ДЕРЖАВНИЙ ВИЩИЙ НАВЧАЛЬНИЙ ЗАКЛАД
«УЖГОРОДСЬКИЙ НАЦІОНАЛЬНИЙ УНІВЕРСИТЕТ»
БІОЛОГІЧНИЙ ФАКУЛЬТЕТ
КАФЕДРА БОТАНІКИ

«ЗАТВЕРДЖУЮ»
Декан біологічного факультету
_____ /Гасинець Я.С./
«30» ____червня____2025 року

РОБОЧА ПРОГРАМА НАВЧАЛЬНОЇ ДИСЦИПЛІНИ

ОК 6 ТЕХНОЛОГІЇ СЕКВЕНУВАННЯ ТА ГЕНОТИПУВАННЯ

Рівень вищої освіти	**Другий (магістерський)**
Галузь знань	**Е Природничі науки, математика та статистика**
Спеціальність	**Е1 Біологія та біохімія**
Освітньо-професійна програма	**Біоінформатика**
Статус дисципліни	**обов'язкова**
Мова навчання	**українська**

Ужгород 2025

Робоча програма навчальної дисципліни «**Технології секвенування та генотипування**» для здобувачів вищої освіти галузі знань **Е Природничі науки, математика та статистика** спеціальності **Е1 Біологія та біохімія** освітньо-професійної програми **«Біоінформатика».**

Розробники: Олексик Т.Х., професор, к.б.н.
Гасинець Я.С., доцент, к.б.н.
Кіш Р.Я., доцент, к.б.н.

Робочу програму розглянуто та затверджено на засіданні кафедри
Ботаніки

протокол №10 від «05» червня 2025 р.

Завідувач кафедри _____ Фельбаба-Клушина Л.М.

Схвалено науково-методичною комісією біологічного факультету

протокол № 8 від «27» червня 2025 р.

Голова науково-методичної комісії _____ Гамор А.Ф.

© ДВНЗ «Ужгородський національний університет», 2025

1. ОПИС НАВЧАЛЬНОЇ ДИСЦИПЛІНИ

<table>
<tr><td rowspan="2">Найменування показників</td><td colspan="2">Розподіл годин за навчальним планом</td></tr>
<tr><td>Денна форма навчання</td><td>Заочна форма навчання</td></tr>
<tr><td>Кількість кредитів ЄКТС – 3</td><td colspan="2">Рік підготовки:</td></tr>
<tr><td>Загальна кількість годин – 90</td><td>1</td><td>1</td></tr>
<tr><td>Кількість модулів –1</td><td colspan="2">Семестр:</td></tr>
<tr><td rowspan="6">Тижневих годин
для денної форми навчання: 2,1

аудиторних – 36

самостійної роботи студента – 54</td><td>2</td><td>2</td></tr>
<tr><td colspan="2">Лекції:</td></tr>
<tr><td>20</td><td>6</td></tr>
<tr><td colspan="2">Практичні (семінарські):</td></tr>
<tr><td>16</td><td>4</td></tr>
<tr><td colspan="2">Лабораторні:</td></tr>
<tr><td rowspan="2">Вид підсумкового контролю: залік</td><td>-</td><td>-</td></tr>
<tr><td colspan="2">Самостійна робота:</td></tr>
<tr><td rowspan="2">Форма підсумкового контролю: письмова</td><td>54</td><td>80</td></tr>
</table>

2. МЕТА НАВЧАЛЬНОЇ ДИСЦИПЛІНИ

Мета вивчення навчальної дисципліни **«Технології секвенування та генотипування»** випливає із цілей освітньої-професійної програми підготовки випускників вищого навчального закладу та визначаються змістом тих системних знань і вмінь, якими повинен оволодіти вчений біолог. Знання, які студенти отримують із навчальної дисципліни є базовими для блоку дисциплін, що забезпечують природничо-наукову і професійно-практичну підготовку.

Завданнями вивчення дисципліни **«Технології секвенування та генотипування»** є ознайомлення студентів із принципами та сучасними методами секвенування і генотипування, їх можливостями та обмеженнями. Формування практичних навичок вибору технологій для різних дослідницьких і прикладних задач, аналізу та інтерпретації отриманих даних із застосуванням біоінформатичних інструментів. Розвиток здатності критично оцінювати результати досліджень та використовувати їх у біології, медицині та біотехнології.

У результаті вивчення навчальної дисципліни студент повинен:

знати:

- принципи та технології секвенування ДНК і РНК (Sanger, NGS, методи третього покоління);
- переваги та обмеження різних технологій секвенування;
- етапи підготовки зразків для секвенування;
- принципи контролю якості даних і методи їх первинної обробки;
- сфери застосування секвенування та генотипування в біології, медицині та біотехнології.

вміти:

- обирати оптимальні технології секвенування залежно від поставлених завдань;
- проводити базовий аналіз та інтерпретацію даних секвенування і генотипування;
- використовувати біоінформатичні інструменти для обробки та візуалізації результатів;
- оцінювати якість отриманих даних та виявляти можливі помилки;
- застосовувати сучасне програмне забезпечення для роботи з секвенувальними даними;
- критично аналізувати наукові джерела з питань секвенування та генотипування й формулювати власні висновки.

Відповідно до освітньої програми, вивчення дисципліни сприяє формуванню у здобувачів вищої освіти таких компетентностей:

Загальні компетентності:

ЗК−02. Здатність використовувати інформаційні та комунікаційні технології.

ЗК−03. Здатність генерувати нові ідеї (креативність).

ЗК−04. Здатність діяти на основі етичних міркувань (мотивів).

ЗК−06. Здатність проведення досліджень на відповідному рівні.

Фахові компетентності:

ФК−01. Здатність користуватися новітніми досягненнями біології, необхідними для професійної, дослідницької та/або інноваційної діяльності.

ФК−05. Здатність планувати і виконувати експериментальні роботи з використанням сучасних методів та обладнання.

ФК−07. Здатність діагностувати стан біологічних систем за результатами дослідження організмів різних рівнів організації.

3. ПЕРЕДУМОВИ ДЛЯ ВИВЧЕННЯ НАВЧАЛЬНОЇ ДИСЦИПЛІНИ

Передумовами вивчення навчальної дисципліни «**Технології секвенування та генотипування**» є опанування таких навчальних дисциплін (НД) освітньо-професійної програми (ОПП):

ОК 4 Біостатистика та аналіз даних
ОК 7 Генетика людини з основами медичної генетики
ОК 8 Вступ до геномної біології
ОК 9 Популяційна біологія та генетика

4. ОЧІКУВАНІ РЕЗУЛЬТАТИ НАВЧАННЯ

Відповідно до освітньо-професійної програми **«Біоінформатика»,** вивчення навчальної дисципліни повинно забезпечити досягнення здобувачами вищої освіти таких програмних результатів навчання (ПРН)**:**

Програмні результати навчання	Шифр ПРН
Розв'язувати складні задачі в галузі біології, генерувати та оцінювати ідеї.	ПРН-04
Аналізувати біологічні явища та процеси на молекулярному, клітинному, організменному, популяційно-видовому та біосферному рівнях з точки зору фундаментальних загальнонаукових знань, а також за використання спеціальних сучасних методів досліджень.	ПРН-06
Застосовувати під час проведення досліджень знання особливостей розвитку сучасної біологічної науки, основні методологічні принципи наукового дослідження, методологічний і методичний інструментарій проведення наукових досліджень за спеціалізацією.	ПРН-08
Планувати наукові дослідження, обирати ефективні методи дослідження та їх матеріальне забезпечення.	ПРН-09
Використовувати інноваційні підходи для розв'язання складних задач біології за невизначених умов і вимог.	ПРН-12
Дотримуватися основних правил біологічної етики, біобезпеки, біозахисту, оцінювати ризики застосування новітніх біологічних, біотехнологічних і медико-біологічних методів та технологій, визначати потенційно небезпечні організми чи виробничі процеси, що можуть створювати загрозу виникнення надзвичайних ситуацій.	ПРН-13

Очікувані результати навчання, які повинні бути досягнуті здобувачами освіти після опанування навчальної дисципліни «**Технології секвенування та генотипування**»:

Очікувані результати навчання з дисципліни	Шифр ПРН
Здатність планувати наукові та прикладні задачі з використанням технологій секвенування та генотипування, генерувати та оцінювати власні ідеї.	ПРН-04
Розуміти принципи застосовання сучасних технології секвенування та генотипування для отримання, аналізу й інтерпретації генетичної інформації з використанням спеціалізованих біоінформатичних методів.	ПРН-06
Знати як застосовувати технології секвенування та генотипування, а також підбирати відповідний методичний і біоінформатичний інструментарій для проведення наукових досліджень у галузі біології.	ПРН-08
Вміти обирати оптимальні методи й інструменти для їх реалізації.	ПРН-09
Вміти використовувати інноваційні технології секвенування для розв'язання складних наукових і прикладних задач у біології.	ПРН-12
Вміти дотримуватися норм біоетики та біобезпеки під час роботи з технологіями секвенування та генотипування, оцінювати ризики і визначати потенційно небезпечні об'єкти та процеси.	ПРН-13

5. ЗАСОБИ ДІАГНОСТИКИ ТА КРИТЕРІЇ ОЦІНЮВАННЯ РЕЗУЛЬТАТІВ НАВЧАННЯ

Засоби оцінювання та методи демонстрування результатів навчання

Засобами оцінювання та демонструванням результатів навчання з дисципліни «**Технології секвенування та генотипування**» є накопичувальна бально-рейтингова система, яка передбачає оцінювання студентів за всіма видами аудиторної та позааудиторної навчальної діяльності, спрямованої на засвоєння навчального навантаження з освітньої програми: поточний, поетапний, модульний, підсумковий контроль, іспит. Проміжне та підсумкове оцінювання знань відбувається на засадах студенто-орієнтованого особистісного підходу з використанням сучасних методик та практик.

Контрольне оцінювання (частково) можливо отримати при участі у ворк-шопах, конференціях та майстер-класах від професійних тренінгових установ та організацій, конференцій з геномної біології та за наявності підтвердження участі (4 бали в залежності від тематики неформального заходу).

Форми контролю та критерії оцінювання результатів навчання

Форми поточного контролю: здійснюється на кожному лабораторному занятті у вигляді усного або письмового опитування, тестування знань студентів, дискусій, виконання реферативних індивідуальних завдань, створення презентацій.

Форма модульного контролю: письмова модульна контрольна робота.

Форма підсумкового семестрового контролю: залік.

З метою оцінки знань та практичного закріплення матеріалу було розроблено серію **лабораторних робіт**, **проєктів, тестових завдань.**

Лабораторні роботи мета яких – розвинути практичні навички для роботи з інструментами та даними для збору та аналізу геномів. Лабораторні роботи оцінюються індивідуально після виконання відповідно до інструкції та обговорення отриманих результатів.

Проєкти як варіанти наукового дослідження, які оформлюються у вигляді рефератів, доповідей та ін.

Тестові завдання за результатами виконання яких можна визначити рівень знань і вмінь студентів з певного розділу чи загалом із навчальної дисципліни.

Розподіл балів, які отримують здобувачі вищої освіти (модуль)

Поточне оцінювання та самостійна робота								**Модульна контрольна робота**	**Сума**
Т1	Т2	Т3	Т4	Т5	Т6	Т7	Т8	50	100
6	6	6	6	6	8	6	6		

Т1: Типи секвенування.
Т2: Сангерівське секвенування.
Т3: Рання ера технологій коротких рідів *NGS*. Секвенування методом *Illumina.*
Т4: Сучасні методи коротких рідів *NGS*: Секвенування методом *Ion Torrent.*
Т5: Довге секвенування – лонгріди *PacBio.*
Т6: Робочий процес *Oxford Nanopore.*
Т7: Наступні кроки в технологіях секвенування.
Т8: Нові можливості: повні геноми, пангеноми, та штучний інтелект (AI).

Оцінювання окремих видів навчальної роботи з дисципліни

Вид діяльності здобувача вищої освіти	Модуль	
	Кількість	Максимальна кількість балів (сумарна)
Лабораторні заняття	8	50
Модульна контрольна робота	1	50
Разом	16	**100**

Критерії оцінювання модульної контрольної роботи

Оцінка відмінно (A) виставляється, коли студент дає абсолютно правильні відповіді на теоретичні питання з викладенням оригінальних висновків, отриманих на основі програмного, додаткового матеріалу та нормативних документів. При виконанні практичного завдання студент застосовує системні знання навчального матеріалу, передбачені навчальною програмою.

Оцінка добре (B) виставляється студенту, який повністю розкрив теоретичні питання на основі програмного та додаткового матеріалу. При виконанні практичних завдань студент застосовує узагальнені знання навчального матеріалу, передбачені навчальною програмою.

Оцінка добре (C) виставляється студенту, який повністю розкрив теоретичні питання, а програмний матеріал викладено у відповідності до вимог. Практичні завдання виконані в цілому правильно, але мають місце окремі неточності.

Оцінка задовільно (D) виставляється, коли студент розкрив теоретичні питання, проте при викладенні програмного матеріалу допущені окремі помилки. При виконанні практичних завдань студент припускається помилок, за рахунок недостатнього розуміння програмного матеріалу.

Оцінка задовільно (E) виставляється, коли студент неповністю розкрив теоретичні питання, відповідь містить суттєві помилки. При виконанні практичних завдань студент припускається значних помилок, а виконання завдань викликає значні труднощі у студента.

Оцінка незадовільно (FX) виставляється студенту, який не розкрив теоретичні питання і не може виконати практичні завдання. Як правило такий студент виявляє здатність до викладення думки лише на елементарному рівні.

Оцінка незадовільно (F) виставляється студенту, який не виконав навчальну програму або якийсь елемент її складової, має фрагментарні знання, які не дозволяють розкрити теоретичні питання і виконати практичні завдання. Такий студент не може викласти свою думку навіть на елементарному рівні. За результатами контролю знань студентів, дозволяється виставлення екзаменаційної оцінки (без підсумкового іспиту) – «відмінно», «добре», та «задовільно». Студент має право підвищити оцінку, складаючи іспит.

Критерії оцінювання підсумкового семестрового контролю

<table>
<tr><td rowspan="2">Сума балів за всі види навчальної діяльності</td><td rowspan="2">Оцінка ECTS</td><td colspan="2">Оцінка за національною шкалою</td></tr>
<tr><td>для екзамену, курсового проекту (роботи), практики</td><td>для заліку</td></tr>
<tr><td>90 - 100</td><td>A</td><td>відмінно</td><td rowspan="4">зараховано</td></tr>
<tr><td>82 - 89</td><td>B</td><td rowspan="2">добре</td></tr>
<tr><td>74 - 81</td><td>C</td></tr>
<tr><td>64 - 73</td><td>D</td><td>задовільно</td></tr>
</table>

60 - 63	**E**		
35 - 59	**FX**	незадовільно з можливістю повторного складання	не зараховано з можливістю повторного складання
0 - 34	**F**	незадовільно з обов'язковим повторним вивченням дисципліни	не зараховано з обов'язковим повторним вивченням дисципліни

6. ПРОГРАМА НАВЧАЛЬНОЇ ДИСЦИПЛІНИ

6.1. Зміст навчальної дисципліни

Змістовий модуль 1. Основи та історія технологій секвенування.

Тема 1: Типи секвенування. Класифікація технологій від класичного до сучасного «секвенування наступного покоління» (NGS).

Тема 2: Сангерівське (*Sanger*) секвенування. Принципи методу. Переваги та обмеження.

Змістовий модуль 2. Сучасні методи секвенування (NGS).

Тема 3: Рання ера технологій коротких рідів. Поява масового паралельного секвенування. Основні платформи та застосування. Принцип і переваги платформи *Illumina*.

Тема 4: Сучасні методи NGS. Принцип платформи *Ion Torrent*. Переваги та обмеження платформ *Illumina, Ion Torrent* та *Complete Genomics*. Контроль якості даних та підготовка бібліотек.

Тема 5: Довге секвенування – лонгріди. Переваги довгих рідів для аналізу геномів. Переваги та обмеження технології *PacBio* та *Oxford Nanopore*.

Тема 6: Робочий процес *Oxford Nanopore*. Принципи роботи нанопор, отримання та обробка даних.

Змістовий модуль 3. Нові можливості та перспективи застосування.

Тема 7: Наступні кроки в *NGS* секвенуванні. Нові платформи *NGS*. Інтеграція нових технологій, автоматизація та масштабування. Робочий процес складання повних геномів (T2T)

Тема 8: Нові можливості. T2T, пангеноми, та штучний інтелект (AI). Секвенування ДНК однієї клітини, метагеноміка, застосування у медицині та біотехнології.

6.2. Структура навчальної дисципліни

Назви змістових модулів і тем	Кількість годин					
	Форма навчання: **денна**					
	Всього	у тому числі				
		лекції	практичні (семінарські)	лабораторні	індивідуальна робота	самостійна робота
Змістовий модуль 1.						
Тема 1. Типи секвенування.	6	4	2			
Тема 2. Сангерівське секвенування.	4	2	2			18
Змістовий модуль 2.						
Тема 3. Рання ера технологій коротких рідів NGS.	22	2	2			
Тема 4. Сучасні методи NGS.	4	2	2			
Тема 5. Довге секвенування – лонгріди. PacBio Sequencing.	4	2	2			

Тема 6. Робочий процес. Oxford Nanopore.	22	2	2			18
Змістовий модуль 3.						
Тема 7. Наступні кроки в NGS секвенуванні.	4	2	2			
Тема 8. Нові можливості: T2T, пангеноми, ШІ/МН	24	4	2			18
Модульна контрольна робота			2			
Разом	90	20	16			54

Назви змістових модулів і тем	Кількість годин					
	Форма навчання: **заочна**					
	Всього	у тому числі				
		лекції	практичні (семінарські)	лабораторні	індивідуальна робота	самостійна робота
Змістовий модуль 1.						
Тема 1. Типи секвенування.	0,5	0,5				
Тема 2. Сангерівське секвенування.	1,5	1	0,5			
						24
Змістовий модуль 2.						
Тема 3. Рання ера технологій коротких рідів NGS.	25	0,5	0,5			
Тема 4. Сучасні методи NGS.	1,5	0,5	1			
Тема 5. Довге секвенування – лонгріди. PacBio Sequencing.	1	0,5	0,5			
Тема 6. Робочий процес – Oxford Nanopore.	33,5	1	0,5			32
Змістовий модуль 3.						
Тема 7. Наступні кроки в NGS секвенуванні.	1,5	1	0,5			
Тема 8. Нові можливості: T2T, пангеноми, ШІ/МН	1,5	1	0,5			
Модульна контрольна робота	24					24
Разом	90	6	4			80

6.3. Теми практичних (семінарських, лабораторних) занять

№ з/п	Назва теми	Кількість годин	
		денна	заочна
1.	*Типи секвенування.*	2	
2.	*Сангерівське секвенування.*	2	0,5
3.	*Рання ера технологій коротких рідів (шорт-ріди) NGS. Робочий процес Illumina*	2	0,5
4.	*Сучасні методи коротких рідів NGS. Робочий процес Ion Torrent*	2	1
5.	*Довге секвенування – лонгріди. PacBio Sequencing.*	2	0,5
6.	*Робочий процес Oxford Nanopore.*	2	0,5
7.	*Наступні кроки в секвенуванні, повні геноми*	2	0,5
8.	*Нові можливості: T2T, пангеноми, ШІ/МН*	2	0,5
	Разом	16	4

6.4. Самостійна робота

№ з/п	Назва теми	Кількість годин	
		денна	заочна
1.	*Підготовка та презентація групового проєкту на тему «Аналіз мутацій у конкретному гені людини або моделі».*	18	24
2.	*Підготовка та презентація групового проєкту на тему «Вивчення генетичної різноманітності локальної популяції».*	18	32
3.	*Підготовка та презентація групового проєкту на тему «Порівняння методів генотипування рослин або тварин».*	18	24
	Разом	**54**	**80**

7. ІНСТРУМЕНТИ, ОБЛАДНАННЯ ТА ПРОГРАМНЕ ЗАБЕЗПЕЧЕННЯ, ВИКОРИСТАННЯ ЯКИХ ПЕРЕДБАЧАЄ НАВЧАЛЬНА ДИСЦИПЛІНА

Центрифуги, вортекс, спектрофотометр/флюорометр, ПЦР машина (ампліфікатор), установки для гель-електрофореза, довгорідовий секвенатор *Oxford Nanopore Promethion 2* (P2) Solo, дозатори, ваги, стерилізатор паровий, система для ультраочистки води, морозильні камери (до -80°C), ноутбук, проектор.

8. РЕКОМЕНДОВАНІ ДЖЕРЕЛА ІНФОРМАЦІЇ

Основна література

1. Обчислювальна біологія - геноми, мережі та еволюція (Kellis et al.) / із сайту: ukrayinska.libretexts.org
2. DNA Sequencing by Capillary Electrophoresis Applied Biosystems Chemistry Guide | Second Edition https://tools.thermofisher.com/content/sfs/manuals/cms_041003.pdf
3. NGS workflow steps: Understanding the basic steps in the NGS workflow: https://www.illumina.com/science/technology/next-generation-sequencing/beginners/ngs-workflow.html
4. Illumina Sequencing: https://www.illumina.com/content/dam/illumina-marketing/documents/products/illumina_sequencing_introduction.pdf
5. Nanopore Sequencing Book: DNA extraction and purification methods https://lab.loman.net/2018/05/25/dna-extraction-book-chapter/
6.

Допоміжна література

7. Біооснови (Климковський і Купер) / із сайту: ukrayinska.libretexts.org
8. Дослідження молекулярної клітинної біології (О'Коннор) / із сайту: ukrayinska.libretexts.org
9. Класична генетика / із сайту: ukrayinska.libretexts.org
10. Популяційна та кількісна генетика (Coop) / із сайту: ukrayinska.libretexts.org
11. Основи молекулярної біології та біоінформатики: комп`ютерний практикум [Електронний ресурс] : навч. посіб. для студ. спеціальності 122 «Комп`ютерні науки та інформаційні технології спеціалізації «Інформаційні технології в біології та медицині» / С.В. Кисляк, Є.А. Настенко; КПІ ім. І. Сікорського. – Електронні текстові данні. – Київ: КПІ ім. І. Сікорського, 2018. – 95 с. https://ela.kpi.ua/bitstream/123456789/27529/1/molbiolbioinformatics.pdf
12. Основи біоінформатики: Підручник для студентів напряму підготовки 6.051401 «Промислова біотехнологія» факультету біотехнології і біотехніки : Київ: КПІ ім. І. Сікорського, 2010. – 95 с. https://ela.kpi.ua/server/api/core/bitstreams/2c84988f-2b6f-44f1-ac75-8c642ffe68d8/content

Інформаційні ресурси в мережі Інтернет

1. Genomics Education Programme: https://www.genomicseducation.hee.nhs.uk/education/

Додаток 2

Результати перегляду
робочої програми навчальної дисципліни

Робоча програма перезатверджена на 20___ / 20___ н.р. без змін; зі змінами (Додаток ___).

(потрібне підкреслити)

протокол № ___ від «____»_____ 20 ___ р. Завідувач кафедри _____ _____
(підпис)

(Прізвище ініціали)