
УТВЕРЖДЕНА

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

**Рабочая программа дисциплины (модуля)
«Биоинформатика в персонализированной медицине»**

Направление подготовки: 02.04.01 Математика и компьютерные науки

Направленность (профиль) подготовки: III в биотехе

Специализация: Прикладная 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.....	6
3. Тематический план.....	9
4. Содержание дисциплины (модуля).....	9
5. Учебно-методическое обеспечение	11
6. Материально-техническое обеспечение	11
7. Методические и оценочные материалы	13

1. Краткая характеристика дисциплины (модуля)

Рабочая программа дисциплины (модуля) «Биоинформатика в персонализированной медицине» 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) «Биоинформатика в персонализированной медицине» позволяет подготовить специалистов, способных эффективно интегрировать биоинформатические методы в клинические и исследовательские процессы, обеспечивая точность, достоверность и этичность анализа геномных данных; владение современными инструментами и подходами позволяет не только выявлять патогенные мутации и предсказывать реакцию на лекарства, но и взаимодействовать с медицинскими командами, транслируя сложные биологические данные в клинически значимые рекомендации, что делает дисциплину ключевой для развития персонализированной и профилактической медицины.

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, подлежащая обязательному изучению на специализации «Прикладная биоинформатика».

Дисциплина (модуль) изучается на 1 курсе во 2 семестре.

Цель изучения дисциплины (модуля): формирование у обучающихся систематических знаний и практических навыков в области биоинформатики, направленных на применение геномных данных в клинической практике и персонализированной медицине, включая анализ, интерпретацию и интеграцию мультимедийных данных для прогнозирования рисков, диагностики и выбора терапии.

Задачи изучения дисциплины (модуля):

- освоить структуру генома человека и особенности наследственной изменчивости, лежащей в основе предрасположенности к заболеваниям;
- изучить принципы высокопроизводительного секвенирования и этапы биоинформатической обработки данных (контроль качества, выравнивание, аннотация);
- научиться работать с ключевыми биоинформатическими базами данных и инструментами для интерпретации генетических вариантов;
- развить умение анализировать ассоциации между генотипом и фенотипом с использованием методов GWAS, экзомного и полногеномного анализа;
- овладеть навыками интерпретации фармакогеномных данных и построения персонализированных моделей риска заболеваний.

В результате освоения дисциплины (модуля) обучающийся должен:

знать:

- основные понятия и принципы биоинформатики: геном, транскриптом, протеом, метаболом, биоинформатические базы данных (GenBank, dbSNP, 1000 Genomes, TCGA, ClinVar и др.);
- структуру и организацию генома человека, особенности наследственной

- изменчивости (SNPs, инсерции, делеции, CNV, структурные вариации);
- принципы высокопроизводительного секвенирования (NGS): технологии (Illumina, PacBio, Oxford Nanopore), этапы обработки данных (качество чтений, выравнивание, аннотация);
 - методы анализа генетических данных: GWAS, экзомное и полногеномное секвенирование, фармакогеномика;
 - основы персонализированной (точной) медицины: концепция "правильный препарат — правильному пациенту — в правильной дозе";
 - роль генетических маркеров в прогнозировании предрасположенности к заболеваниям (онкология, сердечно-сосудистые, нейродегенеративные и др.);
 - этические, правовые и социальные аспекты (ELSA) использования генетической информации в медицине;
 - программные инструменты и платформы для анализа биомедицинских данных (Bioconductor, Galaxy, GATK, ANNOVAR, PLINK, IGV и др.).

уметь:

- работать с публичными биоинформатическими базами данных для поиска и интерпретации генетической информации;
- оценивать качество данных NGS и проводить предварительную обработку (QC, фильтрация, trim);
- проводить выравнивание чтений на референсный геном (с использованием BWA, Bowtie2 и др.);
- выполнять аннотацию и интерпретацию генетических вариантов (выявление патогенных мутаций, оценка клинической значимости);
- применять статистические и биоинформатические методы для анализа ассоциаций между генетическими вариантами и фенотипами;
- интерпретировать результаты фармакогеномных тестов для выбора лекарственной терапии;
- использовать программные среды (R/Python) для анализа биомедицинских данных (например, через Bioconductor или Biopython);
- интегрировать данные разных уровней (геном, экспрессия генов, метилирование) для построения персонализированных моделей риска заболеваний;
- оценивать достоверность и клиническую значимость биоинформатических предсказаний;
- грамотно оформлять и представлять результаты анализа в форме отчёта для врачей или исследователей.

владеть:

- навыками работы с командной строкой Linux в контексте биоинформатического анализа;
- навыками использования популярных биоинформатических пайплайнов (например, GATK Best Practices);
- навыками визуализации биомедицинских данных (геномные браузеры, heatmaps, Manhattan plots, PCA);
- навыками критического анализа научных статей в области биоинформатики и персонализированной медицины;
- навыками междисциплинарного взаимодействия с врачами, генетиками и

биологами;

- навыками соблюдения этических норм при работе с персональными генетическими данными (конфиденциальность, информированное согласие);
- навыками автоматизации рутинных задач анализа с помощью скриптов (bash, Python, R);
- навыками работы в облачных платформах для биоинформатики (например, Google Cloud, AWS, Galaxy Cloud).

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-3.	Способен решать задачи профессиональной деятельности и применять методы искусственного интеллекта в прикладных и фундаментальных исследованиях в области биологии, медицины или биотехнологий	УК-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
		УК-3.2.	Умеет применять математические и компьютерные методы, формулировать результаты и анализировать их последствия для научных и практических решений
		УК-3.3.	Имеет опыт участия в проектах, где методы ИИ применялись для решения исследовательских и прикладных задач в области биологии, медицины или биотехнологий
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 обработки, анализа и визуализации данных в биологии, медицине или биотехнологии

	интеллекта в биологии, медицине или биотехнологии, обрабатывать и интерпретировать данные биологических исследований	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

№ п/п	Наименование раздела дисциплины (модуля)	Трудоемкость, академические часы				ТКУ (текущий контроль успеваемости)
		Очная форма				
		Аудиторная работа		Контроль	Самостояте льная работа	
		Лекции	Семинары (практичес кие занятия)			
1	Основы биоинформатики и геномики в персонализированной медицине	8	8		32	Домашнее задание Мини-проект Квиз
2	Выявление и интерпретация генетических вариантов	8	8		32	Домашнее задание Мини-проект Квиз
3	Интеграция и анализ многомерных биомедицинских данных	7	7		30	Домашнее задание Мини-проект Квиз
4	Практическое применение и этические аспекты	7	7		30	Домашнее задание Мини-проект Квиз
	Экзамен			6		
Итого:		30	30	6	124	
Объем дисциплины (модуля) (в ак. ч.)		190				
Объем дисциплины (модуля) (в зач. ед.)		5				

4. Содержание дисциплины (модуля)

№п/п	Наименование раздела дисциплины (модуля)	Содержание дисциплины (модуля) по темам
1	Основы биоинформатики и геномики в персонализированной медицине	Введение в биоинформатику и персонализированную медицину. Геном человека: структура, функция и вариабельность. Технологии секвенирования нового поколения (NGS). Обработка и контроль качества данных NGS. Выравнивание чтений на референсный геном.
2	Выявление и интерпретация генетических вариантов	Выявление и аннотация генетических вариантов (SNV, INDEL). Интерпретация клинически значимых мутаций. Геномно-ассоциированные исследования (GWAS). Фармакогеномика: от генов к лекарственной терапии. Анализ экзомного и полногеномного секвенирования в клинике.
3	Интеграция и анализ многомерных биомедицинских данных	Мультиомный анализ: интеграция геномики, транскриптомики и эпигеномики. Биоинформатические базы данных и ресурсы. Машинное обучение в персонализированной медицине.

4	Практическое применение и этические аспекты	Этические, правовые и социальные аспекты (ELSI) генетического тестирования. Практический пайплайн анализа геномных данных в персонализированной медицине.
---	---	---

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. 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>.

2. Биотехнология. Практический курс : учебник и практикум для вузов / под редакцией А. А. Красноштановой. — Москва : Издательство Юрайт, 2026. — 174 с. — (Высшее образование). — ISBN 978-5-534-20448-3. — Текст : электронный // Образовательная платформа Юрайт [сайт]. — URL: <https://urait.ru/bcode/589750>.

Дополнительная литература:

1. Компо, Ф. Алгоритмы биоинформатики : практическое руководство / Ф. Компо, П. Певзнер ; пер. с англ. И. Л. Люско. - Москва : ДМК Пресс, 2023. - 684 с. - ISBN 978-5-93700-175-7. - Текст : электронный. - URL: <https://znanium.ru/catalog/product/2109518>.

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 (издания, курса, документа)	Ссылка
1.	Научная электронная библиотека elibrary.ru библиотека	https://elibrary.ru/defaultx.asp
2.	База данных для IT-специалистов	https://habr.com
3.	База данных ScienceDirect	https://www.sciencedirect.com
4.	Официальный сайт Министерства науки и высшего образования Российской Федерации	https://minobrnauki.gov.ru/
5.	Федеральный портал «Российское образование»	https://www.edu.ru/
6.	Информационная система "Единое окно доступа к образовательным ресурсам"	http://window.edu.ru/
7.	Единая коллекция цифровых образовательных ресурсов	http://school-collection.edu.ru/
8.	Федеральный центр информационно - образовательных ресурсов	http://fcior.edu.ru/

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
Операционные системы:		
Microsoft Imagine (Windows Client, Server)	зарубежное	лицензионное
Браузеры:		
Яндекс.Браузер	отечественное	свободно распространяемое
Google Chrome	зарубежное	свободно распространяемое
Офисные приложения:		
Microsoft Imagine (Visio, OneNote)	зарубежное	лицензионное
TeXstudio	зарубежное	свободно распространяемое
Adobe Acrobat Reader	зарубежное	свободно распространяемое
Программное обеспечение для планирования и учета времени:		
Toggle app	зарубежное	свободно распространяемое
Системы управления проектами:		
Microsoft Imagine (Project)	зарубежное	лицензионное
Системы управления базами данных:		

Microsoft Imagine (SQL Server)	зарубежное	лицензионное
Системы резервного копирования (backup):		
Acronis Backup Advanced for HyperV	зарубежное	лицензионное
Справочно-правовые системы:		
КонсультантПлюс: справочно-правовая система	отечественное	лицензионное
Средства антивирусной защиты:		
Kaspersky Endpoint Security для бизнеса Стандартный Russian Edition	отечественное	лицензионное
Среды разработки:		
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
Пакеты программных средств и библиотек:		
AutoPsy	зарубежное	свободно распространяемое
Interactive Disassembler (IDA)	зарубежное	свободно распространяемое
Системы управления библиографической информацией:		
Zotero	зарубежное	свободно распространяемое
Сервисы и службы:		
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) «Биоинформатика в персонализированной медицине» в рамках текущего контроля успеваемости используются такие виды учебной работы, как лекции, семинары, домашние задания, квиз, 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.

Семинар – это форма учебной деятельности, проводимая в учебном заведении под руководством преподавателя, где студенты активно участвуют в обсуждениях, Электронный документ

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.

Квиз – это интерактивное тестирование, направленное на проверку знаний и понимания изучаемого материала.

Для успешной подготовки к квизу рекомендуется внимательно изучить основные понятия и методы, изучаемые на курсе. Полезно решать практические задачи и примеры, чтобы закрепить теоретические знания. Также стоит ознакомиться с типичными вопросами и форматами заданий, чтобы лучше подготовиться к тестированию.

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) «Биоинформатика в персонализированной медицине»

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 syllabus дисциплины:

Десятибалльная оценка	Пятибалльная оценка	Общая характеристика результата обучения по дисциплине (модулю)
10	Отлично	Студент полностью владеет знаниями, изложенными в рабочей программе, и глубоко осмысляет дисциплину (модуль). 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 (модулю), 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.
2	Не сдан	
1	Не сдан	

Дисциплина (модуль) «Биоинформатика в персонализированной медицине» оценивается следующим образом:

Активность	Вес	Количество	Описание
Домашние задания	20%	10	Набор задач по темам недели
Квиз	20%	1	Интерактивное тестирование, направленное на проверку знаний и понимания изучаемого материала
Мини-проект	30%	1	Краткосрочная практическая работа в малых группах на занятиях, направленная на решение конкретных задач
Экзамен	30%	1	Письменная или устная работа над заданием, направленным на проверку полученных знаний и навыков по дисциплине (модулю)

Формула расчёта итоговой оценки по дисциплине (модулю) «Биоинформатика в персонализированной медицине»: $\langle 0, 2 \times \text{Среднее за домашние задания} + 0,2 \times \text{Квиз} + 0,3 \times \text{Мини-проект} + 0,3 \times \text{Экзамен} \rangle$.

Текущий контроль успеваемости обучающихся по дисциплине (модулю)

Примерные домашние задания

Домашнее задание 1. Основы биоинформатики и обработка NGS-данных

1. Скачайте пару FASTQ-файлов из базы данных SRA (например, SRR123456) — данные WGS или WES пациента.
2. Используя FastQC, проведите контроль качества: оцените распределение качества по позициям, GC-состав, наличие адаптеров.
3. С помощью Trimmomatic или Cutadapt выполните предобработку: удалите адаптеры, отфильтруйте низкокачественные риды ($Q < 20$), обрежьте по качеству.
4. Выверните очищенные риды на референсный геном (GRCh38) с помощью BWA mem.
5. Преобразуйте SAM-файл в BAM, отсортируйте (samtools sort) и проиндексируйте (samtools index).
6. Оформите отчёт (2–3 стр.) с выводами о качестве данных и командами, использованными на каждом этапе.

Домашнее задание 2. Выявление и интерпретация генетических вариантов

1. Используя BAM-файл из ДЗ1, вызовите SNP и короткие инделы с помощью bcftools mpileup или GATK HaplotypeCaller.
2. Получите VCF-файл с вариантами.
3. Проаннотируйте варианты с помощью ANNOVAR или VEP: определите, какие из них находятся в экзонах, как влияют на белок (missense, nonsense и др.).
4. Отфильтруйте варианты по качеству ($QUAL > 30$), частоте в популяции (gnomAD $< 1\%$) и клинической значимости (ClinVar).
5. Выделите один потенциально патогенный вариант (например, в гене *BRCA1*), найдите его в базе ClinVar и опишите клиническую интерпретацию.
6. Оформите краткий отчёт с таблицей отобранных вариантов и описанием выбранного.

Домашнее задание 3. Фармакогеномика и мультиомный анализ

1. Исследуйте фармакогеномные варианты в генах *CYP2D6*, *CYP2C19* или *TPMT*.
2. Найдите в базе PharmGKB информацию о том, как аллели этих генов влияют на метаболизм препаратов (например, варфарина, клопидогреля).
3. Представьте, что у пациента выявлен генотип *CYP2C19* *2/*2 (плохой метаболизатор). Какие рекомендации по терапии можно дать?
4. Опишите, как интеграция данных о геноме, экспрессии генов и метилировании может улучшить прогноз течения онкологического заболевания.
5. Постройте схему (в виде рисунка или текста), иллюстрирующую мультиомный подход к персонализированной терапии.

Примерные задания для квиза

Вопрос 1.

Какой из перечисленных ресурсов используется для клинической интерпретации генетических вариантов?

1. GenBank
2. dbSNP
3. ClinVar
4. BLAST

Правильный ответ: 3

Вопрос 2.

Что позволяет выявить GWAS?

1. Структуру белка
2. Ассоциации между SNP и фенотипами
3. Экспрессию мРНК
4. Метилирование ДНК

Правильный ответ: 2

Вопрос 3.

Какой ген чаще всего анализируется при фармакогеномном тестировании на метаболизм клопидогреля?

1. BRCA1
2. TP53
3. CYP2C19
4. EGFR

Правильный ответ: 3

Вопрос 4.

Какой формат используется для хранения выровненных ридов?

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

Правильный ответ: 3

Вопрос 5.

Что из перечисленного не входит в этические аспекты (ELSI) генетического тестирования?

1. Конфиденциальность данных

2. Информированное согласие
3. Стоимость секвенирования
4. Возможная дискриминация по генетическим признакам

Правильный ответ: 3

Примерное описание задания и критерии оценивания к мини-проекту

Студенты выполняют комплексный анализ геномных данных в контексте персонализированной медицины, моделируя реальный клинический или исследовательский сценарий.

Темы (на выбор):

- Анализ экзомных данных пациента с наследственной формой рака (например, BRCA1/2).
- Интерпретация фармакогеномного профиля для выбора антидепрессанта или антикоагулянта.
- Интеграция геномных и транскриптомных данных для прогноза ответа на иммунотерапию при меланоме.
- GWAS-анализ предрасположенности к сердечно-сосудистым заболеваниям.
- Построение отчёта по полногеномному секвенированию с выделением клинически значимых вариантов.

Этапы проекта:

1. Формулировка биологической/клинической задачи.
2. Загрузка и предобработка данных (FASTQ → BAM).
3. Вызов и аннотация вариантов (VCF).
4. Фильтрация по частоте, функции, клинической значимости.
5. Интерпретация с использованием ClinVar, PharmGKB, TCGA.

Критерии оценивания:

1. Корректность биоинформатического анализа
— Все этапы (QC, выравнивание, вызов, аннотация) выполнены правильно и документированы.
2. Клиническая интерпретация и обоснованность выводов
— Варианты интерпретированы с учётом данных ClinVar, PharmGKB, литературы; рекомендации обоснованы.
3. Интеграция данных и глубина анализа
— Использованы мультиомные подходы, биологический контекст, паттерны экспрессии или метилирования (если применимо).
4. Оформление и визуализация
— Чёткая структура, графики (Manhattan plot, IGV-скриншоты), таблицы, подписи; отчёт пригоден для представления врачу.
5. Этическая и научная ответственность
— Обсуждены ограничения, конфиденциальность, необходимость генетического консультирования.

Задания для промежуточной аттестации по дисциплине (модулю)

№ п/п	Задание	Ответ	Компетенция
1.	Какой ресурс содержит информацию о клинической значимости генетических вариантов?	ClinVar	УК-1
2.	Что означает аббревиатура NGS?	Секвенирование нового поколения	УК-3
3.	Какой формат используется для хранения генетических вариантов?	VCF	ПК-1
4.	Что такое SNV?	Одиночный нуклеотидный вариант	ПК-2
5.	Какой инструмент подходит для выравнивания ридов на референс?	BWA	ПК-3
6.	Что позволяет оценить GWAS?	Ассоциации между генотипом и фенотипом	ПК-5
7.	Какой ген связан с метаболизмом варфарина?	CYP2C9, VKORC1	УК-1
8.	Что такое фармакогеномика?	Изучение влияния генов на ответ на лекарства	УК-3
9.	Какой базой данных можно воспользоваться для анализа экспрессии генов в опухолях?	TCGA	ПК-1
10.	Что означает CNV?	Копийное число вариаций	ПК-2
11.	Какой инструмент используется для аннотации вариантов?	ANNOVAR, VEP	ПК-3
12.	Что показывает IGV?	Визуализацию выровненных ридов и вариантов	ПК-5
13.	Какой принцип лежит в основе персонализированной медицины?	Правильный препарат — правильному пациенту — в правильной дозе	УК-1
14.	Что такое экзомное секвенирование?	Секвенирование кодирующих участков генома	УК-3

15.	Какой метод позволяет интегрировать данные разных омикс-уровней?	Мультиомный анализ	ПК-1
16.	Что такое ELSI?	Этические, правовые и социальные аспекты генетики	ПК-2
17.	Какой ресурс содержит данные о тысячах геномов людей?	1000 Genomes Project	ПК-3
18.	Что такое патогенный вариант?	Генетический вариант, вызывающий заболевание	ПК-5
19.	Какой инструмент используется для визуализации геномных данных?	IGV	УК-1
20.	Зачем нужен информированный согласие при генетическом тестировании?	Для соблюдения этических норм и прав пациента	УК-3