

Министерство науки и высшего образования РФ  
Федеральное государственное автономное образовательное учреждение  
высшего образования  
«СИБИРСКИЙ ФЕДЕРАЛЬНЫЙ УНИВЕРСИТЕТ»

**СОГЛАСОВАНО**

**Заведующий кафедрой**

**Кафедра геномики и  
биоинформатики**

наименование кафедры

подпись, инициалы, фамилия

«\_\_\_» \_\_\_\_\_ 20\_\_ г.

институт, реализующий ОП ВО

**УТВЕРЖДАЮ**

**Заведующий кафедрой**

**Кафедра геномики и  
биоинформатики**

наименование кафедры

**д.б.н. Ямских И.Е.**

подпись, инициалы, фамилия

«\_\_\_» \_\_\_\_\_ 20\_\_ г.

институт, реализующий дисциплину

**РАБОЧАЯ ПРОГРАММА ДИСЦИПЛИНЫ  
ГЕНЕТИКА ЧЕЛОВЕКА**

Дисциплина Б1.В.ДВ.04.01 Генетика человека

Направление подготовки / 06.04.01 Биология Магистерская программа  
специальность 06.04.01.06 Геномика и биоинформатика

Направленность  
(профиль)

Форма обучения

очная

Год набора

2020

Красноярск 2021

## РАБОЧАЯ ПРОГРАММА ДИСЦИПЛИНЫ

составлена в соответствии с Федеральным государственным образовательным стандартом высшего образования по укрупненной группе

060000 «БИОЛОГИЧЕСКИЕ НАУКИ»

---

Направление подготовки /специальность (профиль/специализация)

направление 06.04.01 Биология Магистерская программа 06.04.01.06

---

Геномика и биоинформатика

---

Программу

д.б.н., Зав.кафедрой, Ямских Ирина

---

составили

Евгеньевна; к.б.н., Доцент, Субботина Татьяна

---

Николаевна

---

## 1 Цели и задачи изучения дисциплины

### 1.1 Цель преподавания дисциплины

Цель преподавания дисциплины – формирование у студентов целостного понимания процессов наследственности и изменчивости человека и молекулярных механизмов развития наследственных заболеваний.

### 1.2 Задачи изучения дисциплины

1. Сформировать у магистрантов систему знаний о биологических основах наследственности и изменчивости человека.
2. Ознакомить с основными методами изучения изменчивости и наследственности человека.
3. Дать общую характеристику наследственных болезней человека.
4. Ознакомить с основными достижениями в области геномики человека.

1.3 Перечень планируемых результатов обучения по дисциплине (модулю), соотнесенных с планируемыми результатами освоения образовательной программы

**ОПК-4: способностью самостоятельно анализировать имеющуюся информацию, выявлять фундаментальные проблемы, ставить задачу и выполнять полевые, лабораторные биологические исследования при решении конкретных задач с использованием современной аппаратуры и вычислительных средств, нести ответственность за качество работ и научную достоверность результатов**

**ПК-1: способностью творчески использовать в научной и производственно-технологической деятельности знания фундаментальных и прикладных разделов дисциплин (модулей), определяющих направленность (профиль) программы магистратуры**

**ПК-2: способностью планировать и реализовывать профессиональные мероприятия (в соответствии с направленностью (профилем) программы магистратуры)**

1.4 Место дисциплины (модуля) в структуре образовательной программы

Курс «Генетика человека» является курсом по выбору и входит в вариативную часть ФГОС ВО направления 06.04.01 Биология, профиля 06.04.01.06 Геномика и биоинформатика. Результаты изучения дисциплины «Генетика человека» используются при изучении дисциплин вариативной части, дисциплин по выбору, при выполнении

НИР и при подготовке магистерской диссертации. Курс носит междисциплинарный характер и состоит из лекционного материала и семинарских занятий. Реализуется в 3 семестре.

Молекулярная экология

Геномика

Научно-исследовательский семинар

Основы биоинформатики

Спецпрактикум "Методы молекулярно-генетических исследований"

Избранные главы молекулярной генетики

Статистика в биоинформатике

Филогенетика

Языки программирования для биоинформатиков

Практика по направлению профессиональной деятельности

Преддипломная практика

Практическая биоинформатика

Практика по получению профессиональных умений и опыта профессиональной деятельности

1.5 Особенности реализации дисциплины

Язык реализации дисциплины Русский.

Дисциплина (модуль) реализуется без применения ЭО и ДОТ.

## 2. Объем дисциплины (модуля)

Вид учебной работы	Всего, зачетных единиц (акад.час)	Семестр
		3
<b>Общая трудоемкость дисциплины</b>	<b>3 (108)</b>	<b>3 (108)</b>
<b>Контактная работа с преподавателем:</b>	<b>0,89 (32)</b>	<b>0,89 (32)</b>
занятия лекционного типа	0,44 (16)	0,44 (16)
занятия семинарского типа		
в том числе: семинары		
практические занятия	0,44 (16)	0,44 (16)
практикумы		
лабораторные работы		
другие виды контактной работы		
в том числе: групповые консультации		
индивидуальные консультации		
иная внеаудиторная контактная работа:		
групповые занятия		
индивидуальные занятия		
<b>Самостоятельная работа обучающихся:</b>	<b>2,11 (76)</b>	<b>2,11 (76)</b>
изучение теоретического курса (ТО)		
расчетно-графические задания, задачи (РГЗ)		
реферат, эссе (Р)		
курсовое проектирование (КП)	Нет	Нет
курсовая работа (КР)	Нет	Нет
<b>Промежуточная аттестация (Зачёт)</b>		

### 3 Содержание дисциплины (модуля)

#### 3.1 Разделы дисциплины и виды занятий (тематический план занятий)

№ п/п	Модули, темы (разделы) дисциплины	Занятия лекционного типа (акад. час)	Занятия семинарского типа		Самостоятельная работа, (акад. час)	Формируемые компетенции
			Семинары и/или Практические занятия (акад. час)	Лабораторные работы и/или Практикумы (акад. час)		
1	2	3	4	5	6	7
1		16	0	0	0	
2		0	16	0	0	
3		0	0	0	76	
Всего		16	16	0	76	

#### 3.2 Занятия лекционного типа

№ п/п	№ раздела дисциплины	Наименование занятий	Объем в акад. часах		
			Всего	в том числе, в инновационной форме	в том числе, в электронной форме

1	1	<p>Предмет, задачи и методы генетики человека.</p> <p>Особенности человека как объекта генетических исследований.</p> <p>Основные разделы генетики человека.</p> <p>История развития медицинской генетики.</p> <p>Основные методы, используемые в медицинской генетике: клинико-генеалогический, близнецовый, популяционный, цитогенетический, биохимический, иммунологический и молекулярно-генетический.</p>	4	0	0
2	1	<p>Мутации и полиморфизмы. Работа с последовательностями нуклеиновых кислот.</p> <p>Мутагенез и типы мутаций. Геномные мутации. Генные мутации. Хромосомные мутации.</p> <p>Пробоподготовка биологического материала (лейкоциты крови и др.) для проведения молекулярно-генетических исследований.</p>	4	0	0

3	1	Молекулярные основы наследственных заболеваний. Причины генных заболеваний. Аутосомно-доминантные заболевания. Аутосомно-рецессивные заболевания. Заболевания, сцепленные с полом. Особенности болезней с наследственной предрасположенностью. Генетические основы канцерогенеза. Нетрадиционные типы наследования.	4	0	0
4	1	Генная инженерия. Общие принципы и методы генетической инженерии.	4	0	0
Всего			16	0	0

### 3.3 Занятия семинарского типа

№ п/п	№ раздела дисциплины	Наименование занятий	Объем в акад. часах		
			Всего	в том числе, в инновационной форме	в том числе, в электронной форме



1	2	<p>Предмет, задачи и методы генетики человека. Молекулярно-генетические методы. Основные этапы выделения ДНК. Методы выделения нуклеиновых кислот. Определение качества и количества ДНК и РНК спектрофотометрическим методом. Определение качества ДНК и РНК с помощью электрофореза. ПЦР, схема проведения, основные компоненты реакционной смеси. Модификации ПЦР: мультиплексная ПЦР, аллель-специфическая, метод ОТ-ПЦР, ПЦР-РВ. Использование флуоресцентных красителей, связывающихся с ДНК (SYBR Green). Система Taqman. Секвенирование по Сэнгеру. Обработка секвенограмм и выравнивание нуклеотидных последовательностей с использованием программы UGENE. Использование программы Minor Variant Finder для определения уровня аллельной нагрузки после секвенирования по Сэнгеру. Высокопроизводительное секвенирование. Электрофорез в агарозном геле и ПААГ. ПЦР/ПДРФ-анализ. Примеры использования данных методов в медицине. Решение ситуационных задач.</p>	4	0	0
---	---	---	---	---	---

2	2	<p>Мутации и полиморфизмы. Работа с последовательностями нуклеиновых кислот. Поиск нуклеотидной последовательности гена. Поиск м-РНК гена. Определение количества экзонов и интронов в составе гена. Поиск того нуклеотида в составе геномной ДНК и м-РНК, после которого расположен полиморфизм или мутация. Поиск последовательности аминокислот белка, транслированного с интересующего гена. Поиск информации о какой-либо мутации или полиморфизме в базе NCBI. Определение частоты встречаемости какого-либо полиморфизма в различных популяциях. База соматических мутаций COSMIC. Решение ситуационных задач.</p>	4	0	0
3	2	<p>Молекулярные основы наследственных заболеваний. Взаимодействие генов. Генотип и фенотип. Примеры фенотипических ассоциаций между мутациями и заболеванием. Решение ситуационных задач.</p>	4	0	0

4	2	Генная инженерия. Использование ферментов рестриктаз для выявления полиморфизмов, а также соматических и герминальных мутаций ПЦР/ПДРФ-анализом. Рестрикционные карты. Подбор рестриктаз для проведения ПЦР/ПДРФ-анализа с целью выявления мутации в программе pDRAW32. Решение ситуационных задач.	4	0	0
Всего			16	0	0

### 3.4 Лабораторные занятия

№ п/п	№ раздела дисциплины	Наименование занятий	Объем в акад. часах		
			Всего	в том числе, в инновационной форме	в том числе, в электронной форме
Всего					

## 5 Фонд оценочных средств для проведения промежуточной аттестации

Оценочные средства находятся в приложении к рабочим программам дисциплин.

## 6 Перечень основной и дополнительной учебной литературы, необходимой для освоения дисциплины (модуля)

6.1. Основная литература			
	Авторы, составители	Заглавие	Издательство, год
Л1.1	Сетков Н. А.	Молекулярная биология клетки: учеб.-метод. пособие для самостоят. работы для студентов спец. 010708.65 «Биохимическая физика»	Красноярск: СФУ, 2012
6.2. Дополнительная литература			
	Авторы, составители	Заглавие	Издательство, год
Л2.1	Шевченко В. А., Топорнина Н. А., Стволинская Н. С.	Генетика человека: учебник для студентов вузов	Москва: Гуманитарный издательский центр ВЛАДОС, 2004

Л2.2	Фаллер Д. М., Шилдс Д.	Молекулярная биология клетки: руководство для врачей	Москва: БИНОМ-Пресс, 2004
Л2.3	Жимулев И. Ф., Беляева Е. С., Акифьев А. П.	Общая и молекулярная генетика: учебное пособие для студентов университетов по направлению 510600- Биология и биологическим специальностям	Новосибирск: Сибирское университетское издательство, 2007
Л2.4	Мушкамбаров Н. Н., Кузнецов С. Л.	Молекулярная биология: учебное пособие для студентов медицинских вузов	Москва: Медицинское информационное агентство, 2007
Л2.5	Иванов В. И., Киселев Л. Л.	Геномика - медицине	Москва: Академкнига, 2005
Л2.6	Примроуз С., Тваймен Р., Свердлов Е. Д., Лимборская С. А.	Геномика: роль в медицине: перевод с английского	Москва: БИНОМ, Лаборатория знаний, 2008
Л2.7	Лильин Е. Т., Богомазов Е. А., Гофман-Кадошников П. Б.	Медицинская генетика для врачей: монография	Москва: Медицина, 1983
Л2.8	Сетков Н. А.	Молекулярная биология клетки: учеб.-метод. пособие для самостоятельной работы студентов спец. 010708.65 «Биохимическая физика»	Красноярск: СФУ, 2011
Л2.9	Эллис С. Д., Дженювейн Т., Рейнберг Д., Юдин А. Л.	Эпигенетика: перевод с английского	Москва: Техносфера, 2010

### **7 Перечень ресурсов информационно-телекоммуникационной сети «Интернет», необходимых для освоения дисциплины (модуля)**

Э1	Антиплагиат. ВУЗ [Электронный ресурс]	<a href="http://sfukras.antiplagiat.ru">http://sfukras.antiplagiat.ru</a> <a href="http://bik.sfu-kras.ru/nb/antiplagiat-vuz">http://bik.sfu-kras.ru/nb/antiplagiat-vuz</a>
Э2	POLPRED.COM Обзор СМИ [Электронный ресурс]	<a href="http://www.polpred.com">http://www.polpred.com</a>
Э3	ИАС «Статистика» [Электронный ресурс]	<a href="http://www.ias-stat.ru">http://www.ias-stat.ru</a> и <a href="http://bik.sfu-kras.ru/nb/ias-statistika">http://bik.sfu-kras.ru/nb/ias-statistika</a>
Э4	Государственный архив Красноярского края (ГАКК) [Электронный ресурс]	<a href="http://красноярские-архивы.рф">http://красноярские-архивы.рф</a>
Э5	Ист Вью (EastView) [Электронный ресурс]	<a href="http://www.ebiblioteka.ru">http://www.ebiblioteka.ru</a>
Э6	Научная электронная библиотека (eLIBRARY.RU) [Электронный ресурс]	<a href="http://elibrary.ru">http://elibrary.ru</a>
Э7	Президентская библиотека им. Б.Н.	<a href="http://www.prilib.ru">http://www.prilib.ru</a>

	Ельцина [Электронный ресурс]	
Э8	Университетская информационная система РОССИЯ (УИС РОССИЯ) [Электронный ресурс]	<a href="http://uisrussia.msu.ru">http://uisrussia.msu.ru</a>
Э9	Электронная библиотека диссертаций (ЭБД) РГБ: [Электронный ресурс]	<a href="http://dvs.rsl.ru">http://dvs.rsl.ru</a>
Э10	Электронная библиотека РГУ нефти и газа им. И.М. Губкина [Электронный ресурс]	<a href="http://bik.sfu-kras.ru/nb/elektronnaya-biblioteka-rgu-nefti-i-gaza-im-im-gubkina">http://bik.sfu-kras.ru/nb/elektronnaya-biblioteka-rgu-nefti-i-gaza-im-im-gubkina</a>
Э11	Электронно-библиотечная база данных «Электронная библиотека технического ВУЗа» [Электронный ресурс]	<a href="http://www.studentlibrary.ru">http://www.studentlibrary.ru</a>
Э12	Электронно-библиотечная система «ИНФРА-М». [Электронный ресурс]	<a href="http://www.znaniyum.com">http://www.znaniyum.com</a>
Э13	Электронно-библиотечная система «Национальный цифровой ресурс «Рукопт» [Электронный ресурс]	<a href="http://bik.sfu-kras.ru/nb/elektronno-bibliotechnaya-sistema-nacionalnyy-cifrovoy-resurs-rukont">http://bik.sfu-kras.ru/nb/elektronno-bibliotechnaya-sistema-nacionalnyy-cifrovoy-resurs-rukont</a>
Э14	Электронно-библиотечная система «Лань» [Электронный ресурс]	<a href="http://e.lanbook.com">http://e.lanbook.com</a>
Э15	Электронно-библиотечная система «ibooks.ru» [Электронный ресурс]	<a href="http://bik.sfu-kras.ru/nb/ibooksru">http://bik.sfu-kras.ru/nb/ibooksru</a>
Э16	American Physical Society [Электронный ресурс]	<a href="http://publish.aps.org">http://publish.aps.org</a> <a href="http://bik.sfu-kras.ru/nb/american-physical-society">http://bik.sfu-kras.ru/nb/american-physical-society</a>
Э17	Annual Reviews Science Collection [Электронный ресурс]	<a href="http://www.annualreviews.org">http://www.annualreviews.org</a> <a href="http://bik.sfu-kras.ru/nb/annual-reviews-science-collection">http://bik.sfu-kras.ru/nb/annual-reviews-science-collection</a>
Э18	arXiv [Электронный ресурс]	<a href="http://arxiv.org">http://arxiv.org</a> .
Э19	Cambridge University Press [Электронный ресурс]	<a href="http://www.journals.cambridge.org">http://www.journals.cambridge.org</a> <a href="http://bik.sfu-kras.ru/nb/cambridge-university-press">http://bik.sfu-kras.ru/nb/cambridge-university-press</a>
Э20	DOAJ [Электронный ресурс]	<a href="http://www.doaj.org">http://www.doaj.org</a> DRF (JAIRO): <a href="http://drf.lib.hokudai.ac.jp">http://drf.lib.hokudai.ac.jp</a>
Э21	DRF (JAIRO) [Электронный ресурс]	<a href="http://drf.lib.hokudai.ac.jp">http://drf.lib.hokudai.ac.jp</a>
Э22	EBSCO Publishing [Электронный ресурс]	<a href="http://search.ebscohost.com">http://search.ebscohost.com</a>
Э23	Elsevier (журналы открытого доступа) [Электронный ресурс]	<a href="http://sciencedirect.com">http://sciencedirect.com</a>
Э24	EMS Journal. [Электронный ресурс]	<a href="http://www.memsjournal.com">http://www.memsjournal.com</a>
Э25	Euromonitor International [Электронный ресурс]	<a href="http://www.portal.euromonitor.com">http://www.portal.euromonitor.com</a>
Э26	Institute of Physics [Электронный ресурс]	<a href="http://www.iop.org">http://www.iop.org</a> <a href="http://bik.sfu-kras.ru/nb/institute-physics-iop">http://bik.sfu-kras.ru/nb/institute-physics-iop</a>
Э27	Journal Citation Reports (JCR) [Электронный ресурс]	<a href="http://isiknowledge.com">http://isiknowledge.com</a>
Э28	MEMS Journal [Электронный ресурс]	<a href="http://www.memsjournal.com">http://www.memsjournal.com</a>
Э29	Nature [Электронный ресурс]	<a href="http://www.nature.com">http://www.nature.com</a>
Э30	Oxford Journals [Электронный ресурс]	<a href="http://www.oxfordjournals.org">http://www.oxfordjournals.org</a>

Э31	Oxford Russia Fund eContent library [Электронный ресурс]	<a href="http://lib.myilibrary.com">http://lib.myilibrary.com</a> <a href="http://bik.sfu-kras.ru/nb/oxford-russia-fund-econtent-library">http://bik.sfu-kras.ru/nb/oxford-russia-fund-econtent-library</a>
Э32	ProQuest [Электронный ресурс]	<a href="http://search.proquest.com">http://search.proquest.com</a>
Э33	Royal Society of Chemistry (журналы открытого доступа). [Электронный ресурс]	<a href="http://www.rsc.org">http://www.rsc.org</a>
Э34	Science и Science Translational Medicine [Электронный ресурс]	<a href="http://www.sciencemag.org">http://www.sciencemag.org</a> <a href="http://bik.sfu-kras.ru/nb/science-i-science-translational-medicine">http://bik.sfu-kras.ru/nb/science-i-science-translational-medicine</a>
Э35	Science/AAAS [Электронный ресурс]	<a href="http://www.sciencemag.org">http://www.sciencemag.org</a> <a href="http://bik.sfu-kras.ru/nb/scienceaaas">http://bik.sfu-kras.ru/nb/scienceaaas</a>
Э36	Scirus [Электронный ресурс]	<a href="http://www.scirus.com">http://www.scirus.com</a>
Э37	Scopus [Электронный ресурс]	<a href="http://www.scopus.com">http://www.scopus.com</a> <a href="http://bik.sfu-kras.ru/nb/scopus">http://bik.sfu-kras.ru/nb/scopus</a>
Э38	Sevier (журналы открытого доступа) [Электронный ресурс]	<a href="http://sciencedirect.com">http://sciencedirect.com</a>
Э39	Springer [Электронный ресурс]	<a href="http://www.springerlink.com">http://www.springerlink.com</a>
Э40	Taylor&Francis [Электронный ресурс]	<a href="http://www.tandfonline.com">http://www.tandfonline.com</a>
Э41	Web of Science [Электронный ресурс]	<a href="http://isiknowledge.com">http://isiknowledge.com</a>
Э42	Wiley (Blackwell ) [Электронный ресурс]	<a href="http://www.blackwell-synergy.com">http://www.blackwell-synergy.com</a>
Э43	Центр Исследования Генома (Genomics Resource Centre) [Электронный ресурс]	<a href="http://www.rockefeller.edu/genomics">http://www.rockefeller.edu/genomics</a>

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

Самостоятельная работа студента по дисциплине «Генетика человека» предусматривает изучение теоретического материала с использованием основной и дополнительной литературы – 2,1 з.е. (76 часов).

Самостоятельное изучение теоретического материала предполагает работу с учебной литературой, научными монографиями, оригинальными научными статьями, диссертациями. Итогом работы является презентация.

На самостоятельное изучение выносятся вопросы в соответствии с тематикой лекций. Организация самостоятельной работы производится в соответствии с графиком учебного процесса и самостоятельной работы.

Учебно-методическое обеспечение дисциплины размещено на сайте СФУ. Режим доступа: <https://e.sfu-kras.ru/course/view.php?id=14323>

## 9 Перечень информационных технологий, используемых при осуществлении образовательного процесса по дисциплине (модулю) (при необходимости)

### 9.1 Перечень необходимого программного обеспечения

9.1.1	Работа осуществляется при помощи широкого спектра лицензионных программных продуктов, закупленных по программе развития СФУ, а также современных информационных технологий (электронные базы данных, Internet).
-------	---

### 9.2 Перечень необходимых информационных справочных систем

9.2.1	Одной из крупнейших информационных систем в области биологии медицины, биофизики является Национальный центр биотехнологической информации (National Center for Biotechnology Information (NCBI), США ( <a href="http://www.NCBI.nlm.nih.gov">www.NCBI.nlm.nih.gov</a> ). БД NCBI являются достаточно сложным инструментарием с разнообразным функционалом.
9.2.2	Ниже приведено краткое описание основных БД NCBI, которые могут быть полезны при освоении тем дисциплины.
9.2.3	БД Nucleotide ( <a href="http://www.NCBI.nlm.nih.gov/sites/Entrez?db=nucleotide">http://www.NCBI.nlm.nih.gov/sites/Entrez?db=nucleotide</a> ) объединяет данные последовательностей нуклеиновых кислот из нескольких исходных БД, в том числе GenBank, RefSeq и др. Данные могут быть найдены по регистрационному номеру, имени автора, наименованию организма, генома/белка, а также ряду других параметров.
9.2.4	БД Protein ( <a href="http://www.NCBI.nlm.nih.gov/sites/Entrez?db=protein">http://www.NCBI.nlm.nih.gov/sites/Entrez?db=protein</a> ) является коллекцией аминокислотных последовательностей из нескольких источников, в том числе из GenBank, RefSeq и ТРА, а также SwissProt, PIR, PRF и PDB.
9.2.5	БД Structure ( <a href="http://www.NCBI.nlm.nih.gov/Structure/index.shtml">http://www.NCBI.nlm.nih.gov/Structure/index.shtml</a> ) организуют доступ к результатам молекулярного моделирования макромолекул и связанным с ними БД: трехмерных биомолекулярных структур полученных с помощью рентгеновской кристаллографии и ЯМР-спектроскопии; БД химических структур небольших органических молекул; к информации об их биологической активности и т. д.
9.2.6	БД Gene ( <a href="http://www.NCBI.nlm.nih.gov/sites/Entrez?db=gene">http://www.NCBI.nlm.nih.gov/sites/Entrez?db=gene</a> ) представляет собой инструмент для просмотра данных из широкого спектра геномов. Каждая запись – это один из генов определенного организма. Минимальный набор данных в гене запись включает уникальный идентификатор, т. н. Gene-ID.
9.2.7	БД dbMHC ( <a href="http://www.NCBI.nlm.nih.gov/gv/mhc/main.cgi?cmd=init">http://www.NCBI.nlm.nih.gov/gv/mhc/main.cgi?cmd=init</a> ) предоставляет открытую платформу, где научное сообщество может размещать, просматривать и редактировать данные MajorHistocompatibilityComplex (МНС) для человека. БД dbMHC полностью интегрирована с другими ресурсами NCBI, а также с Международной рабочей группой гистосовместимости (IHWG).
9.2.8	DbSNP ( <a href="http://www.NCBI.nlm.nih.gov/SNP/">http://www.NCBI.nlm.nih.gov/SNP/</a> ) – БД одиночных нуклеотидных полиморфизмов, полиморфных повторяющихся элементов, включающая как гибридные данные, так и полученные только экспериментальным путем.

9.2.9	БД ReferenceSequence (RefSeq) ( <a href="http://www.NCBI.nlm.nih.gov/RefSeq/">http://www.NCBI.nlm.nih.gov/RefSeq/</a> ), содержащая последовательности, в том числе геномных ДНК, белков и т. д., является основой для проведения функциональных исследований, геной идентификации, сравнительного анализа и т. п. В частности, релиз от 11.07.2012 включал в себя описания 16 393 342 белков и 17 605 организмов.
9.2.1 0	БД Genomic Biology представляет собой объединение нескольких ресурсов и инструментов геномной биологии, в том числе геномных карт для Fruitfly, Human, Malariaparasite, Mouse, Rat, Retroviruses, Zebrafish и т. д., которые дополнительно содержат ссылки на интернет-ресурсы и БД, касающиеся рассматриваемых видов.
9.2.1 1	В БД UniGene ( <a href="http://www.NCBI.nlm.nih.gov/unigene/">http://www.NCBI.nlm.nih.gov/unigene/</a> ) полноразмерные mRNA последовательности организованы в уникальные кластеры, представляющие известные или предполагаемые гены. Для кластеров доступна информация по картированию, экспрессии и другие ресурсы.
9.2.1 2	HomoloGene ( <a href="http://www.NCBI.nlm.nih.gov/homologene">http://www.NCBI.nlm.nih.gov/homologene</a> ) – инструмент для автоматизированного выявления гомологов среди аннотированных генов, который сравнивает нуклеотидные последовательности между парами организмов в целях выявления предполагаемых ортологов.
9.2.1 3	Basic Local Alignment Search Tool ( <a href="http://www.NCBI.nlm.nih.gov/BLAST/">http://www.NCBI.nlm.nih.gov/BLAST/</a> ) - основной метод поиска гомологичных последовательностей на основе локального выравнивания.
9.2.1 4	Public repository Gene Expression Omnibus ( <a href="http://www.ncbi.nlm.nih.gov/geo/">http://www.ncbi.nlm.nih.gov/geo/</a> ) - публичная электронная библиотека данных экспрессии генов «Омнибус Экспрессии Генов»
9.2.1 5	GenBank ( <a href="http://www.NCBI.nlm.nih.gov/genbank/index.html">http://www.NCBI.nlm.nih.gov/genbank/index.html</a> ) – БД, содержащая доступные последовательности нуклеотидов для более чем 260 000 организмов, вся информация в генетическом банке данных сопровождается библиографическими ссылками и биологическими аннотациями. GenBank автоматически интегрирует информацию о геноме и БД белковых последовательностей для изучения, учитывая таксономию, геном, белковую структуру и другую информацию.
9.2.1 6	Для представления последовательностей в GenBank предложено два инструмента:
9.2.1 7	• BankIt – интернет-представление одной или нескольких последовательностей;
9.2.1 8	• Sequin – интернет-представление для длинных последовательностей, полных геномов, результатов популяционных и филогенетических исследований.



9.2.1 9	Объединяющим фактором и при этом крайне удобным инструментом поиска в NCBI является поисковая система Search NCBI databases ( <a href="http://www.NCBI.nlm.nih.gov/sites/gquery">http://www.NCBI.nlm.nih.gov/sites/gquery</a> ). Она обеспечивает одновременный доступ как к нуклеотидным и белковым последовательностям (GenBank, EMBL, DDBJ, PIR-International, PRF, Swiss-Prot и PDB, GenPept, RPF), 3-мерным структурам и популяционным данным, так и к библиографическим БД (PubMed, PubMed Central и т. д.). Доступ к поисковой системе Search NCBI databases может быть легко получен с помощью прямого интернет-адреса ( <a href="http://www.NCBI.nlm.nih.gov/gquery/">http://www.NCBI.nlm.nih.gov/gquery/</a> ) либо посредством использования стартовой страницы NCBI ( <a href="http://www.NCBI.nlm.nih.gov/">http://www.NCBI.nlm.nih.gov/</a> ). На этой странице приведен полный перечень инструментария и БД NCBI и существует возможность получить доступ к любой из перечисленных БД.
9.2.2 0	Крайне полезным инструментом, который сохраняет информацию о пользователе, используется для более точной настройки поисковых запросов в NCBI ( <a href="http://www.NCBI.nlm.nih.gov/index.html">http://www.NCBI.nlm.nih.gov/index.html</a> ) и т. д., является сервис «My NCBI» ( <a href="http://www.NCBI.nlm.nih.gov/sites/My_NCBI/">http://www.NCBI.nlm.nih.gov/sites/My_NCBI/</a> ). Этот инструмент позволяет сохранять результаты поиска, выбирать форматы отображения, фильтрации, настраивать автоматический поиск и отправлять его результаты по электронной почте. Пользователи «My NCBI» могут сохранять свои БД, построенные на основе поисковых запросов в NCBI, и управлять политикой общественного доступа.

## **10 Материально-техническая база, необходимая для осуществления образовательного процесса по дисциплине (модулю)**

- учебные аудитории, оборудованные аппаратно-программными комплексами «Малый презентационный комплекс», «Доска обратной проекции», «Средний презентационный комплекс»;
- компьютерный класс, укомплектованные современными компьютерами, классы на 15 рабочих мест с выходом в Интернет.