

Документ подписан простой электронной подписью
Информация о владельце:
ФИО: Павлов Валентин Николаевич
Должность: Ректор
Дата подписания: 22.06.2023 09:49:00
Уникальный программный ключ:
a562210a8a161d1bc9a34c4a0a3e820ac78b9d73665849e6d6db2e5a4e71dbee

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

Кафедра биологии

УТВЕРЖДАЮ



Проректор по учебной работе

Валишин Д.А. / 

Ф.И.О.

подпись

» май 2023 г.

РАБОЧАЯ ПРОГРАММА ДИСЦИПЛИНЫ

ГЕНОМ ЧЕЛОВЕКА

Уровень образования
Высшее – *специалитет*
Специальность
31.05.01. Лечебное дело
Квалификация
врач-лечебник
Форма обучения
очная
Для приема: *2023*

При разработке рабочей программы учебной дисциплины в основу положены:

- 1) ФГОС ВО 3 по специальности 31.05.01 Лечебное дело, утвержденный приказом Министерством науки и высшего образования РФ № 988 от 12.08.2020 года.
- 2) Учебный план по специальности 31.05.01. Лечебное дело, утвержденный Ученым советом ФГБОУ ВО ФГБОУ ВО БГМУ Минздрава России от 30 мая 2023 года, протокол № 5.
- 3) Приказ Министерства труда и социальной защиты РФ № 293н от «21» марта 2017 г. «Об утверждении профессионального стандарта «Врач-лечебник (врач-терапевт участковый)»».

Рабочая программа учебной дисциплины одобрена на заседании кафедры биологии от «14» апреля 2023 г. Протокол №11.

Заведующий кафедрой _____



Т.В. Викторова

Рабочая программа учебной дисциплины одобрена УМС по специальности Лечебное дело от «25» 04 2023 г. Протокол № 5.

Председатель УМС _____



/Фаршатова Е.Р.

Разработчики:

Викторова Т.В., д.м.н., профессор, зав. каф. биологии

Сахабутдинова А.Р., к.б.н., доцент, доцент кафедры биологии

СОДЕРЖАНИЕ РАБОЧЕЙ ПРОГРАММЫ:		стр.
1.	Пояснительная записка	4
1.1.	Цель и место дисциплины в структуре образовательной программы	4
1.2.	Перечень планируемых результатов обучения по дисциплине, соотнесенных с установленными в образовательной программе индикаторами достижения компетенций	4
2.	Требования к результатам освоения учебной дисциплины	6
2.1.	Типы задач профессиональной деятельности	6
2.2.	Перечень компетенций и индикаторов достижения компетенций с указанием соотнесенных с ними запланированных результатов обучения по дисциплине	6
3.	Содержание рабочей программы	7
3.1.	Объем учебной дисциплины (модуля) и виды учебной работы	7
3.2.	Перечень разделов учебной дисциплины и компетенций с указанием соотнесенных с ними тем разделов дисциплины	8
3.3.	Разделы учебной дисциплины, виды учебной деятельности и формы контроля	9
3.4.	Название тем лекций и количество часов по семестрам учебной дисциплины (модуля)	9
3.5.	Название тем практических занятий и количество часов по семестрам учебной дисциплины (модуля)	10
3.6.	Лабораторный практикум	11
3.7.	Самостоятельная работа обучающегося	11
4.	Оценочные материалы для контроля успеваемости и результатов освоения учебной дисциплины (модуля)	12
4.1.	Перечень компетенций и индикаторов достижения компетенций с указанием соотнесенных с ними запланированных результатов обучения по дисциплине. Описание критериев и шкал оценивания результатов обучения по дисциплине.	12
4.2.	Типовые контрольные задания или иные материалы, необходимые для оценивания результатов обучения по учебной дисциплине (модуля), соотнесенных с установленными в образовательной программе индикаторами достижения компетенций	16
5.	Учебно-методическое и информационное обеспечение учебной дисциплины (модуля)	18
5.1.	Перечень основной и дополнительной литературы, необходимой для освоения учебной дисциплины (модуля)	18
5.2.	Перечень ресурсов информационно-телекоммуникационной сети «Интернет», необходимых для освоения учебной дисциплины (модуля)	19
6.	Материально-техническая база, необходимая для осуществления образовательного процесса по учебной дисциплине (модуля)	20
6.1.	Материально-техническая база, необходимая для осуществления образовательного процесса по учебной дисциплине (модуля)	20
6.2.	Современные профессиональные базы данных, информационные справочные системы	21
6.3.	Лицензионное и свободно распространяемое программное обеспечение, в том числе отечественного производства	22

1. Пояснительная записка

1.1. Цель и место дисциплины в структуре образовательной программы

Дисциплина «Геном человека» относится к факультативной дисциплине. Дисциплина изучается на 2 курсе в 3 семестре.

Цели изучения дисциплины: формирование у обучающихся системных фундаментальных знаний, умений и навыков по общим биологическим закономерностям, представляющих наибольший интерес для практического здравоохранения, в подготовке обучающихся к системному восприятию общемедицинских, социальных и клинических дисциплин и формировании у них естественнонаучного мировоззрения и логики биологического мышления, необходимых для последующей практической деятельности врача.

Последнее десятилетие в развитии молекулярной биологии и молекулярной генетики ознаменовалось расшифровкой генома человека и более десятка геномов других животных. Фундаментальные знания о структурно-функциональной организации генома человека вносят важный вклад в понимание молекулярных механизмов формирования моногенной и многофакторной патологии человека, что позволяет создавать принципиально новые методы диагностики, лечения и профилактики многих заболеваний и лежит в основе предиктивной медицины, или Медицины 4П, как одного из основных направлений Медицины Будущего.

Дисциплина «Геном Человека» направлена на получение обучающимися фундаментальных знаний о структурно-функциональной организации генома человека, особенностях экспрессии генов человека в норме и при патологических процессах, современных возможностях практического применения достижений Международной Программы «Геном Человека» и развитии Медицины Будущего. 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, генная инженерия и генная терапия.

Процесс изучения дисциплины «Геном Человека» направлен на формирование компетенций ОПК-5, ПК-6 и трудовых функций А/02.7.

1.2. Перечень планируемых результатов обучения по дисциплине, соотнесенных с установленными в образовательной программе индикаторами достижения компетенций

Код и наименование компетенции	Код и наименование индикатора достижения компетенции	Результаты обучения по учебной дисциплине
ОПК-5 Способен оценивать морфофункциональные, физиологические состояния и патологические процессы в организме человека при решении профессиональных задач.	ОПК-5.1 Анализирует особенности организменного и популяционного уровней организации жизни	Знать: Общие закономерности структурно-функциональной организации живого, особенности организменного и популяционного уровней организации жизни
	ОПК-5.3. Оценивает	Уметь: Анализировать

	<p>морфофункциональные и физиологические показатели лабораторного и инструментального обследования пациента</p>	<p>общие закономерности и выявлять частные особенности на организменном и популяционном уровнях Владеть: методикой проведения микроскопического анализа кариотипа с использованием светового микроскопа и методами интерпретации результатов ПЦР-анализов для оценки морфофункционального состояния организма человека при решении профессиональных задач</p>
<p>ПК-6 Способен определять у пациента основные патологические состояния, симптомы, синдромы заболеваний, нозологические формы в соответствии с Международной статистической классификацией болезней и проблем, связанных со здоровьем X пересмотра</p>	<p>ПК-6.2. Анализирует и систематизирует информацию, полученную в результате расспроса и физикального обследования пациента, с последующим формулированием предварительного клинического / синдромального диагноза.</p>	<p>Знать: симптомы моногенных заболеваний и хромосомных синдромов Уметь: Систематизировать информацию, полученную в результате расспроса пациента и применения методов изучения генетики человека; формулировать предположительный диагноз моногенной или хромосомной патологии</p>
	<p>ПК-6.4. Формулирует клинический диагноз основного заболевания и его осложнений с учетом интерпретации клинических данных и результатов лабораторных и инструментальных методов обследования в соответствии с действующей международной статистической классификацией болезней и проблем, связанных со здоровьем (МКБ).</p>	<p>Владеть: методикой решения типовых и ситуационных задач по молекулярной генетике и генетике человека, а также методами изучения генетики человека Владеет: методами интерпретации клинических данных и результатов лабораторных и инструментальных методов обследования</p>

2. Требования к результатам освоения учебной дисциплины

2.1. Типы задач профессиональной деятельности

Задачи профессиональной деятельности, которые лежат в основе преподавания учебной дисциплины:

- экспертно-аналитические;
- контрольно-разрешительные;
- научно-исследовательские.

2.2. Перечень компетенций и индикаторов достижения компетенций с указанием и индекса трудовой функции

Изучение учебной дисциплины направлено на формирование у обучающихся следующих общепрофессиональных (ОПК) и профессиональных (ПК) компетенций:

№ № п/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	ОПК-5 Способен оценивать морфофункциональные, физиологические состояния и патологические процессы в организме человека при решении профессиональных задач.	ОПК-5.1 Анализирует особенности организменного и популяционного уровней организации жизни ОПК-5.3. Оценивает морфофункциональные и физиологические показатели лабораторного и инструментального обследования пациента	А/02.7 Проведение обследования пациента с целью установления диагноза	- уметь обосновывать необходимость и объем лабораторного и инструментального обследования детей; - уметь обосновывать необходимость направления детей на консультацию к врачу-генетику; - владеть методикой решения типовых и ситуационных задач по цитологии, молекулярной, генетике и генетике человека	Тесты, устное собеседование, деловые игры, мозговой штурм, текущая, итоговая и промежуточная аттестация (зачет)

2	<p>ПК-6 Способен определять у пациента основные патологические состояния, симптомы, синдромы заболеваний, нозологические формы в соответствии с Международной статистической классификацией болезней и проблем, связанных со здоровьем, пересмотра</p>	<p>ПК-6.2. Анализирует и систематизирует информацию, полученную в результате расспроса физикального обследования пациента, с последующим формулированием предварительного клинического / синдромального диагноза. ПК-6.4. Формулирует клинический диагноз основного заболевания и его осложнений с учетом интерпретации клинических данных и результатов лабораторных и инструментальных методов обследования в соответствии с действующей международной статистической классификацией болезней и проблем, связанных со здоровьем (МКБ).</p>	<p>A/02.7 Проведение обследования пациента с целью установления диагноза</p>	<p>- уметь анализировать полученные результаты обследования пациента, при необходимости обосновывать и планировать объем дополнительных исследований; - владеть микроскопическим анализом кариотипа с использованием светового микроскопа; - владеть базовыми методами изучения генетики человека.</p>	<p>Тесты, устное собеседование, деловые игры, мозговой штурм, текущая, итоговая и промежуточная аттестация (зачет)</p>
---	--	--	--	--	--

3. Содержание рабочей программы

3.1 Объем учебной дисциплины и виды учебной работы

Вид учебной работы	Всего часов/ зачетных единиц	Семестр
		3 часов
Контактная работа (всего), в том числе:	48/1,33	48
Лекции (Л)	12/0,33	12

Практические занятия (ПЗ),		36/1,0	36
Самостоятельная работа обучающихся (СРО), в том числе:		24/0,67	24
Подготовка к занятиям(ПЗ)		10/0,28	10
Подготовка к текущему контролю (ПТК)		6/0,17	6
Подготовка к промежуточному контролю (ППК)		8/0,22	8
Вид промежуточной аттестации	зачет (З)	-	3
	экзамен (Э)	-	-
ИТОГО: Общая трудоемкость	час.	72	72
	ЗЕТ	2	2

3.2. Перечень разделов учебной дисциплины и компетенций с указанием соотношенных с ними тем разделов дисциплины

п/№	№ компетенции	Наименование раздела учебной дисциплины	Содержание раздела в дидактических единицах (темы разделов)
1	2	3	4
1.	ОПК-5 ПК-6	1. Организация генома человека.	1. Сущность программы «Геном человека». 2. Методы изучения генома человека. 3. Функциональная геномика и биоинформатика. 4. Геномика и эволюция. 5. Этногеномика
2.	ОПК-5 ПК-6	2. Геном человека и Предиктивная медицина: диагностика моногенной и многофакторной патологии человека.	1. Пренатальная диагностика 2. Пресимптоматическая диагностика. 3. Прогнозирование и оценка генетического риска. 4. Генетические основы канцерогенеза. 5. Геном человека и персонализированная медицина.
3.	ОПК-5 ПК-6	3. Фармакогенетика и фармакогеномика.	1. Генетическая система ферментов биотрансформации ксенобиотиков. 2. Оценка и прогнозирование индивидуальной чувствительности к лекарственным препаратам и эффективности терапии.
4.	ОПК-5 ПК-6	4. Медицина будущего. Генная инженерия и генная терапия.	1. Основы генетической инженерии. 2. Генная терапия и медицина

будущего.

3.3. Разделы учебной дисциплины 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	СР	всего	
1	2	3	4	5	6	7	8	9
1.	3	1. Организация генома человека.	2	-	8	4	14	1-6 - письменное тестирование, устный опрос
2.	3	2. Геном человека и Предиктивная медицина: диагностика моногенной и многофакторной патологии человека.	4	-	10	4	18	7-12 – письменное тестирование, устный опрос
3.	3	3. Фармакогенетика и фармакогеномика.	2	-	8	4	14	13- 15 - письменное тестирование, устный опрос
4.	3	4. Медицина будущего. Генная инженерия и генная терапия.	4	-	10	4	18	16 - письменное тестирование, устный опрос; <u>17 – контрольная работа</u>
5.	3	Подготовка к промежуточному контролю	-	-	-	8	8	письменное тестирование, устный опрос
		ИТОГО:	12	-	36	24	72	

3.4. Название тем лекций и количество часов по семестрам изучения учебной дисциплины

№№	Название тем лекций учебной дисциплины (модуля)	Семестр 3
1	2	4
1.	Введение в геномику. Геном человека, основные черты организации. Методы изучения генома человека.	2
2.	Генетические подходы в прогнозировании и диагностике моногенной патологии.	2
3.	Вклад программы Геном человека в развитие предиктивной медицины. Генетические основы канцерогенеза.	2
4.	Фармакогенетика. Роль полиморфизма генов биотрансформации в метаболизме лекарственных препаратов.	2
5.	Генная инженерия и генная терапия.	2

6.	Генетика – основа Медицины будущего.	2
	Итого	12

3.5. Название тем практических занятий и количество часов по семестрам изучения учебной дисциплины

№ п/п	Название тем практических занятий базовой части дисциплины по ФГОС и формы контроля	Объем по семестрам (3 семестр)
1.	Структурно-функциональная организация наследственного материала человека. Программа «Геном человека»: общая характеристика. Возможности применения достижений программы «Геном человека» в клинической практике.	2
2.	Молекулярная цитогенетика. FISH – метод в выявлении хромосомных перестроек. Роль методов цитогенетики в диагностике хромосомной патологии человека.	
3.	Роль изменений ДНК в развитии моногенной патологии человека. Строение, типы и функции рибонуклеиновых кислот. Современные методы изучения РНК	2
4.	Классификация генов человека. Особенности транскрипции генов человека. Альтернативный сплайсинг и его роль в развитии патологии человека. Молекулярные основы регуляции экспрессии генов эукариот.	2
5.	Молекулярно-генетические методы анализа генома человека, основанные на полимеразной цепной реакции синтеза ДНК (ПЦР). Виды полиморфизма ДНК, выявляемые методом ПЦР (SNP, STR, VNTR и CNV) и их роль в возникновении мутаций. Что такое GWAS.	2
6.	Секвенирование по Сэнгеру – базовый метод анализа точной нуклеотидной последовательности ДНК. Современные методы автоматического секвенирования (NGS).	2
7.	Пренатальная диагностика. НИПТ технологии в пренатальной диагностике основных трисомий (ДОТ-тестирование). Способы преимплантационной диагностики наследственной патологии человека.	2
8.	Геном человека и медицина 4П. Основные векторы медицины будущего – предиктивная, персонализированная, профилактическая и парситипативная направленность здравоохранения.	2
9.	Генетические основы канцерогенеза. Геном человека и современная онкогенетика – надежда на победу над раком!	2
10.	Пресимптоматическая диагностика и прогнозирование генетического риска развития многофакторной патологии человека. Использование достижений программы Геном человека для оценки генетического риска и прогнозирования многофакторных заболеваний .	2
11.	Эпигенетика и ее роль в функционировании генома человека в норме и при патологии. Методы анализа эпигенетических параметров.	2
12.	Фармакогенетика и фармакогеномика – общая характеристика.	2
13.	Влияние полиморфных вариантов генов биотрансформации ксенобиотиков в оценке результатов геномного тестирования.	2
14.	Оценка индивидуальной чувствительности и прогнозирование	2

	эффективности терапии	
15.	Современные протоколы фармакотерапии и индивидуальный подбор терапевтической дозы Варфарина на основе генотипирования.	2
16.	Генная инженерия и генная терапия на службе здравоохранения. Современные технологии редактирования генома.	2
17.	Перспективы развития программы «Геном человека» и будущее медицины.	2
18.	Итоговое занятие	2
	Итого	36

3.6. Лабораторный практикум

Не предусмотрено

3.7. Самостоятельная работа обучающегося

3.7.1. Виды СР (аудиторная работа)

Не предусмотрено

3.7.2. Виды СР (внеаудиторная работа)

№ п/п	№ семестра	Наименование раздела учебной дисциплины (модуля)	Виды СР	Всего часов
1	2	3	4	5
1.	3	1. Организация генома человека.	подготовка к занятиям, подготовка к тестированию, подготовка сообщения	6
2.		2. Геном человека и Предиктивная медицина: диагностика моногенной и многофакторной патологии человека.	подготовка к занятиям, подготовка к тестированию, подготовка сообщения	6
3.		3. Фармакогенетика и фармакогеномика.	подготовка к занятиям, подготовка к тестированию, подготовка сообщения	2
4.	3	4. Медицина будущего. Генная инженерия и генная терапия.	подготовка к занятиям, подготовка к тестированию, подготовка сообщения	2
5.	3	Зачет	подготовка к промежуточному контролю	8
ИТОГО часов в семестре:				24

3.7.2. Примерная тематика контрольных вопросов

1. Предиктивная медицина – медицина 4П.
2. Геном человека с точки зрения практического врача.
3. Лечение с позиций фармакогеномики и фармакогенетики.
4. Перспективы генной терапии.
5. Персонализированная медицина сегодня: реальность и возможности.
6. Эпигенетика и канцерогенез.
7. Биоинформатика – преспективное направление медицинской статистики.

8. Генная инженерия на службе здравоохранения.
9. Мое представление о Медицине будущего.

4. Оценочные материалы для контроля успеваемости и результатов освоения учебной дисциплины

4.1. Перечень компетенций и индикаторов достижения компетенций с указанием соотношенных с ними запланированных результатов обучения по дисциплине. Описание критериев и шкал оценивания результатов обучения по дисциплине.

ОПК-5 - Способен оценивать морфофункциональные, физиологические состояния и патологические процессы в организме человека при решении профессиональных задач

Код и наименование индикатора достижения компетенции	Результаты обучения по дисциплине	Критерии оценивания результатов обучения			
		2 («Не удовлетворительно»)	3 («Удовлетворительно»)	4 («Хорошо»)	5 («Отлично»)
ОПК-5. ОПК-5.1 Анализирует особенности организменного и популяционного уровней организации жизни	Знать: особенности организменного и популяционного уровней организации жизни Владеть: методикой проведения микроскопического анализа с использованием светового микроскопа для оценки морфофункционального состояния организма	При ответе на теоретические вопросы студент продемонстрировал недостаточный уровень знаний. При ответах на дополнительные вопросы было допущено множество неправильных ответов, допущены грубые биологические ошибки. Не знает особенности организменного и популяционного уровней организации	Студент ответил на теоретические вопросы с существенными и неточностями, продемонстрировал неглубокие, поверхностные знания, при ответах на дополнительные вопросы, допускал негрубые биологические ошибки.	Показал знание особенностей организменного и популяционного уровней организации жизни, но при ответах на теоретические и дополнительные вопросы, допускал негрубые биологические ошибки.	Показал знание особенностей организменного и популяционного уровней организации жизни, при ответах на теоретические вопросы показал отличные знания в рамках усвоенного учебного материала, правильно ответил на все дополнительные вопросы.

	человека при решении профессиональных задач	жизни.			
ОПК-5 ОПК-5.3. Оценивает морфофункциональные и физиологические показатели лабораторного и инструментального обследования пациента	Уметь: Анализировать общие закономерности и выявлять частные особенности и на организменном и популяционном уровнях	Не умеет обобщать и выделять особенности структурно-функциональной организации живого применительно к организму человека. Не владеет методикой проведения микроскопического анализа с использованием светового микроскопа для оценки морфофункционального состояния организма человека при решении профессиональных задач	Удовлетворительно может обобщать и выделять особенности структурно-функциональной организации живого применительно к организму человека, но при ответах на теоретические и дополнительные вопросы допускает биологические ошибки. Имеет навыки проведения микроскопического анализа, но при интерпретации результатов допускает ошибки	Может обобщать и выделять особенности структурно-функциональной организации живого применительно к организму человека. При ответах на теоретические и дополнительные вопросы допускает негрубые биологические ошибки. Владеет методикой проведения микроскопического анализа с использованием светового микроскопа, но при интерпретации результатов	Уверенно обобщает и выделяет особенности структурно-функциональной организации живого применительно к организму человека. При ответах на теоретические и дополнительные вопросы показал отличные знания. Уверенно владеет методикой проведения микроскопического анализа с использованием светового микроскопа, при интерпретации результатов для оценки морфофунк

				ов допускает негрубые биологиче ские ошибки	кциональн ого состояния организма человека при решении профессио нальных задач
--	--	--	--	--	---

ПК-6. Способен определять у пациента основные патологические состояния, симптомы, синдромы заболеваний, нозологические формы в соответствии с Международной статистической классификацией болезней и проблем, связанных со здоровьем X пересмотра

Код и наименование индикатора достижения компетенции	Результаты обучения по дисциплине	Критерии оценивания результатов обучения			
		2 («Не удовлетворительно»)	3 («Удовлетворительно»)	4 («Хорошо»)	5 («Отлично»)
П-6 ПК-6.2. Анализирует и систематизирует информацию, полученную в результате расспроса и физикального обследования пациента, с последующим формулированием предварительного	Знать: симптомы моногенных заболеваний и хромосомных синдромов Уметь: Систематизировать информацию, полученную в результате расспроса пациента и применения методов изучения генетики человека; формулиров	При ответе на теоретические вопросы студент продемонстрировал недостаточный уровень знаний. При ответах на дополнительные вопросы было допущено множество неправильных ответов, допущены грубые биологические ошибки.	Студент ответил на теоретические вопросы с существенными неточностями, продемонстрировал неглубокие, поверхностные знания, при ответах на дополнительные вопросы, допускал негрубые биологические ошибки.	Студент продемонстрировал знание важнейших разделов и основного содержания программы дисциплины Геном человека, При ответах на теоретические вопросы обучающийся допускает негрубые	Студент правильно ответил на все теоретические вопросы, показал отличные знания в рамках усвоенного учебного материала, правильно ответил на все дополнительные вопросы.

клинического / синдромального диагноза	ать предположительный диагноз моногенной или хромосомной патологии			биологические ошибки, но при указании на них – исправляет.	
ПК-6 ПК-6.2. Анализирует и систематизирует информацию, полученную в результате расспроса и физикального обследования пациента, с последующим формулированием предварительного клинического / синдромального диагноза.	Знать: симптомы моногенных заболеваний и хромосомных синдромов Уметь: Систематизировать информацию, полученную в результате расспроса пациента и применения методов изучения генетики человека; формулировать предположительный диагноз моногенной или хромосомной патологии	При ответе на теоретические вопросы студент продемонстрировал недостаточный уровень знаний. При ответах на дополнительные вопросы было допущено множество неправильных ответов, допущены грубые биологические ошибки.	Студент ответил на теоретические вопросы с существенными неточностями, продемонстрировал неглубокие, поверхностные знания, при ответах на дополнительные вопросы, допускал негрубые биологические ошибки.	Студент продемонстрировал знание важнейших разделов и основного содержания программы дисциплины Геном человека, При ответах на теоретические вопросы обучающийся допускает негрубые биологические ошибки, но при указании на них – исправляет.	Студент правильно ответил на все теоретические вопросы, показал отличные знания в рамках усвоенного учебного материала, правильно ответил на все дополнительные вопросы.

4.2. Типовые контрольные задания или иные материалы, необходимые для оценивания результатов обучения по учебной дисциплине, соотнесенных с установленными в образовательной программе индикаторами достижения компетенций.

Код и наименование индикатора достижения компетенции	Результаты обучения по дисциплине	Оценочные средства
<p>ОПК-5 ОПК-5.1. Анализирует особенности организменного и популяционного уровней организации жизни</p>	<p>Знать: особенности организменного и популяционного уровней организации жизни Уметь: Анализировать общие закономерности и выявлять частные особенности на организменном и популяционном уровнях Владеть: методикой проведения микроскопического анализа с использованием светового микроскопа для оценки морфофункционального состояния организма человека при решении профессиональных задач</p>	<p>Тесты открытого и закрытого типа, вопросы для текущей аттестации, вопросы и билеты для промежуточной аттестации, типовые и ситуационные задачи</p>
<p>ОПК-5 ОПК-5.3. Оценивает морфофункциональные и физиологические показатели лабораторного и инструментального обследования пациента</p>	<p>Уметь: Анализировать общие закономерности и выявлять частные особенности на организменном и популяционном уровнях Владеть: методикой проведения микроскопического анализа кариотипа с использованием светового микроскопа и методами интерпретации результатов ПЦР-анализов для оценки морфофункционального состояния организма человека при решении профессиональных задач</p>	<p>Тесты открытого и закрытого типа, вопросы для текущей аттестации, вопросы и билеты для промежуточной аттестации, типовые и ситуационные задачи, микроскопы, кариограммы, родословные, электрофореграммы</p>
<p>ПК-6 ПК-6.2. Анализирует и систематизирует информацию, полученную в результате расспроса и</p>	<p>Знать: симптомы моногенных заболеваний и хромосомных синдромов Уметь: Систематизировать</p>	<p>Тесты открытого и закрытого типа, вопросы для текущей аттестации, вопросы и билеты для промежуточной</p>

физикального обследования пациента, с последующим формулированием предварительного клинического / синдромального диагноза.	информацию, полученную в результате расспроса пациента и применения методов изучения генетики человека; формулировать предположительный диагноз моногенной или хромосомной патологии	аттестации, типовые и ситуационные задачи, микроскопы, кариограммы, родословные, электрофореграммы
ПК-6 ПК-6.4. Формулирует клинический диагноз основного заболевания и его осложнений с учетом интерпретации клинических данных и результатов лабораторных и инструментальных методов обследования в соответствии с действующей международной статистической классификацией болезней и проблем, связанных со здоровьем (МКБ).	Владеть: методикой решения типовых и ситуационных задач по молекулярной генетике и генетике человека, а также методами изучения генетики человека Владеет: методами интерпретации клинических данных и результатов лабораторных и инструментальных методов обследования	Тесты открытого и закрытого типа, вопросы для текущей аттестации, вопросы и билеты для промежуточной аттестации, типовые и ситуационные задачи, микроскопы, кариограммы, родословные, электрофореграммы

5. Учебно-методическое обеспечение учебной дисциплины

5.1. Перечень основной и дополнительной литературы, необходимой для освоения учебной дисциплины

Основная литература

№/П	Наименование, авторы, выходные данные	Кол-во экземпляров
	Викторова, Т. В. Биология: учеб. пособие / Т. В. Викторова, А. Ю. Асанов. - М. : Академия, 2011 (переиздание, 2019). - 320 с.	769
1	Основы медицинской генетики : Учебное пособие / Н. С. Парамонова, Т. А. Лашковская, Т. В. Мацюк и др. - Гродно : ГрГМУ, 2022. - 288 с. - ISBN 9789855957400. - Текст : электронный // ЭБС "Букап" : [сайт]. - URL : https://www.books-up.ru/ru/book/osnovy-medicinskoj-genetiki-15915678/ (дата обращения: 22.03.2023).	Неограниченный доступ
3	Ярыгина, В. Н. Биология. Т. 1. / под ред. Ярыгина В. Н. - Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2020. - 728 с. - ISBN 978-5-9704-5307-0. - Текст : электронный // ЭБС "Консультант студента" : [сайт]. - URL : https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970453070.html (дата обращения: 20.01.2023).	Неограниченный доступ

Дополнительная литература

№/П	Наименование, авторы, выходные данные	Кол-во экземпляров
1	Биология [Текст] : учебник/ Н. В. Чебышев [и др.] ; под ред. Н. В. Чебышева. - М. : МИА, 2016. - 635,[5] с.	100
2	Викторова, Т. В. Биология: учеб. пособие / Т. В. Викторова, А. Ю. Асанов. - М. : Академия, 2011. - 320 с.	769
3	Генетика [Текст] : учебник/ В. И. Иванов [и др.] ; под ред. В. И. Иванова. - М. : Академкнига, 2007. - 638 с.	<u>35</u>
4	Козлова, И. И. Биология : учебник / И. И. Козлова, И. Н. Волков, А. Г. Мустафин. - Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2022. - 336 с. - ISBN 978-5-9704-7009-1. - Текст : электронный // ЭБС "Консультант студента" : [сайт]. - URL : https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970470091.html (дата обращения: 20.01.2023).	Неограниченный доступ
5	Кребс, Джоселин. Гены по Льюису : [учебное издание] / Дж. Кребс, Э. Голдштейн, С. Килпатрик ; пер. с англ. под ред. Д. В. Ребрикова и Н. Ю. Усмана. - 2-е изд., испр. и доп. - М. : Лаборатория знаний, 2017. - 919,[1] с.	1
6	Методы антропогенетики [Текст] : учеб. пособие / ФГБОУ ВО «Баш. гос. мед. ун-т» МЗ РФ ; сост. Г. И. Лукманова [и др.]. - Уфа, 2016. - 73 с.	<u>200</u>
7	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: БД «Электронная учебная библиотека» http://library.bashgmu.ru/elibdoc/elib733.pdf	<u>Неограниченный доступ</u>
8	Основы общей и молекулярной генетики : учебно-методическое пособие / В. Г. Зенкина, О. А. Солодкова, Г. Г. Божко, Л. А. Масленникова. - Владивосток : Медицина ДВ, 2017. - 147 с. - ISBN 9785983011083. - Текст : электронный // ЭБС "Букап" : [сайт]. - URL : https://www.books-up.ru/ru/book/osnovy-obcshej-i-molekulyarnoj-genetiki-15600250/ (дата обращения: 22.03.2023).	Неограниченный доступ
9	Снигур Г. Л. Основы общей генетики. Закономерности наследственности и изменчивости : учебное пособие / Г. Л. Снигур, Э. Ю. Сахарова, Т. Н. Щербакова. - Волгоград : ВолгГМУ, 2022. - 116 с. - ISBN 9785965207985. - Текст : электронный // ЭБС "Букап" : [сайт]. - URL : https://www.books-up.ru/ru/book/osnovy-obcshej-genetiki-zakonmernosti-nasledstvennosti-i-izmenchivosti-15850078/ (дата обращения: 22.03.2023).	Неограниченный доступ
10	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.	<u>200</u>
11	Современные методы пренатальной диагностики и неонатального скрининга на наследственные болезни [Электронный ресурс] : учеб. пособие / ФГБОУ ВО «Баш. гос. мед. ун-т» МЗ РФ ; сост. Г. М. Исхакова [и др.]. - Электрон. текстовые дан. - Уфа, 2016. - Текст:	<u>Неограниченный доступ</u>

	электронный // БД «Электронная учебная библиотека». – URL: http://library.bashgmu.ru/elibdoc/elib735.pdf	
12	Сорокина Е. В. Генетика человека с основами медицинской генетики : Учебно-методическое пособие / Е. В. Сорокина, М. В. Останина. - Волгоград : ВолгГМУ, 2022. - 92 с. - ISBN 9785965207565. - Текст : электронный // ЭБС "Букап" : [сайт]. - URL : https://www.books-up.ru/ru/book/genetika-cheloveka-s-osnovami-medicinskoj-genetiki-15853036/ (дата обращения: 22.03.2023).	Неограниченный доступ
	Снигур Г. Л. Основы молекулярной генетики : Учебное пособие / Г. Л. Снигур, Э. Ю. Сахарова, Т. Н. Щербакова. - 2-е изд.. - Волгоград : ВолгГМУ, 2022. - 96 с. - ISBN 9785965207145. - Текст : электронный // ЭБС "Букап" : [сайт]. - URL : https://www.books-up.ru/ru/book/osnovy-molekulyarnoj-genetiki-15838564/ (дата обращения: 22.03.2023)	Неограниченный доступ
	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.	<u>30</u>
	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 соц. развития РФ", ФГБУ науки институт биохимии и генетики УНЦ РАН. - Электрон. текстовые дан. - Уфа, 2012. - Текст: электронный // БД «Электронная учебная библиотека». – URL: http://library.bashgmu.ru/elibdoc/elib422.pdf	Неограниченный доступ
	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.	<u>995</u>
	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. - Текст: электронный // БД «Электронная учебная библиотека». – URL: http://library.bashgmu.ru/elibdoc/elib594.pdf	Неограниченный доступ

5.2. Перечень ресурсов информационно-телекоммуникационной сети «Интернет», необходимых для освоения учебной дисциплины (модуля)

Электронно-библиотечная система «Консультант студента» для ВПО	www.studmedlib.ru
Электронно-библиотечная система «Лань»	http://e.lanbook.com
База данных «Электронная учебная библиотека»	http://library.bashgmu.ru

6. Материально-техническая база, необходимая для осуществления образовательного процесса по учебной дисциплине

6.1. Материально-техническая база, необходимая для осуществления

образовательного процесса по учебной дисциплине

№ п/п	Наименование вида образования, уровня образования, профессии, специальности, направления подготовки (для профессионального образования), подвида дополнительного образования	Наименование объекта, подтверждающего наличие материально-технического обеспечения, с перечнем основного оборудования	Адрес (местоположение) объекта, подтверждающего наличие материально-технического обеспечения, (с указанием номера такого объекта в соответствии с документами по технической инвентаризации)
1	2	3	4
1	Специальность Лечебное дело	Лекционная аудитория № 1.1 Число посадочных мест-32 комплекты микро и макропрепаратов, моноблок, мультимедийный проектор, проекционный экран, доска аудиторная. Микроскопы 10 шт. Учебно-методические материалы.	ФГБОУ ВО БГМУ Минздрава России. Республика Башкортостан, 450008, г. Уфа, ул. Заки Валиди д.47, корп. 8
		Лекционная аудитория № 2.1 Число посадочных мест-30 комплекты микро и макропрепаратов, моноблок, мультимедийный проектор, проекционный экран, доска аудиторная. Микроскопы 10 шт. Учебно-методические материалы.	ФГБОУ ВО БГМУ Минздрава России. Республика Башкортостан, 450008, г. Уфа, ул. Заки Валиди д.47, корп. 8
		Лекционная аудитория № 2.2 Число посадочных мест-30 комплекты микро и макропрепаратов, моноблок, мультимедийный проектор, проекционный экран, доска аудиторная. Микроскопы 10 шт. Учебно-методические материалы.	ФГБОУ ВО БГМУ Минздрава России. Республика Башкортостан, 450008, г. Уфа, ул. Заки Валиди д.47, корп. 8
		Лекционная аудитория № 2.3 Число посадочных мест-32 комплекты микро и макропрепаратов, моноблок, мультимедийный проектор, проекционный экран, доска аудиторная. Микроскопы 10 шт. Учебно-методические материалы.	ФГБОУ ВО БГМУ Минздрава России. Республика Башкортостан, 450008, г. Уфа, ул. Заки Валиди д.47, корп. 8

		Учебная аудитория № 3.1 Число посадочных мест- 30 комплекты микро и макропрепаратов, моноблок, мультимедийный проектор, проекционный экран, доска аудиторная. Микроскопы 10 шт. Учебно-методические материалы.	ФГБОУ ВО БГМУ Минздрава России. Республика Башкортостан, 450008, г. Уфа, ул. Заки Валиди д.47, корп. 8
		Учебная аудитория № 3.2 Число посадочных мест-18 комплекты микро и макропрепаратов, моноблок, мультимедийный проектор, проекционный экран, доска аудиторная. Микроскопы 10 шт. Учебно-методические материалы.	ФГБОУ ВО БГМУ Минздрава России. Республика Башкортостан, 450008, г. Уфа, ул. Заки Валиди д.47, корп. 8
		Компьютерный класс (аудитория для СРО) Число посадочных мест-36 комплекты микро и макропрепаратов, доска аудиторная. Микроскопы 10 шт. Учебно-методические материалы.	ФГБОУ ВО БГМУ Минздрава России. Республика Башкортостан, 450008, г. Уфа, ул. Заки Валиди д.47, корп. 8

6.2. Современные профессиональные базы данных, информационные справочные системы (дополнить свое при необходимости)

1. <http://www.pubmedcentral.nih.gov> - U.S. National Institutes of Health (NIH). Свободный цифровой архив журнальных публикаций по результатам биомедицинских научных исследований.
2. <http://medbiol.ru> - Сайт для образовательных и научных целей.
3. <http://www.biochemistry.org> - Сайт Международного биохимического общества (The International Biochemical Society).
4. <http://www.clinchem.org> - Сайт журнала Clinical Chemistry. Орган Американской ассоциации клинической химии - The American Association for Clinical Chemistry (AACC). (Международное общество, объединяющее специалистов в области медицины, в сферу профессиональных интересов которых входят: клиническая химия, клиническая лабораторная наука и лабораторная медицина).
5. <http://biomolecula.ru/> - биомолекула - сайт, посвященный молекулярным основам современной биологии и практическим применениям научных достижений в медицине и биотехнологии.
6. <https://www.merlot.org/merlot/index.htm> - MERLOT - Multimedia Educational Resource for Learning and Online Teaching.
7. www.elibrary.ru - национальная библиографическая база данных научного цитирования (профессиональная база данных)
8. www.scopus.com - крупнейшая в мире единая реферативная база данных (профессиональная база данных)
9. www.pubmed.com - англоязычная текстовая база данных медицинских и биологических публикаций (профессиональная база данных).

6.3. Лицензионное и свободно распространяемое программное обеспечение, в том числе отечественного производства

№ п/п	Наименование	Описание	Кол-во	Поставщик	Где установлен
1.	Права на программу для ЭВМ корпоративная лицензия на специальный набор программных продуктов Microsoft Desktop School ALNG LicSAPk OLVS E 1Y AcademicEdition Enterprase	Операционная система Microsoft Windows + офисный пакет Microsoft Office	200	ООО «Софтлайн Трейд»	Кафедры и подразделения Университета
2.	Права на программу для ЭВМ набор веб-сервисов, предоставляющих доступ к различным программам и услугам на основе платформы Microsoft Office для образования Microsoft Office 365 A5 for faculty - Annually	Организация ВКС Microsoft Teams	25	ООО «Софтлайн Трейд»	Лекционные аудитории Кафедры и подразделения Университета
3.	Права на программу для ЭВМ система антивирусной защиты персональных компьютеров Dr.Web Desktop Security Suite Комплексная защита + Центр управления	Антивирусная защита (российское ПО)	1750	ООО «Софтлайн Трейд»	Сервера, кафедры и подразделения Университета
4.	Права на программу для ЭВМ система антивирусной защиты рабочих станций и файловых серверов Kaspersky Endpoint Security для бизнеса – Стандартный Russian Edition. 500-999 Node 1 year Educational Renewal License	Антивирусная защита (российское ПО)	450	ООО «Софтлайн Трейд»	Кафедры и подразделения Университета
5.	Права на программу для ЭВМ Офисное программное обеспечение МойОфис Стандартный	Офисный пакет (российское ПО)	120	ООО «Софтлайн Трейд»	Кафедры и подразделения Университета
6.	Права на программу для ЭВМ Операционная система для образовательных учреждений Астра Linux Common Edition	Операционная система (российское ПО)	40	ООО «Софтлайн Трейд»	Кафедры и подразделения Университета
7.	Права на программу для ЭВМ Система контент-фильтрации SkyDNS	Фильтрация интернет-контента (российское ПО)	1	ООО «Софтлайн Трейд»	Сервер
8.	Права на программу для ЭВМ Система для организации и проведения веб-конференций, вебинаров, мастер-классов	Организации веб-конференций,	1	ООО «Софтлайн Трейд»	Сервер

	Mirapolis Virtual Room	вебинаров, мастер- классов (российское ПО)			
9.	Права на программу для ЭВМ Система дистанционного обучения Русский Moodle 3KL	Учебный портал (в составе ЭИОС БГМУ) (российское ПО)	1	«Софтлайн Трейд»	Хостинг на внешнем ресурсе
10.	Права на программу для ЭВМ "АИС «БИТ: Управление вузом»"	Электронный деканат (в составе ЭИОС БГМУ) (российское ПО) (российское ПО)	1	Компания «Первый БИТ"	Сервер
11.	Права на программу для ЭВМ «1С-Битрикс: Внутренний портал учебного заведения» (неогр. кол-во пользователей)	Корпоративный портал (в составе ЭИОС БГМУ) (российское ПО)	1	ООО «ВэбСофт»	Сервер
12.	Права на программу для ЭВМ «1С-Битрикс: Управление сайтом - Эксперт»	Сайт ОО (в составе ЭИОС БГМУ) (российское ПО)	1	ООО «ВэбСофт»	Хостинг на внешнем ресурсе
13.	Права на программу для ЭВМ «1С-Битрикс: Сайт учебного заведения»		1	ООО «ВэбСофт»	Хостинг на внешнем ресурсе