

**Программа учебной дисциплины
«Биоинформатика для высокопроизводительного секвенирования»**

Утверждена
Академическим советом ОП
Протокол № _____ от _____ . _____ .20 _____

Разработчик	Мазин Павел Владимирович, Доцент, Кафедра технологий моделирования сложных систем
Число кредитов	6
Контактная работа (час.)	64
Самостоятельная работа (час.)	164
Курс, Образовательная программа	2 (М) курс, Анализ данных в биологии и медицине
Формат изучения дисциплины	Без использования онлайн курса

1. Цель, результаты освоения дисциплины и пререквизиты

Цели:

1. Знакомство с основными методами секвенирования нового поколения
2. Освоение методов обработки результатов массового поколения

Планируемые результаты обучения (ПРО):

1. Знание основных типов данных секвенирования и задач в которых эти данные используются
2. Владение методами обработки данных массового секвенирования
3. Умение проводить базовый анализ данных высокопроизводительного секвенирования, а именно: оценка качества, картирование прочтений, аннотация и квантификация.

Пререквизиты:

1. Изучение дисциплины базируется на знаниях основ биологии и химии, полученных в ходе первого года обучения. Студенты должны закончить курс «Программирование на языке R». Студенты должны быть готовы к восприятию материала из разных областей современной биол

2. Содержание учебной дисциплины

Тема (раздел дисциплины)	Объем в часах	Планируемые результаты обучения (ПРО), подлежащие контролю	Формы контроля
	лк		
	см		
	онл/ср		
Экспериментальные методы массового секвенирования нового поколения	2	№: 1, 2, 3.	ДЗ.
	2		
	10		
Транскриптомика	6	№: 1, 2, 3.	ДЗ.
	8		
	40		
3D-структура хроматина	6	№: 1, 2, 3.	ДЗ.
	8		

	40		
Метагеномика	2	№: 1, 2, 3.	ДЗ.
	4		
	10		
Медицинская геномика	4	№: 1, 2, 3.	ДЗ.
	8		
	24		
Эпигенетика	6	№: 1, 2, 3.	ДЗ.
	8		
	40		
Часов по видам учебных занятий:	26		
	38		
	164		
Итого часов:	228		

Содержание разделов дисциплины:

- 1. Экспериментальные методы массового секвенирования нового поколения**
Знакомство с экспериментальными методами массового секвенирования: типы исходного материала, пробоподготовка, методы секвенирования (Illumina, SOLiD, IonTorrent, PacBio, Oxford Nanopore)
- 2. Транскриптомика**
Обработка данных секвенирования: фильтрация. Сборка геномов. Сборка транскриптомов
- 3. 3D-структура хроматина**
Hi-C данные, лучшие практики для поиска взаимодействующих участков
- 4. Метагеномика**
биологическое обоснование, полные метагеномы, метагеномы по отдельным генам (16S rRNA), особенности сборки метагенов
- 5. Медицинская геномика**
поиск вариантов в популяциях. Однонуклеотидные замены и инделы. Патогенные варианты
- 6. Эпигенетика**
Обработка данных ChIP-seq, поиск пиков, анализ перепредставленных мотивом. ENCODE и другие доступные ресурсы

3. Оценивание

- ДЗ, Не блокирующее, Домашнее задание
Домашние задания даются на большинстве занятий

Формула округления: Стандартное арифметическое округление

Шкала оценки: Десятибалльная

Вид формулы оценивания: Линейная

Формула оценивания:

Окончательная оценка = (ДЗ)

4. Примеры оценочных средств

1. Что такое парные чтения, зачем они нужны?
2. Основные методы анализа дифференциальной экспрессии
3. Основные программы для фильтрации обрезания данных
4. Основы алгоритма сборки генома

5. Общая схема метагеномного исследования
6. Методы генотипирования при наличии генома
7. Для чего используется ChIP-Seq, как он работает
8. Общая схема обработки данных ChIP-Seq
9. Принцип технологии HiC
10. Методы обработки данных HiC

5. Ресурсы

5.1. Рекомендуемая основная литература

п/п	Наименование
1	<i>Engström P.G., Steijger T., Sipos B. et al.</i> Systematic evaluation of spliced alignment programs for RNA-seq data

5.2. Рекомендуемая дополнительная литература

Не требуется

5.3. Программное обеспечение

п/п	Наименование	Условия доступа/скачивания
1	Microsoft Windows 7 Professional RUS Microsoft Windows 8.1 Professional RUS Microsoft Windows 10	<i>Из внутренней сети университета (договор)</i>
2	Microsoft Office Professional Plus 2010	<i>Из внутренней сети университета (договор)</i>

5.4. Профессиональные базы данных, информационные справочные системы, интернет-ресурсы (электронные образовательные ресурсы)

п/п	Наименование	Условия доступа/скачивания
	<i>Профессиональные базы данных, информационно-справочные системы</i>	
1	Электронно-библиотечная система Юрайт	URL: https://biblio-online.ru/
	<i>Интернет-ресурсы (электронные образовательные ресурсы)</i>	
1	Открытое образование	URL: https://openedu.ru/

5.5. Материально-техническое обеспечение дисциплины

Учебные аудитории для лекционных по дисциплине обеспечивают использование и демонстрацию тематических иллюстраций, соответствующих программе дисциплины в составе:

- ПЭВМ с доступом в Интернет (операционная система, офисные программы, антивирусные программы);

- мультимедийный проектор с дистанционным управлением.

Учебные аудитории для семинарских и самостоятельных занятий по дисциплине оснащены ПЭВМ, с возможностью подключения к сети Интернет и доступом к электронной информационно-образовательной среде НИУ ВШЭ.

6. Особенности организации обучения для лиц с ограниченными возможностями здоровья и инвалидов

В случае необходимости, обучающимся из числа лиц с ограниченными возможностями здоровья (по заявлению обучающегося) а для инвалидов также в соответствии с индивидуальной программой реабилитации инвалида, могут предлагаться следующие варианты восприятия учебной информации с учетом их индивидуальных психофизических особенностей, в том числе с применением электронного обучения и дистанционных технологий:

6.1.1. для лиц с нарушениями зрения: в печатной форме увеличенным шрифтом; в форме электронного документа; в форме аудиофайла (перевод учебных материалов в аудиоформат); в печатной форме на языке Брайля; индивидуальные консультации с привлечением тифлосурдопереводчика; индивидуальные задания и консультации.

6.1.2. для лиц с нарушениями слуха: в печатной форме; в форме электронного документа; видеоматериалы с субтитрами; индивидуальные консультации с привлечением сурдопереводчика; индивидуальные задания и консультации.

6.1.3. для лиц с нарушениями опорно-двигательного аппарата: в печатной форме; в форме электронного документа; в форме аудиофайла; индивидуальные задания и консультации.