

Документ подписан простой электронной подписью

Информация о владельце:

ФИО: Павлов Валентин Николаевич

Должность: Ректор

Дата подписания: 30.09.2022 16:27:22

Уникальный программный ключ:

a562210a8a161d1bc9a34c4a0a3e820ac36b9d73665819e6d6db2e5a4e71d66a

**ФЕДЕРАЛЬНОЕ ГОСУДАРСТВЕННОЕ БЮДЖЕТНОЕ ОБРАЗОВАТЕЛЬНОЕ  
УЧРЕЖДЕНИЕ ВЫСШЕГО ОБРАЗОВАНИЯ  
«БАШКИРСКИЙ ГОСУДАРСТВЕННЫЙ МЕДИЦИНСКИЙ УНИВЕРСИТЕТ»  
МИНИСТЕРСТВА ЗДРАВООХРАНЕНИЯ РОССИЙСКОЙ ФЕДЕРАЦИИ**

Кафедра биологии



УТВЕРЖДАЮ

/ Павлов В.Н./

2021г.

**РАБОЧАЯ ПРОГРАММА УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ**

**Геном человека**

Программа бакалавриата по направлению подготовки 06.03.01 Биология  
направленность (профиль) «Микробиология»

Форма обучения - *очная*

Срок освоения ООП - *4 года*

**Курс –II**

**Семестр – III**

**Контактная работа 48 час, в том числе:**

**Зачет – 3-й семестр**

**Всего - 72 час**

Лекции - *14 час*

**(2 зачетных единицы)**

Практические занятия- *34 час*

Самостоятельная (внеаудиторная)

работа - *24 час*

Уфа 2021

УТВЕРЖДАЮ

Председатель УМС

направления подготовки Биологические науки

Ш.Н. Галимов

**ЛИСТ АКТУАЛИЗАЦИИ**

**к рабочей программе, учебно-методическим материалам (УММ)  
и фонду оценочных материалов (ФОМ) учебной дисциплины Генетика человека  
(Направление подготовки 06.03.01 Биология)**

В соответствии с основной образовательной программой высшего образования по направлению подготовки 06.03.01 Биология 2022 г. и учебным планом по направлению подготовки 06.03.01 Биология, утвержденным ФГБОУ ВО БГМУ Минздрава России 24.05.2022г., протокол № 5, проведен анализ рабочей программы, УММ и ФОМ учебной дисциплины Генетика человека.

Содержание и структура рабочей программы оценена и пересмотрена в соответствии с ФГОС ВО 3++.

Рабочая программа учебной дисциплины Генетика человека соответствует ООП 2022 г. и учебному плану 2022 г. по направлению подготовки 06.03.01 Биология. В рабочей программе дисциплины количество и распределение часов по семестрам, название тем лекций, практических занятий, виды СРО остаются без изменений. УММ составлены в соответствии с рабочей программой учебной дисциплины Генетика человека без изменений. ФОСы: актуализированы тестовые задания, вопросы к экзамену/зачету, разработаны ситуационные задания с учетом развития науки, образования, техники и технологий.

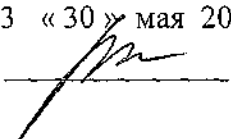
В рабочей программе пересмотрены компетенции и методы оценивания.

Рабочая программа дисциплины Генетика человека 2022 г. актуализирована и адаптирована с учетом вклада биомедицинских наук, которые отражают современный научный и технологический уровень развития клинической практики, а также текущие и ожидаемые потребности общества и системы здравоохранения.

Программа обновлена по результатам внутренней оценки и анализа литературы.

Обсуждено и утверждено на заседании кафедры биологии.

Протокол № 13 « 30 » мая 2022г.

Зав. кафедрой  Викторова Т.В.

Обсуждено и утверждено на заседании ЦМК естественнонаучных дисциплин

Протокол № 7 от « 7 » июня 2022 г.

Обсуждено и утверждено на заседании УМС направления подготовки Биологические науки

Протокол № 10 от « 14 » июня 2022 г.

При разработке рабочей программы учебной дисциплины «Геном человека» в основу положены:

- 1) ФГОС ВО - бакалавриат по направлению подготовки 06.03.01 Биология, утвержденный приказом Министерства науки и высшего образования РФ № 920 от 7 августа 2020 года;
- 2) Учебный план по программе бакалавриата по направлению подготовки 06.03.01 Биология, утвержденный Ученым советом ФГБОУ ВО «Башкирский государственный медицинский университет» от «25» мая 2021 г., протокол № 6.
- 3) Профессиональный стандарт «Педагог (педагогическая деятельность в сфере дошкольного, начального общего, основного общего, среднего общего образования) (воспитатель, учитель)», утвержденный приказом Министерства труда и социальной защиты Российской Федерации от 18 октября 2013 г. N 544н.
- 4) Профессиональный стандарт «Микробиолог», утвержденный приказом Министерства труда и социальной защиты Российской Федерации от 31 октября 2014 года N 865н.

4) Рабочая программа учебной дисциплины «Геном человека» одобрена на заседании кафедры биологии от «31» мая 2021 г. Протокол № 11.

Зав. кафедрой, д.м.н., профессор \_\_\_\_\_ Т.В. Викторова

5) Рабочая программа учебной дисциплины «Геном человека» одобрена УМС по направлению подготовки «Биология» от «24» июня 2021 г., протокол № 10.

Председатель УМС по направлению  
подготовки «Биология»  
профессор

\_\_\_\_\_ Ш.Н. Галимов

Разработчики:  
Заведующий кафедрой биологии,  
д.м.н., профессор

\_\_\_\_\_ Т.В. Викторова

Доцент кафедры биологии,  
к.б.н., доцент

\_\_\_\_\_ С.М. Измайлова

Доцент кафедры биологии,  
к.б.н., доцент

\_\_\_\_\_ А.Р. Сахабутдинова

## Содержание рабочей программы

	Стр.
1. Пояснительная записка	4
2. Вводная часть	5
3. Основная часть	9
3.1. Объем учебной дисциплины и виды учебной работы	9
3.2. Разделы учебной дисциплины и компетенции, которые должны быть освоены при их изучении	9
3.3. Разделы учебной дисциплины, виды учебной деятельности и формы контроля	10
3.4. Название тем лекций и количество часов по семестрам изучения учебной дисциплины	11
3.5. Название тем практических занятий и количество часов по семестрам изучения учебной дисциплины	11
3.7. Самостоятельная работа обучающегося	12
3.8. Оценочные средства для контроля успеваемости и результатов освоения учебной дисциплины	13
3.9. Учебно-методическое и информационное обеспечение дисциплины	15
3.10. Материально-техническое обеспечение учебной дисциплины	17
3.11. Образовательные технологии	17
3.12. Разделы учебной дисциплины и междисциплинарные связи с последующими дисциплинами	17
4. Методические рекомендации по организации изучения дисциплины	18
5. Протоколы согласования рабочей программы дисциплины с другими дисциплинами специальности	19
6. Протоколы утверждения	
7. Рецензии	
8. Лист актуализации	-

## 1. ПОЯСНИТЕЛЬНАЯ ЗАПИСКА

Последнее десятилетие в развитии молекулярной биологии и молекулярной генетики ознаменовалось расшифровкой генома человека и более десятка геномов других животных. Фундаментальные знания в этой области вносят вклад в понимание молекулярных патофизиологических механизмов формирования различных заболеваний человека, роли эндогенных (генетических) и разнообразных экзогенных факторов в патологических процессах, а также раскрывают вопросы происхождения и эволюции человека, что позволяет создавать принципиально новые методы диагностики, лечения и профилактики многих заболеваний человека.

Дисциплина «Геном Человека» направлена на получение обучающимися знаний о структурно-функциональной организации генома человека, особенностях экспрессии генов человека в норме и при патологических процессах, современных возможностях практического применения в клинической медицине достижений Международной Программы «Геном Человека». В процессе освоения дисциплины будут рассмотрены такие разделы современной генетики человека, как организация генома человека, методы изучения генома человека, геном человека и прогнозирование патологии, фармакогенетика и фармакогеномика, генотоксикология, геновая инженерия и геновая терапия. Таким образом, обучающиеся получают фундаментальные знания о современных достижениях в познании генома человека, методах исследования и перспектив развития этой области, сформируют представления о широких возможностях использования полученных знаний о геноме человека в клинической практике. Процесс изучения дисциплины «Геном Человека» направлен на формирование следующих компетенций: УК-1; ОПК-3, которые базируются на знаниях предшествующей дисциплины - Общая биология.

# ВВОДНАЯ ЧАСТЬ

## 2.1. Цель и задачи освоения дисциплины

Цель освоения учебной дисциплины «Геном Человека» состоит в формировании системных фундаментальных знаний, умений и навыков по общим биологическим закономерностям организации генетического материала человека, представляющих наибольший интерес для практического здравоохранения, в подготовке обучающихся к системному восприятию общемедицинских, социальных и клинических дисциплин и формированию у них естественнонаучного мировоззрения и логики биологического мышления, необходимых для последующей практической деятельности.

**Задачами** дисциплины являются:

- приобретение обучающимися знаний в области структурно-функциональной организации и функционирования генома человека; закономерностей передачи и изменений наследственных признаков и свойств в поколениях и их роли в наследственной патологии человека; общих закономерностей генетической эволюции живых систем;
- обучение важнейшим методам молекулярно-генетического и цитогенетического анализа наследственного материала человека, микроскопирования и анализа структуры и хромосом;
- обучение применять законы наследования для определения вероятности появления нормальных и патологических признаков в генотипе и их проявления в фенотипе и прогнозирования наследственных заболеваний человека в результате решения генетических задач; ознакомление обучающихся с принципами организации медико-генетического консультирования и пренатальной диагностики;
- приобретение знаний по биоинформатике и расчету относительного риска возникновения заболеваний с наследственной предрасположенностью;
- обучение основам фармакогеномики и фармакогенетики; обоснованию генетической этиологии наследственных заболеваний и наследственно обусловленных заболеваний;
- обучение обосновывать общие закономерности, направления и факторы генетической эволюции для объяснения адаптивного характера эволюционного процесса;
- формирование навыков изучения научной литературы и официальных статистических обзоров;
- формирование у обучающихся навыков общения с коллективом.

## 2.2. Место учебной дисциплины (модуля) в структуре ООП специальности

2.2.1. Учебная дисциплина «Геном Человека» относится к блоку, части дисциплин формируемых участниками образовательных отношений по направлению подготовки 06.03.01-Биология, направленность «Микробиология» (бакалавриат).

2.2.2. Для изучения данной учебной дисциплины (модуля) необходимы следующие знания, умения и навыки, формируемые предшествующими дисциплинами:

### **Общая биология**

**Знать:** особенности морфологии различных клеток;

- биохимическое и физиологическое многообразие прокариот и эукариот;
- современная классификация и номенклатура организмов

**Владеть:** базовыми технологиями преобразования информации: текстовые, табличные редакторы, поиск в сети Интернет;

- методами подготовки презентаций для мультимедийных представлений

**Уметь:** ориентироваться в морфологическом и функциональном многообразии организмов;

- демонстрировать биохимическую общность процессов, протекающих в клетках прокариот и

эукариот на молекулярном и клеточном уровнях.

**Сформировать компетенции: УК-1, ОПК-3.**

### **2.3. Требования к результатам освоения учебной дисциплины (модуля)**

***2.3.1. Дисциплина формирует теоретическую базу для следующих видов профессиональной деятельности:***

1. Научно – исследовательская

**2.3.2. Изучение данной учебной дисциплины направлено на формирование у обучающихся следующих универсальных (УК) и общепрофессиональных (ОПК) компетенций:**

п/ №	Номер/ индекс компетенции с содержанием компетенции (или ее части)/трудовой функции	Номер индикатора компетенции с содержанием (или ее части)	Индекс трудовой функции и ее содержание	Перечень практических навыков по овладению компетенцией	Оценочные средства
1	2	3	4	5	6
1	УК-1.  Способность осуществлять критический анализ проблемных ситуаций на основе системного подхода, выработать стратегию действий	УК-1.1. Анализирует задачу, выделяя ее базовые составляющие.  УК-1.2. Находит и критически анализирует необходимую информацию.  УК-1.3. Критически рассматривает возможные варианты решения задачи.  УК-1.4. Грамотно, логично, аргументировано формирует собственные суждения и оценки.  УК-1.5. Определяет и оценивает последствия возможных решений задачи.	А/01.6  Общепедагогическая функция. Обучение	Владеет навыками осуществлять критический анализ проблемных ситуаций на основе системного подхода, выработать стратегию действий.	Компьютерное тестирование, собеседование по ситуационным задачам.
2	ОПК-3.  Способность применять знание основ	ОПК-3.1. Использует знания о основах эволюционной теории, истории развития, принципах и методических подходах общей генетики, молекулярной генетики, генетики популяций, эпигенетики, анализирует		Владеет базовыми методами изучения генома человека методами анализа генома человека в норме и при	Собеседование по ситуационным задачам, письменное тестирование



	<p>эволюционной теории, использовать современные представления о структурно-функциональной организации генетической программы живых объектов и методы молекулярной биологии, генетики и биологии развития для исследования механизмов онтогенеза и филогенеза в профессиональной деятельности.</p>	<p>современные направления исследования эволюционных процессов.</p> <p>ОПК-3.2. Использует в профессиональной деятельности современные представления о проявлении наследственности и изменчивости на всех уровнях организации живого, представления о генетических основах эволюционных процессов, геномике, протеомике, генетике развития.</p> <p>ОПК-3.3. Применяет основные методы генетического анализа.</p> <p>ОПК-3.4. Использует знания о основах биологии размножения и индивидуального развития.</p> <p>ОПК-3.5. Использует в профессиональной деятельности современные представления о механизмах роста, морфогенезе и цитодифференциации, о причинах аномалий развития живых объектов.</p>		<p>патологии, методологией научного исследования ставить цели и задачи научного исследования.</p>	
--	--	---	--	---	--

### 3. ОСНОВНАЯ ЧАСТЬ

#### 3.1. Объем учебной дисциплины (модуля) и виды учебной работы

Общая трудоемкость дисциплины составляет 2 зачётных единиц, 72 часа.

Вид учебной работы	Всего часов/ зачетных единиц	Семестр №3	
		часов	
1	2	4	
<b>Контактная работа (всего), в том числе:</b>	<b>48</b>	<b>48</b>	
Лекции (Л)	14	14	
Практические занятия (ПЗ),	34	34	
Семинары (С)	-	-	
Лабораторные работы (ЛР)	-	-	
<b>Самостоятельная работа обучающихся (СРО), в том числе:</b>	<b>24</b>	<b>24</b>	
<i>Подготовка к занятиям(ПЗ)</i>	10	10	
<i>Подготовка к текущему контролю (ПТК))</i>	6	6	
<i>Подготовка к промежуточному контролю (ППК))</i>	8	8	
<b>Вид промежуточной аттестации</b>	зачет (З)	-	3
	экзамен (Э)	-	-
<b>ИТОГО: Общая трудоемкость</b>	<b>час.</b>	<b>72</b>	<b>72</b>
	<b>ЗЕТ</b>	<b>2,0</b>	<b>2,0</b>

#### 3.2. Разделы учебной дисциплины и компетенции, которые должны быть освоены при их изучении

п/№	№ компетенции	Наименование раздела учебной дисциплины	Содержание раздела в дидактических единицах (темы разделов)
1	2	3	4
1.	УК-1; ОПК-3	1. Организация генома человека.	Сущность программы «Геном человека». Методы изучения генома человека. Функциональная геномика и биоинформатика. Геномика и эволюция. Этногеномика
2.	УК-1;	2. Геном человека и прогнозирование	Пренатальная диагностика Пресимптоматическая

	ОПК-3	патологии человека	диагностика.. Прогнозирование и оценка генетического риска. Генетические основы канцерогенеза. Геном человека и персонализированная медицина.
3.	УК-1; ОПК-3	3. Фармакогенетика и фармакогеномика.	Генетическая система ферментов биотрансформации ксенобиотиков. Оценка и прогнозирование индивидуальной чувствительности к лекарственным препаратам и эффективности терапии.
4.	УК-1; ОПК-3	4.Генная инженерия и генная терапия.	Основы генетической инженерии. Генная терапия и медицина настоящего и будущего.

### 3.3. Разделы учебной дисциплины (модуля), виды учебной деятельности и формы контроля

п/ №	№ семестра	Наименование раздела учебной дисциплины (модуля)	Виды учебной деятельности, включая самостоятельную работу обучающихся (в часах)					Формы текущего контроля успеваемости (по неделям семестра)
			Л	ЛР	ПЗ	СРО	всего	
1	2	3	4	5	6	7	8	9
1.	3	1.Организация генома человека.	4	-	12	6	<b>22</b>	1-6 - письменное тестирование, устный опрос
2.	3	2. Геном человека и прогнозирование патологии человека	6	-	12	6	<b>24</b>	7-12 – письменное тестирование, устный опрос
3.	3	3. Фармакогенетика и фармакогеномика.	2	-	6	2	<b>10</b>	13- 15 - письменное тестирование, устный опрос
4.	3	4.Генная инженерия и генная терапия.	2	-	4	2	<b>8</b>	16 - письменное тестирование, устный опрос; <u>17 – контрольная работа</u>
5.	3	Подготовка к промежуточному контролю	-	-	-	8	<b>8</b>	письменное тестирование, устный опрос
		<b>ИТОГО:</b>	<b>14</b>	<b>-</b>	<b>34</b>	<b>24</b>	<b>72</b>	

### 3.4. Название тем лекций и количество часов по семестрам изучения учебной дисциплины (модуля)

№№	Название тем лекций учебной дисциплины (модуля)	Семестр
1	2	3
1.	Введение в геномику. Геном человека, основные черты организации. Методы изучения генома человека.	2
2.	Функциональная геномика и биоинформатика. Геномика и эволюция. Этногеномика.	2
3.	Молекулярная диагностика и прогнозирование риска развития наследственной патологии человека.	2
4.	Оценка генетической предрасположенности к наследственно обусловленным заболеваниям. Генетические основы канцерогенеза. Этические проблемы.	2
5.	Современные генетические технологии и персонализированная медицина.	2
6.	Фармакогенетика и фармакогеномика.	2
7.	Генная инженерия и генная терапия. Будущее геномики.	2
	<b>Итого</b>	<b>14</b>

### 3.5. Название тем практических занятий и количество часов по семестрам изучения учебной дисциплины (модуля)

№ п/п	Название тем практических занятий базовой части дисциплины по ФГОС и формы контроля	Объем по семестрам
1	Структурно-функциональная организация наследственного материала человека	2
2	Классификация генов. Молекулярные основы регуляции экспрессии генов у человека.	2
3	Программа «Геном человека»: общая характеристика.	2
4	Методы изучения генома человека. Молекулярная цитогенетика и хромосомная патология человека.	2
5	Молекулярно-генетические методы анализа генома человека. Способы детекции мутаций в генах наследственных заболеваний: прямое секвенирование, ПЦР, ПДРФ-анализ.	2
6	Возможности применения достижений программы «Геном человека» в клинической практике	2
7	Способы преимплантационной диагностики наследственной патологии человека.	2
8	Особенности пренатальной диагностики наследственных болезней.	2
9	Генетика многофакторных заболеваний человека Генетические основы канцерогенеза.	2
10	Пресимптоматическая диагностика и прогнозирование генетического риска развития наследственной и наследственно обусловленной	2

	патологии человека.	
11	Биоинформатика	2
12	Геном человека и персонализированная медицина	2
13	Генетический контроль активности и функционирования системы биотрансформации ксенобиотиков.	2
14	Оценка индивидуальной чувствительности и прогнозирование эффективности терапии	2
15	Генная инженерия и генная терапия на службе здравоохранения.	2
16	Перспективы развития программы «Геном человека» и будущее медицины.	2
17	Итоговое занятие	2
	<b>Итого</b>	<b>34</b>

**3.6. Лабораторный практикум не предусмотрен учебным планом.**

**3.7. Самостоятельная работа обучающегося**

**3.7.1. Виды СРО**

№ п/п	№ семестра	Наименование раздела учебной дисциплины (модуля)	Виды СРО	Всего часов
1	2	3	4	5
1.	3	1. Международная программа «Геном человека».	подготовка к занятиям, подготовка к тестированию, подготовка сообщения подготовка к текущему контролю	6
2.		2. Геном человека и прогнозирование риска развития наследственной и наследственно обусловленной патологии человека.	подготовка к занятиям, подготовка к тестированию, подготовка сообщения подготовка к текущему контролю	6
3.		3. Фармакогенетика и фармакогеномика. Генная инженерия и генная терапия.	подготовка к занятиям, подготовка к тестированию, подготовка сообщения подготовка к текущему контролю	2
4.		4. Перспективы развития программы «Геном человека» и будущее медицины.	подготовка к занятиям, подготовка к тестированию, подготовка сообщения подготовка к текущему контролю	2
5.		4. Подготовка к промежуточному контролю.	подготовка к тестированию, подготовка к промежуточному контролю подготовка к текущему контролю	8
<b>ИТОГО часов в семестре:</b>				<b>24</b>
<b>ИТОГО</b>				<b>24</b>

### 3.8. ОЦЕНОЧНЫЕ СРЕДСТВА ДЛЯ КОНТРОЛЯ УСПЕВАЕМОСТИ И РЕЗУЛЬТАТОВ ОСВОЕНИЯ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ (МОДУЛЯ)

#### 3.8.1. Виды контроля и аттестации, формы оценочных средств

№ п/п	№ семестра	Виды контроля <sup>1</sup>	Наименование раздела учебной дисциплины (модуля)	Оценочные средства		
				Форма	Кол-во вопросов в задании	К-во независимых вариантов
1	2	3	4	5	6	7
1.	3	ВК, ТК	1. Международная программа «Геном человека».	Тестовые задания (Т) ситуационные задачи (СЗ)	Т-10 СЗ-2	Т-10 СЗ-6
2.	3	ВК, ТК	2. Геном человека и прогнозирование риска развития наследственной и наследственно обусловленной патологии человека.	Тестовые задания (Т), ситуационные задачи (СЗ)	Т-10 СЗ-2	Т-10 СЗ-6
3.	3	ВК	3. Фармакогенетика и фармакогеномика. Генная инженерия и генная терапия.	Тестовые задания (Т) ситуационные задачи (СЗ)	Т-10 СЗ-2	Т-10 СЗ-6
4.	3	ВК	4. Перспективы развития программы «Геном человека» и будущее медицины.	Тестовые задания (Т), билеты (Б), ситуационные задачи (СЗ)	Т-10 Б-3 СЗ-4	Т-10 Б-18 СЗ-18
5.	3	ПК	5. Зачет	Тестовые задания, ситуационные задачи (СЗ)	Т-50 ЭкБ-1 СЗ-1	Т-10 ЭкБ-50 СЗ-50

#### 3.8.2. Примеры оценочных средств<sup>2</sup>:

для входного контроля (ВК)  <b>Тестовые задания (Т)</b>	<b>Т:</b> Экспрессия генов человека осуществляется в: К конститутивным генам человека относится ... Процесс переноса генетической информации с иРНК на полипептид называется ... Фермент, катализирующий синтез иРНК в процессе транскрипции называется ...
для промежуточного контроля (ПК)  <b>Тестовые задания (Т)</b> <b>Билеты (Б)</b> <b>Ситуационные задачи (СЗ)</b>	<b>Т:</b> <b>СКОЛЬКО ПАР НУКЛЕОТИДОВ В СРЕДНЕМ ВХОДИТ В СОСТАВ ОДНОГО ЭКЗОНА В ГЕНЕ ЧЕЛОВЕКА</b> 1) 200 пар нуклеотидов 2) 145 пар нуклеотидов 3) 20 пар нуклеотидов <b>РАЗМЕР МИТОХОНДРИАЛЬНОЙ ДНК</b>

	<p><b>ЧЕЛОВЕКА СОСТАВЛЯЕТ</b></p> <p>1) 15 596 пар нуклеотидов  <u>2) 16 569 пар нуклеотидов</u>  3) 19 569 пар нуклеотидов  4) 16 599 пар нуклеотидов</p> <p><b>КАКИЕ ГЕНЫ ВХОДЯТ В СОСТАВ МИТОХОНДРИАЛЬНОЙ ДНК ЧЕЛОВЕКА</b></p> <p><u>1) гены, кодирующие цитохромы</u>  2) гены, кодирующие актины  3) гены, кодирующие миозины  4) гены, кодирующие гистоны</p> <p><b>Б:</b></p> <p>1. Классификация генетических систем человека.  2. Гены и ферменты биотрансформации ксенобиотиков.  3. Генная терапия при муковисцидозе.</p> <p><b>СЗ:</b></p> <p>Нормальный фрагмент ДНК гена CFTR включает 83 пары оснований. У больного муковисцидозом при молекулярно-генетическом анализе выявлено 2 фрагмента: 80 и 83 пары нуклеотида. Как можно интерпретировать полученный результат?</p>
<p>для текущего контроля (ТК)</p> <p><b>Тестовые задания (Т)</b>  <b>Ситуационные задачи (СЗ)</b></p>	<p><b>Т:</b></p> <p>Для вырезания нужных участков ДНК используются ферменты ...</p> <p><b>СЗ:</b></p> <p>Ген цветовой слепоты и ген ночной слепоты являются рецессивными, наследуются через X-хромосому и находятся на расстоянии 40 морганид друг от друга (К. Штерн, 1965). Определите вероятность рождения детей одновременно с обеими аномалиями в семье, где жена гетерозиготна по обоим признакам и обе аномалии унаследовала от своего отца, а муж имеет обе формы слепоты.</p>

### 3.9. Учебно-методическое и информационное обеспечение учебной дисциплины (модуля)

#### Основная литература

1	Биология [Текст] Учебник для студентов высших учебных заведений / Н.В.Чебышев [и др.] ; под ред. Н.В.Чебышева. - М.: ООО «Изд-во Медицинское информационное агентство», 2016. – 640 с.	600
2	Биология [Текст] Учебник для студентов высших учебных заведений / Н.В.Чебышев [и др.] ; под ред. Н.В.Чебышева. - М.: ООО «Изд-во Медицинское информационное агентство», 2016. – 640 с.	600
3	Биология [Текст] Учебник для студентов высших учебных заведений / Т.В. Викторова, А.Ю.Асанов. - М.: Изд. «Академия», 2013 (переиздание 2019). – 289 с.	820

#### Дополнительная литература

1	Генетика [Текст] : учебник / В. И. Иванов [и др.] ; под ред. В. И. Иванова. - М. : Академкнига, 2007. - 638 с.	35
2	Методы антропогенетики [Текст] : учеб. пособие / ФГБОУ ВО «Баш. гос. мед. ун-т» МЗ РФ ; сост. Г. И. Лукманова [и др.]. - Уфа : ФГБОУ ВО БГМУ Минздрава России, 2016. - 73 с.	200
3	Методы антропогенетики [Электронный ресурс] : учеб. пособие / ФГБОУ ВО «Баш. гос. мед. ун-т» МЗ РФ ; сост. Г. И. Лукманова [и др.]. - Электрон. текстовые дан. - Уфа, 2016. - on-line. - Режим доступа: <a href="http://library.bashgmu.ru/elibdoc/elib733.pdf">http://library.bashgmu.ru/elibdoc/elib733.pdf</a>	Неограниченный доступ
4	Методы антропогенетики [Электронный ресурс] : учеб. пособие / ФГБОУ ВО «Баш. гос. мед. ун-т» МЗ РФ ; сост. Г. И. Лукманова [и др.]. - Электрон. текстовые дан. - Уфа, 2016. - on-line. - Режим доступа: <a href="http://library.bashgmu.ru/elibdoc/elib733.pdf">http://library.bashgmu.ru/elibdoc/elib733.pdf</a>	Неограниченный доступ
5	Современные методы пренатальной диагностики и неонатального скрининга на наследственные болезни [Текст] : учеб. пособие / ФГБОУ ВО «Баш. гос. мед. ун-т» МЗ РФ ; сост. Г. М. Исхакова [и др.]. - Уфа, 2016. - 74 с.	200
6	Современные методы пренатальной диагностики и неонатального скрининга на наследственные болезни [Электронный ресурс] : учеб. пособие / ФГБОУ ВО «Башкирский гос. мед. ун-т» МЗ РФ ; сост. Г. М. Исхакова [и др.]. - Электрон. текстовые дан. - Уфа, 2016. - on-line. - Режим доступа: <a href="http://library.bashgmu.ru/elibdoc/elib735.pdf">http://library.bashgmu.ru/elibdoc/elib735.pdf</a>	Неограниченный доступ
7	Целоусова, О. С. Механизмы и методы оценки цитотоксичности [Текст] : учеб. пособие / О. С. Целоусова, Ю. В. Вахитова, В. А. Вахитов ; ГБОУ ВПО "Баш. гос. мед. ун-т МЗ и соц. развития РФ", ФГБУ науки институт биохимии и генетики УНЦ РАН. - Уфа, 2012. - 112 с.	30
8	Целоусова, О. С. Механизмы и методы оценки цитотоксичности [Электронный ресурс] : учеб. пособие / О. С. Целоусова, Ю. В. Вахитова, В. А. Вахитов ; ГБОУ ВПО "Баш. гос. мед. ун-т МЗ и	Неограниченный доступ



	соц. развития РФ", ФГБУ науки институт биохимии и генетики УНЦ РАН. - Электрон. текстовые дан. - Уфа, 2012. - on-line. - Режим доступа: <a href="http://library.bashgmu.ru/elibdoc/elib422.pdf">http://library.bashgmu.ru/elibdoc/elib422.pdf</a>	
9	Сборник задач по медицинской генетике и биологии [Текст] : учеб. пособие / ГБОУ ВПО «Баш. гос. мед. ун-т» МЗ РФ; сост. Т. В. Викторова [и др.]. - 2-е изд., перераб. и доп. - Уфа, 2015. - 102 с.	<b>995</b>
10	Сборник задач по медицинской генетике и биологии [Электронный ресурс] : учеб пособие / ГБОУ ВПО «Баш. гос. мед. ун-т» МЗ РФ; сост.: Т. В. Викторова, С. М. Измайлова, Д. Н. Куватова. - 2-е изд., перераб. и доп. - Электрон. текстовые дан. - Уфа, 2015. - on-line. - Режим доступа: <a href="http://library.bashgmu.ru/elibdoc/elib594.pdf">http://library.bashgmu.ru/elibdoc/elib594.pdf</a>	Неограниченный доступ
11	Ершов, Ю. А. Основы молекулярной диагностики. Метабономика [Электронный ресурс] : учебник / Ю. А. Ершов. - Электрон. текстовые дан. - М. : ГЭОТАР-Медиа, 2016. - on-line. - Режим доступа: ЭБС «Консультант студента» <a href="http://www.studmedlib.ru/book/ISBN9785970437230.html">http://www.studmedlib.ru/book/ISBN9785970437230.html</a>	Неограниченный доступ
12	Электронно-библиотечная система «Консультант студента» для ВПО <a href="http://www.studmedlib.ru">www.studmedlib.ru</a>	Неограниченный доступ
13	База данных «Электронная учебная библиотека» <a href="http://library.bashgmu.ru">http://library.bashgmu.ru</a>	Неограниченный доступ
14	Электронно-библиотечная система eLIBRARY. Коллекция российских научных журналов по медицине и здравоохранению <a href="http://elibrary.ru">http://elibrary.ru</a>	Неограниченный доступ
15	Электронно-библиотечная система «Лань» <a href="http://e.lanbook.com">http://e.lanbook.com</a>	Неограниченный доступ
16	База данных MEDLINE <a href="http://apps.webofknowledge.com">http://apps.webofknowledge.com</a>	Неограниченный доступ
17	База данных журналов Wiley <a href="http://onlinelibrary.wiley.com">http://onlinelibrary.wiley.com</a>	Неограниченный доступ
18.	База данных издательства Springer <a href="https://link.springer.com">https://link.springer.com</a>	Неограниченный доступ

### 3.10. Материально-техническое обеспечение учебной дисциплины (модуля)

Мультимедийный комплекс (ноутбук, проектор, экран). Наборы макро- и микропрепаратов, слайдов, таблиц/мультимедийных наглядных материалов по различным разделам дисциплины. Видеофильмы. Компьютерные обучающие программы. Ситуационные задачи, тестовые задания по изучаемым темам. Доски.

### 3.11. Образовательные технологии

Используемые образовательные технологии при изучении данной дисциплины

30% интерактивных занятий от объема контактных форм обучения.

Примеры интерактивных форм и методов проведения занятий:

имитационные технологии: ролевые и деловые игры, тренинг, игровое проектирование, компьютерная симуляция (ROSH), ситуация-кейс др.;

неимитационные технологии: лекции (проблемные, визуализация и др.), дискуссии (с «мозговым штурмом» и без него).

### 3.12. Разделы учебной дисциплины (модуля) и междисциплинарные связи с последующими дисциплинами

п/п №	Наименование последующих дисциплин	Разделы данной дисциплины, необходимые для изучения последующих дисциплин				
		1	2	3	4	5
		Международная программа «Геном человека»	Геном человека и прогнозирование риска развития наследственной и наследственно обусловленной патологии человека	Фармакогенетика и фармакогеномика. Генная инженерия и генная терапия.	Перспективы развития программы «Геном человека» и будущее медицины	Подготовка к промежуточному контролю
1.	Введение в биотехнологию	+	+	+	+	+
2.	Биоинженерия и биоинформатика	+	+	+	+	+
3.	Молекулярная биология	+	+	+	+	+
4.	Генетика и селекция	+	+	+	+	+

#### **4. МЕТОДИЧЕСКИЕ РЕКОМЕНДАЦИИ ПО ОРГАНИЗАЦИИ ИЗУЧЕНИЯ ДИСЦИПЛИНЫ:**

Обучение складывается из контактной работы (48 час.), включающей лекционный курс (14 час.) и практические занятия (34 час.), и самостоятельной работы (24 час.). Основное учебное время выделяется на практическую работу по разделам дисциплины.

При изучении учебной дисциплины необходимо использовать знания, умения и навыки, формируемые предшествующей дисциплиной - Общая биология и освоить практические умения – решение ситуационных задач по молекулярной биологии, цитологии, генетике проведение макро- и микроскопического анализа препаратов с последующей идентификацией кариотипа для формирования общепрофессиональных компетенций: УК-1,ОПК-3.

Практические занятия проводятся в виде устного опроса и контрольных работ, предусматривают демонстрацию мультимедийных видеороликов, таблиц, слайдов, макро- и микропрепаратов, использование наглядных пособий (стенды, муляжи), решение ситуационных задач, ответы на тестовые задания.

В соответствии с требованиями ФГОС ВО в учебном процессе широко используются активные и интерактивные формы проведения занятий (ролевые и деловые игры, тренинг, игровое проектирование, компьютерная симуляция, ситуация-кейс). Удельный вес занятий, проводимых в интерактивных формах, составляет не менее 30% от контактной формы работы.

Самостоятельная работа обучающихся подразумевает подготовку к практическим занятиям, текущему и промежуточному контролю и включает работу с основной и дополнительной литературой, интернет - ресурсами, подготовку сообщений.

Работа с учебной литературой рассматривается как вид учебной работы по дисциплине «Геном человека» и выполняется в пределах часов, отводимых на её изучение (в разделе СРО).

Каждый обучающийся обеспечен доступом к библиотечным фондам Университета и кафедры.

Во время изучения учебной дисциплины обучающиеся самостоятельно проводят макро- и микроскопический анализ препаратов, оформляют рисунки и схемы, составляют краткие конспекты занятий.

Подготовка сообщений способствует формированию навыков работы с литературными источниками, анализа данных и изложения материала в логической последовательности.

Работа в группе формирует чувство коллективизма и коммуникабельность.

Исходный уровень знаний обучающихся определяется тестированием, текущий контроль усвоения предмета определяется устным опросом в ходе занятий, при решении типовых ситуационных задач и ответах на тестовые задания.

В конце изучения учебной дисциплины (модуля) проводится промежуточный контроль знаний с использованием тестового контроля, устного ответа на вопросы по билетам, проверкой практических умений и решением ситуационных задач.

## **5. ПРОТОКОЛЫ СОГЛАСОВАНИЯ РАБОЧЕЙ ПРОГРАММЫ ДИСЦИПЛИНЫ С ДРУГИМИ ДИСЦИПЛИНАМИ СПЕЦИАЛЬНОСТИ**

Протоколы согласования рабочей программы дисциплины Биология с другими дисциплинами специальности не предусмотрены.

**6. ПРОТОКОЛЫ УТВЕРЖДЕНИЯ** заседания кафедры, ЦМК, УС (см. приложение 1)

**7. РЕЦЕНЗИИ** (две из разных вузов, сканированные, оригиналы хранятся на кафедре (см. приложение 2).

**8. ЛИСТЫ АКТУАЛИЗАЦИИ** заполняется ежегодно при наличии изменений в названии учреждения, кафедры, пересмотра учебного плана, обновлений в списке литературы и др. (см. приложение 3).

## Выписка

из протокола №11 от 31 мая 2021 г.

### заседания кафедры биологии

об утверждении рабочей программы по дисциплине «Геном человека» по направлению подготовки (специальности) 06.03.01 Биология, направленности «Микробиология» (бакалавриат).

Рабочая программа по дисциплине «Геном человека» (дисциплина по выбору шифр Б1.В.ДВ.01.01) для направления подготовки 06.03.01 Биология, направленности «Микробиология» (бакалавриат) составлена профессором Викторовой Т.В. и доцентом Сахабутдиновой А.Р.

На основании представленных материалов кафедра подтверждает, что:

- 1) Рукопись подготовлена удовлетворительно с методической и научной точек зрения.
- 2) Рукопись соответствует требованиям ФГОС ВО 3++ по 06.03.01 Биология, направленности «Микробиология» (бакалавриат), утвержденного приказом Минобрнауки РФ от 7.08.2020 №920.

Рецензии содержат подробный разбор рукописей.

Рецензенты: д.м.н., профессор А.А.Измайлов  
д.м.н., профессор А.Р.Мавзютов

Заключение: Рабочая программа по дисциплине «Геном человека» (дисциплина по выбору шифр Б1.В.ДВ.01.01) рекомендуется для использования в учебном процессе для обучающихся по 06.03.01 Биология, направленности «Микробиология» (бакалавриат).

Зав. кафедрой биологии,  
профессор, д.м.н.



Викторова Т.В.

Секретарь



Сулейманова Э.Н.

**Выписка**  
**из протокола № 8 от «3» июня 2021 г.**  
**заседания цикловой методической комиссии**  
**по естественнонаучным дисциплинам**

об утверждении рабочей программы по дисциплине «Геном человека» по направлению подготовки (специальности) 06.03.01 Биология, направленности «Микробиология» (бакалавриат).

Рабочая программа по дисциплине «Геном человека» (дисциплина по выбору шифр Б1.В.ДВ.01.01) для направления подготовки 06.03.01 Биология, направленности «Микробиология» (бакалавриат) составлена профессором Викторовой Т.В. и доцентом Сахабутдиновой А.Р.

На основании представленных материалов ЦМК подтверждает, что:

- 1) Рукопись подготовлена удовлетворительно с методической и научной точек зрения.
- 2) Рукопись соответствует требованиям ФГОС ВО 3++ по 06.03.01 Биология, направленности «Микробиология» (бакалавриат), утвержденного приказом Минобрнауки РФ от 7.08.2020 №920.

Рецензии содержат подробный разбор рукописей.

Рецензенты: д.м.н., профессор А.А.Измайлов  
д.м.н., профессор А.Р.Мавзютов

Заключение: Рабочая программа по дисциплине «Геном человека» (дисциплина по выбору шифр Б1.В.ДВ.01.01) рекомендуется для использования в учебном процессе для обучающихся по 06.03.01 Биология, направленности «Микробиология» (бакалавриат).

Председатель:

Зав. кафедрой биологии,  
профессор, д.м.н.



Викторова Т.В.

Секретарь:

к.б.н., доцент



Сулейманова Э.Н.

## ВЫПИСКА

из протокола № 10 от 24 июня 2021 г.  
заседания Ученого совета  
по направлению подготовки «Биология»  
ФГБОУ ВО БГМУ Минздрава России

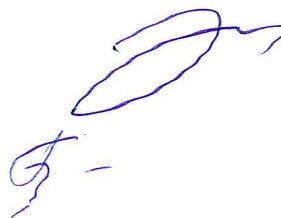
### Слушали:

об утверждении рабочей программы по дисциплине «Геном человека» (дисциплина по выбору шифр Б1.В.ДВ.01.01) для направления подготовки 06.03.01 Биология, направленности «Микробиология» (бакалавриат), составленной профессор, д.м.н.ом Викторовой Т.В. и доцентом Сахабутдиновой А.Р.

### Постановили:

На основании представленных материалов одобрить рабочую программу дисциплины «Геном человека» (дисциплина по выбору шифр Б1.В.ДВ.01.01) для направления подготовки 06.03.01 Биология, направленности «Микробиология» (бакалавриат) для обучающихся 2 курса (3 семестр) очной формы обучения. Рекомендовать к использованию в учебном процессе.

Председатель УМС  
по направлению подготовки «Биология»  
профессор, д.м.н.



Ш.Н.Галимов

Секретарь  
К.б.н., доцент

Ю.Л.Борцова



### ЗАКЛЮЧЕНИЕ РЕЦЕНЗЕНТА

на рабочую программу по дисциплине «Геном человека» (вариативная часть) для обучающихся по направлению подготовки 06.03.01 Биология (бакалавриат), разработанные Викторовой Т.В. – д.м.н., профессором зав. кафедрой биологии и Сахабутдиновой А.Р. - доцентом, к.б.н. ФГБОУ ВО БГМУ Минздрава России

Требования, определяющие качество учебно-методических материалов	Оценка в баллах (1-10)	Замечания
Общие требования: 1. Содержание рабочей программы соответствует ФГОС ВО, учебному плану специальности.	10	
Требования к содержанию 2. Основные дидактические единицы соответствуют ФГОС ВО.	10	
Требования к качеству информации 3. Приведенные сведения точны и обоснованы. 4. Авторами использованы методы стандартизации 5. Используются классификации и номенклатуры, принятые в последние годы, международная система единиц СИ и др. 6. Методический уровень представления рабочей программы достаточен, изложение содержания адаптировано к образовательным технологиям. 7. Соблюдены психолого-педагогические требования к трактовке излагаемого материала.	8	Ряд терминов употребляется в сокращенном варианте без расшифровки по тексту, некоторые разделы требуют технической доработки
Требования к стилю изложения 8. Изложение вопросов системно, последовательно, без излишних подробностей. 9. Определения четкие, доступны для понимания. 10. Однозначность употребления терминов. 11. Соблюдены нормы современного русского языка.	8	Имеются стилистические и орфографические погрешности, необходимо более четкое употребление терминов
Требования к оформлению 12. Рабочая программа оформлена аккуратно, в едином стиле.	9	Имеются недочеты в оформлении таблиц и нумерации страниц
Итого баллов	45	

**Заключение:**

Рабочая программа по дисциплине «Геном человека» (вариативная часть) может использоваться в учебном процессе для обучающихся 2 курса ФГБОУ ВО БГМУ Минздрава России по направлению подготовки 06.03.01 Биология (бакалавриат).

«30» мая 2021 г.

Рецензент

Заведующий кафедрой фундаментальной и прикладной микробиологии,  
д.м.н., профессор ФГБОУ ВО БГМУ МЗ РФ



А.Р. Мавзютов



### ЗАКЛЮЧЕНИЕ РЕЦЕНЗЕНТА

на рабочую программу по дисциплине «Геном человека» (вариативная часть) для обучающихся по направлению подготовки 06.03.01 Биология (бакалавриат), разработанные Викторовой Т.В. – д.м.н., профессором зав. кафедрой биологии и Сахабутдиновой А.Р. - доцентом, к.б.н. ФГБОУ ВО БГМУ Минздрава России

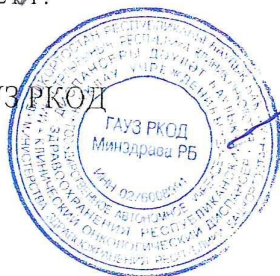
Требования, определяющие качество учебно-методических материалов	Оценка в баллах (1-10)	Замечания
Общие требования: 1. Содержание рабочей программы соответствует ФГОС ВО, учебному плану специальности.	10	
Требования к содержанию 2. Основные дидактические единицы соответствуют ФГОС ВО.	10	
Требования к качеству информации 3. Приведенные сведения точны и обоснованы. 4. Авторами использованы методы стандартизации 5. Используются классификации и номенклатуры, принятые в последние годы, международная система единиц СИ и др. 6. Методический уровень представления рабочей программы достаточен, изложение содержания адаптировано к образовательным технологиям. 7. Соблюдены психолого-педагогические требования к трактовке излагаемого материала.	8	Ряд терминов употребляется в сокращенном варианте без расшифровки по тексту, некоторые разделы требуют технической доработки
Требования к стилю изложения 8. Изложение вопросов системно, последовательно, без излишних подробностей. 9. Определения четки, доступны для понимания. 10. Однозначность употребления терминов. 11. Соблюдены нормы современного русского языка.	8	Имеются стилистические и орфографические погрешности, необходимо более четкое употребление терминов
Требования к оформлению 12. Рабочая программа оформлена аккуратно, в едином стиле.	9	Имеются недочеты в оформлении таблиц и нумерации страниц
Итого баллов	45	

**Заключение:**

Рабочая программа по дисциплине «Геном человека» (вариативная часть) может использоваться в учебном процессе для обучающихся 2 курса ФГБОУ ВО БГМУ Минздрава России по направлению подготовки 06.03.01 Биология (бакалавриат).

«18» 12 2020г.

Рецензент  
Главный врач МЗ РБ ГАУЗ РКОД  
д.м.н., профессор



А.А. Измайлов