

МИНИСТЕРСТВО НАУКИ И ВЫСШЕГО ОБРАЗОВАНИЯ РФ
МИНИСТЕРСТВО ОБРАЗОВАНИЯ, НАУКИ, КУЛЬТУРЫ И СПОРТА РА
ГОУ ВПО РОССИЙСКО-АРМЯНСКИЙ
УНИВЕРСИТЕТ

Составлена в соответствии с федеральными
Государственными требованиями к структуре
основной профессиональной образовательной
программы послевузовского профессионального
образования (аспирантура)

УТВЕРЖДАЮ:
Проректор по науке
П.С. Аветисян
«___» _____ 2025г.

Институт: Биомедицины и фармации
Кафедра: Биоинженерии, биоинформатики и молекулярной биологии

Учебная программа подготовки аспиранта и соискателя
ДИСЦИПЛИНА: 1.5.3 Молекулярная и клеточная биология

2.1.7 Геномная биоинформатика

Программа одобрена на заседании
кафедры

протокол № 11 от 17.04 2025г.

Утверждена Ученым Советом ИБМиФ

протокол № 19 от 21.04 2025г.

Заведующий кафедрой _____ д.б.н. Захарян Р.В.

Разработчик программы _____ д.б.н. Аракелян А.А.



Общие положения

Настоящая рабочая программа обязательной дисциплины (модуля) «**Геномная биоинформатика**» образовательной программы послевузовского профессионального образования (ООП ППО) ориентирована на аспирантов университета, уже прослушавших общие и специальные курсы по молекулярной биологии, геномике, математическому анализу, программированию, статистике и теории вероятности.

1. Цели изучения дисциплины (модуля)

Целью изучения дисциплины «**Геномная биоинформатика**» является ознакомление аспирантов специализирующихся в области геномики, молекулярной биологии, геномной инженерии и клеточной инженерии.

Дисциплина «**Геномная биоинформатика**» входит в вариативную часть обязательных дисциплин основной образовательной программы подготовки научно-педагогических кадров в аспирантуре по направлению 06.06.01 Биологические науки (научная специальность 03.01.03 – Молекулярная биология).

2. Компетенции обучающегося, формируемые в результате освоения дисциплины (модуля)

Аспирант должен

-Знать:

1. Методы и технологии секвенирования нового поколения (NGS - Next-Generation Sequencing), включая их принципы работы, преимущества и ограничения.
2. Принципы и методы биоинформатического анализа геномных данных, включая последовательности ДНК, РНК и белков.
3. Алгоритмы и инструменты для анализа больших объемов данных, применяемые в науке о данных.
4. Статистические методы и модели, используемые для анализа и интерпретации биологических данных.
5. Этические и правовые аспекты работы с генетической информацией пациентов.

- Уметь:

1. Производить анализ геномных данных с использованием современных биоинформатических инструментов и программ.

2. Применять статистические методы для интерпретации и валидации результатов геномных исследований.
3. Интегрировать разнообразные биологические данные для комплексного изучения онкологических процессов на молекулярном уровне.
4. Объединять биоинформатический и статистический подходы для идентификации потенциальных мишеней терапии и биомаркеров рака.
5. Применять методы визуализации для наглядной демонстрации результатов анализа и исследований.
6. Постоянно обновлять свои знания и навыки в связи с быстрым развитием технологий и методик в биоинформатике и онкологии.
7. Соблюдать этические нормы при работе с геномной информацией и обеспечивать конфиденциальность данных пациентов.

- Владеть:

1. Анализировать и интерпретировать биологические данные, включая геномные последовательности, транскриптомы и протеомные наборы данных.
2. Применять специализированное программное обеспечение для биоинформатического анализа и секвенирования.
3. Интегрировать и анализировать разнообразные типы данных для комплексного изучения онкологических процессов.
4. Оценивать качество и достоверность полученных результатов, применяя статистические методы и критерии.
5. Применять методы визуализации для эффективной демонстрации и коммуникации результатов исследования.
6. Проводить критический анализ научной литературы и применять актуальные знания в практической деятельности.
7. Осуществлять эффективное управление проектами в области биоинформатики, планировать исследования и оптимизировать ресурсы.

3. Объем дисциплины (модуля) и количество учебных часов

Вид учебной работы	Кол-во зачетных единиц*/уч.часов
Лекции (минимальный объем теоретических знаний)	10
Семинар	18

Самостоятельная работа аспиранта	8
ИТОГО	36
Вид итогового контроля	Составляющая экзамена кандидатского минимума зачет

4. Содержание дисциплины (модуля)

4.1 Содержание лекционных занятий

№ п/п	Содержание	Кол-во уч. часов
1	Введение в молекулярную биологию и онкогенетику. Клеточный цикл. Апоптоз и некроз. Классификация мутаций. Наследственные заболевания человека. Биология опухоли и причины рака. Клеточный цикл и рак. Гены, связанные с раком: онкогены и супрессоры. Онкогены: факторы роста, рецепторы факторов роста, сигнальная трансдукция, киназы и транскрипционные факторы. Гены-супрессоры опухоли: p53, RB, BRCA1, BRCA2, APC и WT1. Нарушение репарации ДНК. Теломеры и нестабильность генома. Метилирование ДНК. Апоптоз и рак. Наследственный виды рака. Микроокружение опухоли.	3
2	Вычислительная биология. Интернет-ресурсы геномной информации. Выборка и генеральная совокупность. Методы формирования выборки. Типы переменных. Количественные и номинативные переменные. Графическое представление данных. Статистическая проверка гипотез. Идея статистического вывода. р-уровень значимости и его интерпретация. Сравнение двух средних: t-критерий Стьюдента, U-критерий Манна-Уитни. Однофакторный дисперсионный анализ. Корреляция и регрессия. Функциональная аннотация: over-representation analysis, gene set enrichment analysis.	4
3	Анализ данных NGS. Геномика и прецизионная медицина. Методы секвенирования NGS. Контроль качества данных секвенирования. Анализ соматических и наследственных мутаций. Клональность и эволюция опухоли. Транслокации и химерные гены. Геномные перестройки. Эпигенетические изменения генома. Анализ	3

	транскриптомики единичных клеток. Анализ дифференциальной экспрессии генов. Функциональная аннотация дифференциально-экспрессированных генов.	
Всего:		10

4.2 Практические занятия

Практические занятия не предусмотрены учебным планом

4.3 Другие виды учебной работы

Другие виды учебной работы не предусмотрены учебным планом.

4.4 Самостоятельная работа аспиранта

№ п/п	Виды самостоятельной работы	Кол-во уч. часов
1	Анализ и реферирование современных научных статей и обзоров по молекулярной биологии и онкологии.	4
2	Составление карт сигнальных путей, вовлечённых в молекулярные механизмы комплексных патологий и онкологии (например, PI3K-АКТ, МАРК).	5
3	Составление собственных отчетов по результатам исследований в рамках собственных тем исследований.	5
4	Подготовка презентаций по результатам.	4
Всего:		18

5 Перечень контрольных мероприятий и вопросы к экзаменам кандидатского минимума

Контрольные мероприятия по дисциплине

	<i>Вид контроля</i>	<i>Описание</i>	<i>Форма представления</i>
1	<i>Входной контроль</i>	<i>Оценка исходного уровня знаний по биоинформатике, статистике и молекулярной биологии</i>	<i>Тест</i>
2	<i>Подготовка презентации</i>	<i>Научная презентация по теме</i>	<i>Устная защита / слайды</i>
3	<i>Реферат / мини-обзор</i>	<i>Обзор одной из тем</i>	<i>Письменный текст</i>

Перечень вопросов к экзаменам кандидатского минимума:

Раздел 1: Молекулярная биология опухоли

Опишите молекулярные механизмы действия онкогенов и генов-супрессоров.

Как нарушение апоптоза связано с канцерогенезом?

В чём роль мутаций гена TP53 при развитии опухолей?

Расскажите о механизмах нестабильности генома и их связи с опухолями.

В чём заключается роль микроокружения опухоли?

Раздел 2: Статистика и функциональный анализ

Что такое генеральная совокупность и выборка в биомедицинских исследованиях?

Объясните различие между количественными и категориальными переменными.

Как проводится проверка статистических гипотез? Что такое p-значение?

Опишите t-критерий Стьюдента и U-критерий Манна–Уитни. Когда применяются?

В чём суть методов функциональной аннотации: ORA и GSEA?

Раздел 3: Геномные технологии и NGS

Назовите этапы анализа данных NGS и охарактеризуйте каждый.

Каковы особенности анализа соматических мутаций в раковых геномах?

Опишите методы оценки качества данных секвенирования.

В чём состоит анализ дифференциальной экспрессии генов (DEG)?

Какие особенности анализа транскриптомики единичных клеток?

Какие существуют подходы к аннотации и фильтрации вариантов (variant calling)?

Как методы геномной биоинформатики применяются в прецизионной медицине?

Приведите примеры клинически значимых геномных мутаций и подходов к их выявлению.

Какие базы данных используются для анализа онкогенетической информации (TCGA, COSMIC, cBioPortal)?

Как анализируются геномные перестройки и химерные гены?

6 Образовательные технологии

В процессе обучения применяются следующие образовательные технологии:

1. Сопровождение лекций показом визуального материала.
2. Проведение лекций с использованием интерактивных методов обучения.

7 Учебно-методическое и информационное обеспечение дисциплины (модуля)

Учебно-методические и библиотечно-информационные ресурсы обеспечивают учебный процесс и гарантируют качественное освоение аспирантом образовательной программы. Университет располагает обширной библиотекой, включающей научно-экономическую литературу, научные журналы и труды научно-практических конференций по основополагающим проблемам науки и практики управления.

7.1. Основная литература:

Мастицкий С.Э., Шитиков В.К. "Статистический анализ и визуализация данных с помощью R", 2015

С. Гланц. Медико-биологическая статистика. Практика. 1990

Д.В. Ребриков. NGS: высокопроизводительное секвенирование. БИНОМ. Лаборатория знаний 2014

Illowsky B, Dean S. Introductory Statistics. Rice University, 2018. <https://openstax.org>

Fowler S, Roush R, Wise J. Concepts of Biology, Rice University, 2018. <https://openstax.org>

Albert I. The Biostar Handbook: 2nd Edition. <https://www.biostarhandbook.com/index.html>

Cell Biology by the Numbers: <http://book.bionumbers.org/>

7.2. Дополнительная литература

Научные статьи и обзоры из базы данных NCBI Pubmed.

7.3. Интернет-ресурсы

<http://seqanswers.com/forums/index.php>

<https://www.biostars.org/>

<http://www.cookbook-r.com/>

<http://r-analytics.blogspot.ru/>

<https://www.openintro.org/stat/textbook.php>

https://gallery.shinyapps.io/CLT_mean/

https://gallery.shinyapps.io/dist_calc/

8 Материально-техническое обеспечение

Электронные материалы (электронные учебники, учебные пособия, курсы и краткие конспекты лекций, презентации PPT и т.п.).