

---

**УТВЕРЖДЕНА**

Решением Ученого совета  
АНО ВО «Центральный университет»  
«25» мая 2026 г.  
Протокол № 2

**Рабочая программа дисциплины (модуля)  
«Анализ данных высокопроизводительного секвенирования (NGS)»**

**Направление подготовки:** 02.04.01 Математика и компьютерные науки

**Направленность (профиль) подготовки:** III в биотехе

**Специализация:** Структурная биоинформатика

**Квалификация (степень) выпускника:** магистр

**Форма обучения:** очная

**Срок освоения программы:** 2 года

**Год набора:** 2026

**Москва  
2026**

## Содержание

|                                                     |    |
|-----------------------------------------------------|----|
| 1. Краткая характеристика дисциплины (модуля) ..... | 3  |
| 2. Перечень планируемых результатов обучения.....   | 5  |
| 3. Тематический план.....                           | 8  |
| 4. Содержание дисциплины (модуля).....              | 8  |
| 5. Учебно-методическое обеспечение .....            | 10 |
| 6. Материально-техническое обеспечение .....        | 10 |
| 7. Методические и оценочные материалы .....         | 12 |

## **1. Краткая характеристика дисциплины (модуля)**

Рабочая программа дисциплины (модуля) «Анализ данных высокопроизводительного секвенирования (NGS)» составлена в соответствии с федеральным государственным образовательным стандартом высшего образования – магистратура по направлению 02.04.01 Математика и компьютерные науки, профиль ИИ в биотехе, утвержденный приказом Министерства науки и высшего образования Российской Федерации № 810 от 23.08.2017 года.

Изучение дисциплины (модуля) «Анализ данных высокопроизводительного секвенирования (NGS)» формирует принципиально иной подход к программированию — основанный на чистоте функций, композиции, ленивости и математической строгости, что особенно важно при разработке инструментов для анализа больших биомедицинских данных.

### **Место дисциплины (модуля) в структуре образовательной программы**

Настоящая дисциплина (модуль) включена в учебный план по программе подготовки магистратуры по направлению 02.04.01 Математика и компьютерные науки, профиль ИИ в биотехе и входит в обязательную часть Блока 1 как дисциплина по выбору специализации «Структурная биоинформатика».

Дисциплина (модуль) изучается на 2 курсе в 4 семестре.

**Цель изучения дисциплины (модуля):** формирование у обучающихся навыков функционального мышления и способности разрабатывать надёжные, воспроизводимые и математически обоснованные программные решения для автоматизации и анализа данных в биоинформатике, включая обработку данных секвенирования нового поколения (NGS).

#### **Задачи изучения дисциплины (модуля):**

- освоить синтаксис и семантику языка `haskell`, включая полиморфизм, ленивые вычисления, рекурсию и системы типов, для применения в задачах биоинформатики;
- научиться проектировать типобезопасные и модульные программы для обработки биомедицинских данных, исключая ошибки времени выполнения за счёт строгой проверки на этапе компиляции;
- овладеть продвинутыми техниками программирования: `gadt`, линзы, монады, `tagless final` — для построения надёжных биоинформатических конвейеров (`pipelines`);
- развить навыки автоматизации анализа `ngs`-данных с использованием функциональных подходов к композиции эффектов, потоковой обработке (`streamly`) и `property-based` тестированию;
- научиться применять функциональные методы для визуализации, интерпретации и критической оценки результатов анализа геномных, транскриптомных и метаженомных данных.

**В результате освоения дисциплины (модуля) обучающийся должен:**

#### **знать:**

- принципы и технологии NGS;
- типы NGS-экспериментов;
- форматы данных NGS;
- биоинформационные конвейеры (`pipelines`);

- статистические и биологические основы анализа;
- работа с биологическими базами данных.

***уметь:***

- оценивать качество NGS-данных;
- выполнять выравнивание ридов на референсный геном;
- анализировать транскриптомные данные;
- выявлять генетические варианты;
- работать с метагеномными данными;
- автоматизировать анализ данных;
- визуализировать и интерпретировать результаты;
- работать с реальными NGS-данными.

***владеть:***

- навыками работы в командной строке Linux;
- навыками использования биоинформатических инструментов;
- навыками воспроизводимого анализа;
- навыками критической оценки данных и результатов;
- навыками работы в команде и обмена данными;
- навыками решения практических задач в биомедицине и биотехнологии.

## 2. Перечень планируемых результатов обучения

Компетенции, формируемые в результате освоения дисциплины (модуля) при проведении учебных занятий в форме контактной работы обучающихся с педагогическими работниками Университета и в форме самостоятельной работы обучающихся:

| Компетенция | Содержание компетенции                                                                                                     | Индикатор компетенции | Перечень планируемых результатов обучения по дисциплине (модулю)                                                                                                                               |
|-------------|----------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|-----------------------|------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|
| УК-1.       | Способен осуществлять критический анализ проблемных ситуаций на основе системного подхода, вырабатывать стратегию действий | УК-1.1.               | Знает основные принципы системного подхода и методы критического анализа, а также теоретические основы стратегического планирования и принятия решений                                         |
|             |                                                                                                                            | УК-1.2.               | Умеет применять методы системного анализа для выявления ключевых проблемных ситуаций, формулировать гипотезы и разрабатывать альтернативные стратегии действий на основе полученных данных     |
|             |                                                                                                                            | УК-1.3.               | Имеет практический опыт в проведении анализа реальных проблемных ситуаций в рамках проектов, способен вырабатывать и обосновывать стратегии действий, учитывая различные аспекты и последствия |
| УК-2.       | Способен управлять проектом на всех этапах его жизненного цикла                                                            | УК-2.1.               | Знает основные методологии управления проектами, ключевые этапы жизненного цикла проекта и инструменты для планирования и контроля                                                             |
|             |                                                                                                                            | УК-2.2.               | Умеет разрабатывать проектную документацию, устанавливать цели и задачи проекта, а также эффективно распределять ресурсы и управлять рисками на всех этапах его реализации                     |
|             |                                                                                                                            | УК-2.3.               | Имеет практический опыт в управлении реальными проектами, включая планирование, исполнение и завершение, а также в оценке результатов и проведении анализа успешности проекта                  |
| ПК-1.       | Способен определять общие формы и закономерности области искусственного                                                    | ПК-1.1.               | Знает основные теоретические концепции и принципы искусственного интеллекта в биотехнологии, а также методы                                                                                    |

|       |                                                                                                                                                                                               |         |                                                                                                                                                                                                                                                                              |
|-------|-----------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|---------|------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|
|       | интеллекта в биологии, медицине или биотехнологии, обрабатывать и интерпретировать данные биологических исследований                                                                          |         | обработки, анализа и визуализации данных в биологии, медицине или биотехнологии                                                                                                                                                                                              |
|       |                                                                                                                                                                                               | ПК-1.2. | Умеет проводить систематический анализ области профессиональной деятельности, выявлять закономерности и тенденции, моделировать основные биологические процессы и интерпретировать полученные результаты с использованием методов биоинформатики и искусственного интеллекта |
|       |                                                                                                                                                                                               | ПК-1.3. | Имеет практический опыт работы в области искусственного интеллекта в биотехнологии, включая участие в научных проектах, исследованиях или практических заданиях                                                                                                              |
| ПК-2. | Способен математически корректно ставить и решать естественнонаучные и прикладные задачи в области биологии, медицины или биотехнологий                                                       | ПК-2.1. | Знает основные методы математического моделирования и теоретические основы современной биологии и биоинформатики, необходимые для корректной постановки задач                                                                                                                |
|       |                                                                                                                                                                                               | ПК-2.2. | Умеет формулировать математические модели биологических процессов, выбирать адекватные методы решения и интерпретировать результаты в профессиональном контексте                                                                                                             |
|       |                                                                                                                                                                                               | ПК-2.3. | Имеет практический опыт постановки и решения прикладных задач с использованием методов ИИ в области биологии, медицины или биотехнологий                                                                                                                                     |
| ПК-3. | Способен решать задачи профессиональной деятельности и применять методы искусственного интеллекта в прикладных и фундаментальных исследованиях в области биологии, медицины или биотехнологий | ПК-3.1. | Знает принципы и методы решения профессиональных задач, включая применение профильно-специализированных знаний в области ИИ для фундаментальных и прикладных исследований в области биологии, медицины или биотехнологий                                                     |
|       |                                                                                                                                                                                               | ПК-3.2. | Умеет применять математические и компьютерные методы, формулировать результаты и анализировать их последствия для научных и практических решений                                                                                                                             |

|       |                                                                                                                                                          |         |                                                                                                                                                                    |
|-------|----------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|---------|--------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|
|       |                                                                                                                                                          | ПК-3.3. | Имеет опыт участия в проектах, где методы ИИ применялись для решения исследовательских и прикладных задач в области биологии, медицины или биотехнологий           |
| ПК-5. | Способен передавать результаты прикладных задач в виде профессиональных рекомендаций в области искусственного интеллекта, биоинформатики и биотехнологии | ПК-5.1. | Знает методы формулирования рекомендаций и терминологию области искусственного интеллекта и биоинформатики                                                         |
|       |                                                                                                                                                          | ПК-5.2. | Умеет интерпретировать результаты анализа и моделирования и формулировать рекомендации для практического применения в области биологии, медицины или биотехнологий |
|       |                                                                                                                                                          | ПК-5.3. | Имеет опыт разработки рекомендаций по результатам проектов в области искусственного интеллекта и биотехнологии                                                     |

### 3. Тематический план

| №<br>п/п                                  | Наименование<br>раздела дисциплины<br>(модуля)              | Трудоемкость, академические часы |                                           |          |                               | ТКУ<br>(текущий<br>контроль<br>успеваемости) |
|-------------------------------------------|-------------------------------------------------------------|----------------------------------|-------------------------------------------|----------|-------------------------------|----------------------------------------------|
|                                           |                                                             | Очная форма                      |                                           |          |                               |                                              |
|                                           |                                                             | Аудиторная работа                |                                           | Контроль | Самостояте<br>льная<br>работа |                                              |
|                                           |                                                             | Лекции                           | Семинары<br>(практичес<br>кие<br>занятия) |          |                               |                                              |
| 1                                         | Основы NGS и<br>первичная обработка<br>данных               | 8                                | 8                                         |          | 12                            | Домашние<br>задания<br>Тесты<br>Мини-проект  |
| 2                                         | Анализ транскриптома и<br>функциональная<br>интерпретация   | 7                                | 7                                         |          | 12                            | Домашние<br>задания<br>Тесты<br>Мини-проект  |
| 3                                         | Анализ геномных<br>вариаций и метагеномика                  | 8                                | 8                                         |          | 12                            | Домашние<br>задания<br>Тесты<br>Мини-проект  |
| 4                                         | Инфраструктура,<br>воспроизводимость и<br>интеграция данных | 7                                | 7                                         |          | 12                            | Домашние<br>задания<br>Тесты<br>Мини-проект  |
|                                           | Экзамен                                                     |                                  |                                           | 6        |                               |                                              |
| Итого:                                    |                                                             | 30                               | 30                                        | 6        | 48                            |                                              |
| Объем дисциплины (модуля) (в<br>ак. ч.)   |                                                             | 114                              |                                           |          |                               |                                              |
| Объем дисциплины (модуля) (в<br>зач. ед.) |                                                             | 3                                |                                           |          |                               |                                              |

### 4. Содержание дисциплины (модуля)

| №п/п | Наименование раздела<br>дисциплины (модуля)               | Содержание дисциплины (модуля) по темам                                                                                                                                                                                                                        |
|------|-----------------------------------------------------------|----------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|
| 1    | Основы NGS и<br>первичная обработка<br>данных             | Введение в технологии NGS: принципы и платформы.<br>Подготовка библиотек и типы NGS-экспериментов.<br>Форматы хранения и структура NGS-данных.<br>Контроль качества данных и предобработка.<br>Выравнивание ридов на референсный геном.                        |
| 2    | Анализ транскриптома и<br>функциональная<br>интерпретация | Анализ экспрессии генов (RNA-Seq).<br>Дифференциальная экспрессия: статистический анализ и визуализация.<br>Аннотация и функциональный анализ генов.                                                                                                           |
| 3    | Анализ геномных<br>вариаций и метагеномика                | Выявление и аннотация генетических вариантов (SNP/Indel calling).<br>Анализ структурных вариаций и копийных чисел (CNV, SV).<br>Метагеномный анализ: таксономическая и функциональная классификация.<br>Длинночитаемое секвенирование: обработка и применение. |

|   |                                                             |                                                                                                                                                                      |
|---|-------------------------------------------------------------|----------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|
| 4 | Инфраструктура,<br>воспроизводимость и<br>интеграция данных | Работа с облачными платформами и НРС.<br>Автоматизация и воспроизводимость анализа.<br>Интерпретация результатов и интеграция данных в биомедицинских исследованиях. |
|---|-------------------------------------------------------------|----------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|

## 5. Учебно-методическое обеспечение

Университет располагает полным набором лицензионного и свободно распространяемого программного обеспечения, включая продукты отечественного производства.

Каждый студент в течение всего периода обучения получает индивидуальный неограниченный доступ к электронно-библиотечной системе и электронной информационно-образовательной среде университета. Эти системы предоставляют возможность доступа к ресурсам из любой точки, где есть подключение к сети Интернет, как на территории университета, так и за его пределами.

Студентам обеспечен удаленный доступ к современным профессиональным базам данных и информационным справочным системам.

### *Основная литература:*

1. Нефедова, Л. Н. Применение молекулярных методов исследования в генетике : учебное пособие / Л. Н. Нефедова. — Москва : ИНФРА-М, 2026. — 104 с. — (Высшее образование). - ISBN 978-5-16-019028-0. - Текст : электронный. - URL: <https://znanium.ru/catalog/product/2224072>.

2. Молекулярно-биологические методы изучения биологических макромолекул. Модуль 1 : учебное пособие / Л.Я. Сатина, О.С. Костарева, С.В. Чернышов [и др.] ; под ред. Ф.Ф. Литвина. — Москва : ИНФРА-М, 2021. — 114 с. - ISBN 978-5-16-105757-5. - Текст : электронный. - URL: <https://znanium.com/catalog/product/1841640>.

### *Дополнительная литература:*

1. Стефанов, В. Е. Биоинформатика : учебник для вузов / В. Е. Стефанов, А. А. Тулуб, Г. Р. Мавропуло-Столяренко. — Москва : Издательство Юрайт, 2026. — 249 с. — (Высшее образование). — ISBN 978-5-534-20194-9. — Текст : электронный // Образовательная платформа Юрайт [сайт]. — URL: <https://urait.ru/bcode/583663>.

## 6. Материально-техническое обеспечение

Университет располагает материально-технической базой, соответствующей действующим противопожарным правилам и нормам и обеспечивающей проведение всех видов дисциплинарной и междисциплинарной подготовки, практической и научно-исследовательской работ обучающихся, предусмотренных учебным планом.

Помещения, которые представляют собой учебные аудитории для проведения занятий лекционного типа, занятий семинарского (практического) типа, групповых и индивидуальных консультаций, текущего контроля и промежуточной аттестации, а также помещения для самостоятельной работы и помещения для хранения и профилактического обслуживания учебного оборудования. Помещения укомплектованы специализированной мебелью и техническими средствами обучения, служащими для представления учебной информации большой аудитории.

Изучение дисциплины (модуля) обеспечивается в учебных аудиториях, оснащенных:

- столами и стульями;
- компьютерной техникой;

— механическими калькуляторами;

— специализированным оборудованием, включая демонстрационное оборудование.

Помещения для самостоятельной работы обучающихся, в том числе приспособленные для использования инвалидами и лицами с ограниченными возможностями здоровья, оснащены компьютерной техникой с возможностью подключения к сети «Интернет» и обеспечением доступа в электронную информационно-образовательную среду Университета.

Обучающимся предоставляется доступ (в том числе удаленный) к ресурсам информационно-телекоммуникационной сети «Интернет», электронным ресурсам (в том числе электронным библиотечным системам, современным профессиональным базам данных и информационным справочным системам):

| №  | Наименование портала<br>(издания, курса, документа)                            | Ссылка                                                                          |
|----|--------------------------------------------------------------------------------|---------------------------------------------------------------------------------|
| 1. | Научная электронная библиотека elibrary.ru библиотека                          | <a href="https://elibrary.ru/defaultx.asp">https://elibrary.ru/defaultx.asp</a> |
| 2. | База данных для IT-специалистов                                                | <a href="https://habr.com">https://habr.com</a>                                 |
| 3. | База данных ScienceDirect                                                      | <a href="https://www.sciencedirect.com">https://www.sciencedirect.com</a>       |
| 4. | Официальный сайт Министерства науки и высшего образования Российской Федерации | <a href="https://minobrnauki.gov.ru/">https://minobrnauki.gov.ru/</a>           |
| 5. | Федеральный портал «Российское образование»                                    | <a href="https://www.edu.ru/">https://www.edu.ru/</a>                           |
| 6. | Информационная система "Единое окно доступа к образовательным ресурсам"        | <a href="http://window.edu.ru/">http://window.edu.ru/</a>                       |
| 7. | Единая коллекция цифровых образовательных ресурсов                             | <a href="http://school-collection.edu.ru/">http://school-collection.edu.ru/</a> |
| 8. | Федеральный центр информационно - образовательных ресурсов                     | <a href="http://fcior.edu.ru/">http://fcior.edu.ru/</a>                         |

Перечень информационных технологий, используемых при осуществлении образовательного процесса по дисциплине (модулю), в том числе комплект лицензионного программного обеспечения, современные профессиональные базы данных и информационные справочные системы:

| Наименование ПО                                                  | Производство  | Лицензионное / свободно распространяемое |
|------------------------------------------------------------------|---------------|------------------------------------------|
| <b>Операционные системы:</b>                                     |               |                                          |
| Microsoft Imagine (Windows Client, Server)                       | зарубежное    | лицензионное                             |
| <b>Браузеры:</b>                                                 |               |                                          |
| Яндекс.Браузер                                                   | отечественное | свободно распространяемое                |
| Google Chrome                                                    | зарубежное    | свободно распространяемое                |
| <b>Офисные приложения:</b>                                       |               |                                          |
| Microsoft Imagine (Visio, OneNote)                               | зарубежное    | лицензионное                             |
| TeXstudio                                                        | зарубежное    | свободно распространяемое                |
| Adobe Acrobat Reader                                             | зарубежное    | свободно распространяемое                |
| <b>Программное обеспечение для планирования и учета времени:</b> |               |                                          |
| Toggle app                                                       | зарубежное    | свободно распространяемое                |
| <b>Системы управления проектами:</b>                             |               |                                          |

|                                                                     |               |                           |
|---------------------------------------------------------------------|---------------|---------------------------|
| Microsoft Imagine (Project)                                         | зарубежное    | лицензионное              |
| <b>Системы управления базами данных:</b>                            |               |                           |
| Microsoft Imagine (SQL Server)                                      | зарубежное    | лицензионное              |
| <b>Системы резервного копирования (backup):</b>                     |               |                           |
| Acronis Backup Advanced for HyperV                                  | зарубежное    | лицензионное              |
| <b>Справочно-правовые системы:</b>                                  |               |                           |
| КонсультантПлюс: справочно-правовая система                         | отечественное | лицензионное              |
| <b>Средства антивирусной защиты:</b>                                |               |                           |
| Kaspersky Endpoint Security для бизнеса Стандартный Russian Edition | отечественное | лицензионное              |
| <b>Среды разработки:</b>                                            |               |                           |
| Visual Studio Code                                                  | зарубежное    | свободно распространяемое |
| Bash (Unix shell)                                                   | зарубежное    | свободно распространяемое |
| Anaconda                                                            | зарубежное    | свободно распространяемое |
| Robotic Operating System                                            | зарубежное    | свободно распространяемое |
| CopelliaSim                                                         | зарубежное    | свободно распространяемое |
| Google Colaboratory                                                 | зарубежное    | свободно распространяемое |
| <b>Пакеты программных средств и библиотек:</b>                      |               |                           |
| AutoPsy                                                             | зарубежное    | свободно распространяемое |
| Interactive Disassembler (IDA)                                      | зарубежное    | свободно распространяемое |
| <b>Системы управления библиографической информацией:</b>            |               |                           |
| Zotero                                                              | зарубежное    | свободно распространяемое |
| <b>Сервисы и службы:</b>                                            |               |                           |
| Bind                                                                | зарубежное    | свободно распространяемое |
| Docker                                                              | зарубежное    | свободно распространяемое |

## 7. Методические и оценочные материалы

### Методические указания для обучающихся по освоению дисциплины (модуля)

В процессе изучения дисциплины (модуля) «Анализ данных высокопроизводительного секвенирования (NGS)» в рамках текущего контроля успеваемости используются такие виды учебной работы, как лекции, семинары, домашние задания, тесты, мини-проект, а также различные виды самостоятельной работы обучающихся по заданию преподавателя, направленные на развитие навыков профессиональной лексики, закрепление практических профессиональных компетенций, поощрение инициатив.

*Лекция* – систематическое, последовательное, монологическое изложение преподавателем учебного материала, как правило, теоретического характера.

В процессе лекций рекомендуется вести конспект лекций: кратко и схематично фиксировать основные идеи, выводы и обобщения лекции; выделять важные мысли, ключевые слова и термины. Необходимо отметить вопросы или материалы, которые вызывают затруднения, и попытаться найти ответы в рекомендованной литературе. Если разобраться в материале не удастся, следует сформулировать вопрос и задать его преподавателю на консультации или во время семинарского (практического) занятия.

Электронный документ

*Семинар* – это форма учебной деятельности, проводимая в учебном заведении под руководством преподавателя, где студенты активно участвуют в обсуждениях, практических заданиях и других формах взаимодействия.

Для успешной подготовки к семинару рекомендуется заранее ознакомиться с темой занятия и основными материалами, чтобы иметь возможность активно участвовать в обсуждении. Также полезно подготовить вопросы и идеи для обсуждения, что поможет глубже понять материал и продемонстрировать заинтересованность.

*Домашнее задание* – набор задач по темам недели.

При работе над домашними заданиями важно внимательно ознакомиться с требованиями и сроками выполнения. Рекомендуется разбивать задания на этапы, чтобы избежать перегрузки и лучше усвоить материал, использовать различные источники информации, включая учебники и онлайн-ресурсы, для более глубокого понимания темы.

*Тест* – особая форма проверки знаний. Проводится после освоения одной или нескольких тем и свидетельствует о качестве понимания основных понятий изучаемого материала. Тестовые задания составлены к ключевым понятиям, основным разделам, важным терминологическим категориям изучаемой дисциплины.

Для подготовки к тесту необходимо знать терминологический аппарат дисциплины, понимать смысл научных категорий и уметь их использовать в профессиональной лексике. Владение понятийным аппаратом, включённым в тестовые задания, позволяет преподавателю быстро проверить уровень понимания студентами важных методологических категорий.

*Мини-проект* — это краткосрочная практическая работа в малых группах на семинарах, направленная на применение теоретических знаний для решения конкретных задач.

В ходе мини-проекта студенты проводят анализ проблемы, разрабатывают техническое решение и представляют результаты в виде отчета, модели или презентации. Такой формат способствует развитию навыков самостоятельной работы, критического мышления и командного взаимодействия.

*Самостоятельная работа* – работа студентов, направленная на углубленное изучение отдельных тем и вопросов учебной дисциплины (модуля).

В процессе самостоятельной работы студенты взаимодействуют с рекомендованными материалами при минимальном участии преподавателя. Задачи студента включают работу с конспектами лекций (обработка текста), повторное изучение учебных материалов планов и тезисов ответов, изучение дополнительных тем, выполнение учебно-исследовательских заданий и другое.

### **Система оценивания результатов обучения по дисциплине (модулю)**

**Критерии получения уровня и оценивания сформированности компетенций по дисциплине (модулю) «Анализ данных высокопроизводительного секвенирования (NGS)»**

Оценивание уровня учебных достижений обучающихся по дисциплине (модулю) осуществляется в виде текущего контроля успеваемости и промежуточной аттестации.

**Промежуточная аттестация** по дисциплине (модулю) осуществляется в форме **экзамена**, при этом проводится оценка компетенций, сформированных по дисциплине.

Для оценивания текущего контроля успеваемости и промежуточной аттестации

используется десятибалльная шкала оценивания, которая соотносится с традиционной пятибалльной шкалой следующим образом, если иное не указано в силлабусе дисциплины:

| Десятибалльная<br>оценка | Пятибалльная<br>оценка | Общая характеристика результата обучения по<br>дисциплине (модулю)                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                               |
|--------------------------|------------------------|----------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|
| 10                       | Отлично                | Студент полностью владеет знаниями, изложенными в рабочей программе, и глубоко осмысляет дисциплину. Он самостоятельно и логически последовательно отвечает на все вопросы, акцентируя внимание на наиболее важном. Умеет анализировать, сравнивать, классифицировать, обобщать, конкретизировать и систематизировать изученный материал, выделяя ключевые моменты и устанавливая причинно-следственные связи. Четко формулирует ответы, уверенно интерпретирует результаты анализов и других исследований, а также решает сложные задачи. Студент хорошо знаком с методами исследования, необходимыми для практической деятельности, и умеет связывать теоретические аспекты дисциплины (модуля) с практическими задачами.      |
| 9                        | Отлично                |                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                  |
| 8                        | Отлично                |                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                  |
| 7                        | Хорошо                 | Студент обладает знаниями предмета почти в полном объеме рабочей программы и самостоятельно, логически последовательно и всесторонне отвечает на все вопросы, акцентируя внимание на наиболее значимых моментах. Он умеет анализировать, сравнивать, классифицировать, обобщать, конкретизировать и систематизировать изученный материал, выделяя его ключевые аспекты и устанавливая причинно-следственные связи. Формулирует свои ответы, уверенно интерпретирует результаты анализов и других исследований, а также решает сложные ситуационные задачи. Студент хорошо знаком с методами исследования, необходимыми для практической деятельности, и умеет связывать теоретические аспекты предмета с практическими задачами. |
| 6                        | Хорошо                 |                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                  |
| 5                        | Удовлетворительно      | Студент обладает базовыми знаниями по дисциплине, но испытывает трудности при самостоятельных ответах и использует неточные формулировки. В ходе ответов он допускает ошибки, касающиеся сути вопросов. Студент способен решать только самые простые задачи и владеет лишь минимальным набором методов исследования.                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                             |
| 4                        | Удовлетворительно      |                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                  |
| 3                        | Не сдан                | Студент не овладел обязательным минимумом знаний по предмету и не может ответить на вопросы, даже если преподаватель задает дополнительные наводящие вопросы.                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                    |

Дисциплина (модуль) «Анализ данных высокопроизводительного секвенирования (NGS)» оценивается следующим образом:

| Активность       | Вес | Количество | Описание                                                                                                               |
|------------------|-----|------------|------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|
| Домашние задания | 20% | 10         | Набор задач по темам недели                                                                                            |
| Тесты            | 10% | 10         | Форма проверки знаний студентов через ответы на вопросы с выбором из нескольких вариантов ответов                      |
| Мини-проект      | 30% | 1          | Краткосрочная практическая работа в малых группах на занятиях, направленная на решение конкретных задач                |
| Экзамен          | 40% | 1          | Письменная или устная работа над заданием, направленным на проверку полученных знаний и навыков по дисциплине (модулю) |

**Формула расчёта итоговой оценки по дисциплине (модулю) «Анализ данных высокопроизводительного секвенирования (NGS)»:**  $0,2 \times \text{Среднее за домашние задания} + 0,1 \times \text{Среднее за тесты} + 0,3 \times \text{Мини-проект} + 0,4 \times \text{Экзамен}$ .

В рамках изучения дисциплины (модуля) возможно получение бонусных баллов.

**Текущий контроль успеваемости обучающихся по дисциплине (модулю)**

### Примерные домашние задания

#### Домашнее задание 1. Контроль качества и предобработка NGS-данных

1. Скачайте пару FASTQ-файлов (например, из SRA: SRR123456) с данными RNA-Seq.
2. Используя FastQC, проведите оценку качества ридов.
3. С помощью Trimmomatic или Cutadapt выполните:
  - удаление адаптеров,
  - обрезку низкокачественных оснований ( $Q < 20$ ),
  - фильтрацию коротких ридов ( $< 36$  п.н.).
4. Повторите анализ FastQC после обработки.
5. Оформите отчёт (2–3 стр.) с графиками, интерпретацией проблем в данных и выводами о качестве до/после.

#### Домашнее задание 2. Выравнивание и анализ экспрессии генов (RNA-Seq)

1. Выровняйте предобработанные риды из ДЗ1 на референсный геном (например, GRCh38) с помощью STAR или HISAT2.
2. Подсчитайте количество ридов на гены с помощью featureCounts.
3. Используя R и пакет DESeq2, выполните анализ дифференциальной экспрессии (смоделировав два условия).
4. Постройте:
  - MA-plot,
  - volcano plot,
  - heatmap экспрессии топ-50 генов.
5. Оформите результаты в виде R Markdown-отчёта с кодом, графиками и биологической интерпретацией.

#### Домашнее задание 3. Выявление и аннотация генетических вариантов

1. Скачайте WGS-данные (например, из 1000 Genomes Project).

Электронный документ

2. Выводите риды на референсный геном с помощью BWA-MEM.
3. Используя GATK или bcftools, выполните:
  - вызов SNP и инделов,
  - фильтрацию по качеству ( $Q > 30$ ,  $DP > 10$ ).
4. Проаннотируйте варианты с помощью SnpEff или VEP.
5. Найдите варианты в известных генах (например, BRCA1), определите их тип (missense, stop-gained и др.).
6. Оформите краткий отчёт с таблицей топ-10 вариантов и их возможным функциональным значением.

### Примерные задания для теста

#### Вопрос 1.

Какой формат используется для хранения выровненных ридов?

1. FASTQ
2. SAM/BAM
3. VCF
4. GFF

**Правильный ответ: 2**

#### Вопрос 2.

Какой инструмент чаще всего используется для анализа дифференциальной экспрессии в RNA-Seq?

1. BWA
2. DESeq2
3. FastQC
4. BLAST

**Правильный ответ: 2**

#### Вопрос 3.

Что означает аббревиатура QC в контексте NGS?

1. Quality Control
2. Quantitative Calculation
3. Query Coverage
4. Quick Check

**Правильный ответ: 1**

#### Вопрос 4.

Какой тип данных позволяет определить состав микробиома в образце?

1. RNA-Seq
2. WES
3. Метагеномное секвенирование
4. ChIP-Seq

**Правильный ответ: 3**

#### Вопрос 5.

Какой формат используется для хранения информации о генетических вариантах?

1. BAM
2. FASTA
3. VCF

#### 4. BED

Правильный ответ: 3

#### Примерное описание задания и критерии оценивания к мини-проекту

Студент выполняет мини-исследование на основе реальных NGS-данных, охватывающее полный цикл анализа: от контроля качества до биологической интерпретации.

##### Темы (на выбор):

- Анализ дифференциальной экспрессии при заболевании (RNA-Seq).
- Поиск патогенных вариантов в экзомных данных (WES).
- Таксономический и функциональный анализ микробиома (метагеномика).
- Сравнение коротких и длинных ридов (Illumina vs. Nanopore).

##### Этапы проекта:

1. Выбор и загрузка данных (из SRA, ENA, 1000 Genomes и др.).
2. Контроль качества и предобработка.
3. Выравнивание на референсный геном.
4. Основной анализ (экспрессия, варианты, таксономия).
5. Визуализация и функциональная интерпретация (GO, KEGG, Reactome).
6. Оформление: Jupyter-ноутбук, R Markdown или PDF-отчёт (8–12 стр.) + презентация (5–7 слайдов).

##### Критерии оценивания мини-проекта:

1. Качество выполнения биоинформатического пайплайна  
— Корректное применение инструментов на всех этапах: от QC до аннотации.
2. Научная обоснованность и полнота анализа  
— Адекватный выбор методов, статистическая корректность, учёт биологического контекста.
3. Визуализация и интерпретация результатов  
— Наличие информативных графиков, их правильная подпись и биологическая интерпретация.
4. Воспроизводимость и оформление  
— Чёткая структура, комментарии к коду, список используемых версий инструментов, команды.
5. Критическая оценка данных и выводов  
— Анализ ограничений, возможных ошибок, альтернативных объяснений результатов.

#### Задания для промежуточной аттестации по дисциплине (модулю)

| № п/п | Задание                                                      | Ответ         | Компетенция |
|-------|--------------------------------------------------------------|---------------|-------------|
| 1.    | Какой формат используется для хранения необработанных ридов? | FASTQ         | УК-1        |
| 2.    | Что означает термин "выравнивание ридов"?                    | Сопоставление | УК-2        |

|     |                                                                            |                                                                           |      |
|-----|----------------------------------------------------------------------------|---------------------------------------------------------------------------|------|
|     |                                                                            | ридов с участками референсного генома                                     |      |
| 3.  | Какой инструмент используется для выравнивания RNA-Seq ридов?              | STAR или HISAT2                                                           | ПК-1 |
| 4.  | Какой статистический метод лежит в основе DESeq2?                          | Модель отрицательной биномиальной регрессии                               | ПК-2 |
| 5.  | Что такое VCF-файл?                                                        | Формат для хранения информации о генетических вариантах                   | ПК-3 |
| 6.  | Какой инструмент используется для аннотации SNP?                           | SnEff или VEP                                                             | ПК-5 |
| 7.  | Что означает аббревиатура NGS?                                             | Высокопроизводительное секвенирование                                     | УК-1 |
| 8.  | Какой тип эксперимента используется для анализа экспрессии генов?          | RNA-Seq                                                                   | УК-2 |
| 9.  | Что такое метагеномика?                                                    | Анализ генетического материала из образцов окружающей среды               | ПК-1 |
| 10. | Какой формат используется для хранения референсного генома?                | FASTA                                                                     | ПК-2 |
| 11. | Что такое дифференциальная экспрессия?                                     | Статистически значимое различие в уровне экспрессии генов между условиями | ПК-3 |
| 12. | Какой инструмент используется для контроля качества FASTQ?                 | FastQC                                                                    | ПК-5 |
| 13. | Что такое CNV?                                                             | Изменение числа копий участка ДНК                                         | УК-1 |
| 14. | Какой платформой характерно длинночитаемое секвенирование?                 | Oxford Nanopore или PacBio                                                | УК-2 |
| 15. | Что такое GFF-файл?                                                        | Формат аннотации генома (генов, экзонов, регионов)                        | ПК-1 |
| 16. | Какой пакет в R используется для визуализации дифференциальной экспрессии? | pheatmap, ggplot2, EnhancedVolcano                                        | ПК-2 |

|     |                                                                            |                                                         |      |
|-----|----------------------------------------------------------------------------|---------------------------------------------------------|------|
| 17. | Что означает FDR в анализе RNA-Seq?                                        | Уровень ложных открытий (False Discovery Rate)          | ПК-3 |
| 18. | Какой инструмент используется для подсчёта ридов на гены?                  | featureCounts или HTSeq                                 | ПК-5 |
| 19. | Что такое референсный геном?                                               | Стандартизированная последовательность генома организма | УК-1 |
| 20. | Почему важно использовать воспроизводимые пайплайны (snakemake, nextflow)? | Для обеспечения повторяемости и прозрачности анализа    | УК-2 |