. – М. : ГЭОТАР-Медиа, 2015. – 592 с. : ил. URL: <http://www.studentlibrary.ru/> (ЭБС «Консультант студента»).
3. Клиническая генетика. Геномика и протеомика наследственной патологии: учебное пособие. Мутовин Г.Р. 3-е изд., перераб. и доп., 2010. – 832 с.: ил. URL: <http://www.studentlibrary.ru/> (ЭБС «Консультант студента»).
4. Молекулярная характеристика локусов, содержащих динуклеотидные микросателлиты, генома партеногенетической ящерицы *Darevskia unisexualis*: Монография. - М.: Прометей, 2013. – 102 с. URL: <http://www.studentlibrary.ru/> (ЭБС «Консультант студента»).

5. Мусорная ДНК. Путешествие в темную материю генома / Н. Кэри; пер. с англ. А. Капанадзе. – Эл. изд. 339 с. – М.: Лаборатория знаний, 2016. URL: <http://www.studentlibrary.ru/> (ЭБС «Консультант студента»).
4. Пухальский В.А. Введение в генетику : (краткий конспект лекций): Рек. М-вом сел. хоз-ва РФ в качестве учеб. пособ. для студ. вузов, обучающихся по агрономическим спец. – М. : КолосС, 2007. – 224 с.
5. Хедрик Ф. Генетика популяций. – М. : Техносфера, 2003. – 592 с.
6. Хроматин: упакованный геном / С.В.Разин, А. А. Быстрицкий.-3-е изд. (эл.). – М. : БИНОм. Лаборатория знаний, 2013. – 172 с.: ил., с. цв. вкл. URL: <http://www.studentlibrary.ru/> (ЭБС «Консультант студента»).
7. Щелкунов С.Н. Генетическая инженерия : Рек. М-вом образования РФ в качестве учеб. пособ. для вузов – 2-е изд. ; исправ. и доп. – Новосибирск : Сибирское унив. изд-во, 2004. – 496 с.

**в) Перечень ресурсов информационно-телекоммуникационной сети «Интернет», необходимый для освоения дисциплины (модуля)**

1. Электронно-библиотечная система (ЭБС) ООО «Политехресурс» «Консультант студента». Многопрофильный образовательный ресурс «Консультант студента» является электронной библиотечной системой, предоставляющей доступ через сеть Интернет к учебной литературе и дополнительным материалам, приобретенным на основании прямых договоров с правообладателями. Каталог содержит более 15 000 наименований изданий. [www.studentlibrary.ru](http://www.studentlibrary.ru). Регистрация с компьютеров АГУ
2. Электронная библиотечная система издательства ЮРАЙТ, раздел «Легендарные книги». [www.biblio-online.ru](http://www.biblio-online.ru), <https://urait.ru/>
3. Электронная библиотечная система IPRbooks. [www.iprbookshop.ru](http://www.iprbookshop.ru)

## **9. МАТЕРИАЛЬНО-ТЕХНИЧЕСКОЕ ОБЕСПЕЧЕНИЕ ДИСЦИПЛИНЫ (МОДУЛЯ)**

Практические занятия по дисциплине Геномика проводятся в специализированной аудитории, предназначенной для работы с биологическими объектами, содержащей необходимое лабораторное оборудование и наглядный материал. Лаборатория оснащена термостатами, центрифугами, химической посудой, химическими реактивами и др., ПЦР-лаборатория, в которой имеется следующее оборудование: анализатор нуклеиновых кислот, мини центрифуга, амплификатор, термостат, вортекс, гель-документирующая система, трансиллюминатор, электрофорез, дозаторы, автоматические пипетки и др. Для проведения лекций и ряда практических занятий используется интерактивная форма проведения занятий с применением компьютера и мультимедийного проектора в специализированной аудитории.

Рабочая программа дисциплины (модуля) при необходимости может быть адаптирована для обучения (в том числе с применением дистанционных образовательных технологий) лиц с ограниченными возможностями здоровья, инвалидов. Для этого требуется заявление обучающихся, являющихся лицами с ограниченными возможностями здоровья, инвалидами, или их законных представителей и рекомендации психолого-медико-педагогической комиссии. Для инвалидов содержание рабочей программы дисциплины (модуля) может определяться также в соответствии с индивидуальной программой реабилитации инвалида (при наличии).