

Документ подписан простой электронной подписью

Информация о владельце:

ФИО: Павлов Валентин Николаевич

Должность: Ректор

Дата подписания: 14.06.2024 15:34:29

Уникальный программный ключ:

a562210a8a161d1bcb01083463478546b1406347064e

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

Кафедра медицинской генетики и фундаментальной медицины



УТВЕРЖДАЮ

Проректор по учебной работе

Валишин Д.А. /

« 30 » июн 2024 г.

**РАБОЧАЯ ПРОГРАММА ДИСЦИПЛИНЫ
ОБЩАЯ И МЕДИЦИНСКАЯ ГЕНЕТИКА**

Уровень образования

Высшее – специалитет

Специальность

30.05.01 Медицинская биохимия

Квалификация

Врач-биохимик

Форма обучения

Очная

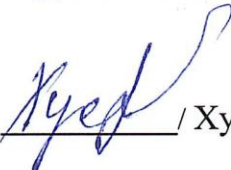
Для приема: 2024

Уфа – 2024

При разработке рабочей программы учебной дисциплины в основу положены:

- 1) ФГОС ВО 3 – специалитет по специальности 30.05.01 Медицинская биохимия, утвержденный приказом Министерства науки и высшего образования Российской Федерации от «13» августа 2020 г. №998;
- 2) Учебный план по специальности 30.05.01 Медицинская биохимия, утвержденный Ученым советом ФГБОУ ВО БГМУ Минздрава России от «30» мая 2024 г., протокол № 5;
- 3) Приказ Министерства труда и социальной защиты РФ от «04» августа 2017 г. № 613н «Об утверждении профессионального стандарта «Врач-биохимик».

Рабочая программа учебной дисциплины одобрена на заседании кафедры медицинской генетики и фундаментальной медицины от «27» мая 2024 г., протокол № 8.

Заведующий кафедрой  / Хуснутдинова Э.К.

Рабочая программа учебной дисциплины одобрена УМС Центра инновационных образовательных программ от «24» апреля 2024 г., протокол № 2.

Председатель УМС

Центра инновационных образовательных программ  / Титова Т.Н.

Разработчики:

Хуснутдинова Э.К., зав. кафедрой медицинской генетики и фундаментальной медицины

Тимашева Я.Р., доцент кафедры медицинской генетики и фундаментальной медицины

СОДЕРЖАНИЕ РАБОЧЕЙ ПРОГРАММЫ:

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.....	9
2.1. Типы задач профессиональной деятельности.....	9
2.2. Перечень компетенций, индикаторов достижения компетенций и индекса трудовой функции	10
3. Содержание рабочей программы	13
3.1 Объем учебной дисциплины (модуля) и виды учебной работы	13
3.2. Перечень разделов учебной дисциплины и компетенций с указанием соотнесенных с ними тем разделов дисциплины.....	13
3.4. Название тем лекций и количество часов по семестрам изучения учебной дисциплины (модуля).	18
3.5. Название тем практических занятий в том числе практической подготовки и количество часов по семестрам изучения учебной дисциплины (модуля).	19
3.6. Лабораторный практикум	20
3.7. Самостоятельная работа обучающегося.....	20
3.7.2. Примерная тематика контрольных вопросов.....	20
4. Оценочные материалы для контроля успеваемости и результатов освоения учебной дисциплины (модуля).....	22
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.	22
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.	27
5. Учебно-методическое обеспечение учебной дисциплины (модуля).....	29
5.1. Перечень основной и дополнительной литературы, необходимой для освоения учебной дисциплины (модуля).....	29
5.2. Перечень ресурсов информационно-телекоммуникационной сети «Интернет», необходимых для освоения учебной дисциплины (модуля)	30
6. Материально-техническая база, необходимая для осуществления образовательного процесса по учебной дисциплине (модуля)	31
6.1. Материально-техническая база, необходимая для осуществления образовательного процесса по учебной дисциплине (модуля)	31
6.2. Современные профессиональные базы данных, информационные справочные системы...	32
6.3. Лицензионное и свободно распространяемое программное обеспечение, в том числе отечественного производства.....	33

1. Пояснительная записка

1.1. Цель и место дисциплины в структуре образовательной программы

Дисциплина «Общая и медицинская генетика» относится к обязательной части.

Дисциплина изучается на 4 и 5 курсе в 7, 8 и 9 семестрах.

Целью освоения учебной дисциплины «Общая и медицинская генетика» является формирование системных знаний об универсальных законах наследственности и изменчивости и их роли в патологии человека, а также о достижениях современной генетики и успехах в области создания новых генетических технологий.

К задачам изучения дисциплины следует отнести приобретение обучающимся практических знаний и навыков, необходимых будущему специалисту для принятия обоснованных решений при организации и проведении клинических лабораторных исследований, разработке и исследовании новых лекарственных средств, и проведении исследований в области медицины и биологии в рамках будущей профессиональной деятельности.

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 (модулю)
ОПК-1. Способен использовать и применять фундаментальные и прикладные медицинские, естественнонаучные знания для постановки и решения стандартных и инновационных задач профессиональной деятельности	ОПК-1.1. Применяет фундаментальные естественнонаучные знания для решения профессиональных задач. ОПК-1.2. Применяет прикладные естественнонаучные знания для решения профессиональных задач. ОПК-1.3. Применяет фундаментальные медицинские знания для решения профессиональных задач. ОПК-1.4. Применяет прикладные медицинские знания для решения профессиональных задач.	Знать основные закономерности наследственности и изменчивости, их роль в патологии человека, а также возможности практического применения. Уметь применять знания об основных закономерностях наследственности и изменчивости и их роли в патологии человека для решения профессиональных задач. Владеть навыками применения фундаментальных и прикладных медицинских и естественнонаучных знаний для решения профессиональных задач.
ОПК-2. Способен выявлять и оценивать морфофункциональные, физиологические состояния и патологические процессы в организме человека,	ОПК-2.1– Выявляет и оценивает морфофункциональные, физиологические состояния и патологические процессы в организме человека	Знать способы оценки морфофункциональных, физиологических состояний и патологических процессов в организме человека. Уметь: использовать знания

моделировать патологические состояния in vivo и in vitro при проведении биомедицинских исследований	ОПК-2.2– Применяет знания о морфофункциональных особенностях, физиологических состояниях и патологических процессах в организме человека.	о морфофункциональных особенностях, физиологических состояниях и патологических процессах в организме человека. Владеть навыками оценки морфофункциональных, физиологических состояний и патологических процессов в организме человека.
ОПК-3. Способен использовать специализированное диагностическое и лечебное оборудование, применять медицинские изделия, лекарственные средства, клеточные продукты и генно-инженерные технологии, предусмотренные порядками оказания медицинской помощи	ОПК-3.1-Применяет диагностическое оборудование для решения профессиональных задач. ОПК-3.3 – Использует медицинские изделия, лекарственных средства, клеточные продукты и генно-инженерные технологии в медицинских и научных исследованиях.	Знать принципы применения диагностического, лечебного оборудования, медицинских изделий, лекарственных средств, клеточных продуктов и генно-инженерных технологий для решения профессиональных задач в медицинских и научных исследованиях и при оказании медицинской помощи Уметь применять диагностическое, лечебное оборудование, медицинские изделия, лекарственные средства, клеточные продукты и генно-инженерные технологии для решения профессиональных задач в медицинских и научных исследованиях и при оказании медицинской помощи Владеть навыками применения диагностического, лечебного оборудования, медицинских изделий, лекарственных средств, клеточных продуктов и генно-инженерных технологий для решения профессиональных задач в медицинских и научных исследованиях и при оказании медицинской помощи
ОПК-5. Способен к организации и	ОПК-5.1 – Организует прикладные и практические	Знать принципы организации и

осуществлению прикладных и практических проектов и иных мероприятий по изучению биохимических и физиологических процессов и явлений, происходящих в клетке человека	проекты и иные мероприятия по изучению биохимических и физиологических процессов и явлений, происходящих в клетке человека ОПК-5.2 – Осуществляет прикладные и практические проекты и иные мероприятия по изучению биохимических и физиологических процессов и явлений, происходящих в клетке человека	осуществления прикладных и практических проектов и иных мероприятий по изучению биохимических и физиологических процессов и явлений, происходящих в клетке человека. Уметь организовывать и осуществлять прикладные и практические проекты и иные мероприятия по изучению биохимических и физиологических процессов и явлений, происходящих в клетке человека. Владеть навыками организации и осуществления прикладных и практических проектов и иных мероприятий по изучению биохимических и физиологических процессов и явлений, происходящих в клетке человека.
ПК-1. Способен выполнять общеклинические, биохимические, иммунологические, молекулярно-биологические и гематологические лабораторные исследования	ПК-1.1 – Выполняет стандартные операционные процедуры клинических лабораторных исследований (общеклинические, биохимические, иммунологические, молекулярно- биологические и гематологические) ПК-1.2 – Разрабатывает и применяет стандартные методы клинико- лабораторного исследования.	Знать стандартные операционные процедуры клинических лабораторных исследований (общеклинические, биохимические, иммунологические, молекулярно- биологические и гематологические), стандартные методы клинико- лабораторного исследования. Уметь выполнять стандартные операционные процедуры клинических лабораторных исследований (общеклинические, биохимические, иммунологические, молекулярно- биологические и гематологические), применять стандартные методы клинико- лабораторного исследования. Владеть стандартными

		методами клинико-лабораторного исследования и навыками выполнения стандартных операционных процедур клинических лабораторных исследований (общеклинические, биохимические, иммунологические, молекулярно-биологические и гематологические).
ПК-13. Способен к выполнению фундаментальных научных биомедицинских исследований	ПК-13.1- Определяет стратегию и проблематику фундаментальных исследований, выбирает оптимальные способы решения задач, проводит системный анализ объектов исследования, отвечает за правильность и обоснованность выводов, внедрение полученных результатов в практическое здравоохранение	Знать принципы определения стратегии и проблематики фундаментальных исследований, выбора оптимальных способов решения задач, проведения системного анализа объектов исследования, оценки правильности и обоснованности выводов, внедрения полученных результатов в практическое здравоохранение. Уметь определять стратегию и проблематику фундаментальных исследований, выбирать оптимальные способы решения задач, проводить системный анализ объектов исследования, оценивать правильность и обоснованность выводов, внедрять полученные результаты в практическое здравоохранение. Владеть навыками определения стратегии и проблематики фундаментальных исследований, выбора оптимальных способов решения задач, проведения системного анализа объектов исследования, оценки правильности и обоснованности выводов, внедрения полученных результатов в практическое здравоохранение.

	ПК-13.2 – Собирает и обрабатывает научную и информацию, в результате чего формулирует проверяемые гипотезы в области медицины и биохимии.	Знать методики сбора и обработки научной информации, формулирования проверяемых гипотез в области медицины и биохимии. Уметь собирать и обрабатывать научную и информацию, формулировать проверяемые гипотезы в области медицины и биохимии. Владеть навыками сбора и обработки научной информации, формулирования проверяемых гипотез в области медицины и биохимии.
	ПК-13.3 – Проводит исследования, наблюдения, эксперименты, измерения для проверки гипотез в области молекулярной медицины и молекулярной биологии.	Знать принципы и методики проведения исследований, наблюдений, экспериментов, измерений для проверки гипотез в области молекулярной медицины и молекулярной биологии. Уметь проводить исследования, наблюдения, эксперименты, измерения для проверки гипотез в области молекулярной медицины и молекулярной биологии. Владеть навыками проведения исследований, наблюдений, экспериментов, измерений для проверки гипотез в области молекулярной медицины и молекулярной биологии.

ПК-14. Способен к выполнению прикладных и поисковых научных биомедицинских исследований и разработок	ПК-14.1 - Определяет стратегию и проблематику фундаментальных исследований, выбирает оптимальные способы решения задач, проводит системный анализ объектов исследования, отвечает за правильность и обоснованность выводов, внедрение полученных результатов в практическое здравоохранение	Знать принципы и пути определения стратегии и проблематики фундаментальных исследований, выбора оптимальных способов решения задач, проведения системного анализа объектов исследования, определения правильности и обоснованности выводов, способов внедрения полученных результатов в практическое здравоохранение. Уметь определять стратегию и проблематику фундаментальных исследований, выбирать оптимальные способы решения задач, проводить системный анализ объектов исследования, определять правильность и обоснованность выводов, внедрять полученные результаты в практическое здравоохранение. Владеть навыками определения стратегии и проблематики фундаментальных исследований, выбора оптимальных способов решения задач, проведения системного анализа объектов исследования, определения правильности и обоснованности выводов, внедрения полученных результатов в практическое здравоохранение.
---	--	---

2. Требования к результатам освоения учебной дисциплины

2.1. Типы задач профессиональной деятельности

Задачи профессиональной деятельности, которые лежат в основе преподавания учебной дисциплины: научно-исследовательские, научно-производственные, проектные.

2.2. Перечень компетенций, индикаторов достижения компетенций и индекса трудовой функции

№ п/п	Номер/ индекс компетенции (или его части) и ее содержание	Номер индикатора компетенции (или его части) и его содержание	Индекс трудовой функции и ее содержание	Перечень практических навыков по овладению компетенцией	Оценочные средства
1	2	3	4	5	6
1	ОПК-1. Способен использовать и применять фундаментальные и прикладные медицинские, естественнонаучные знания для постановки и решения стандартных и инновационных задач профессиональной деятельности	ОПК-1.1. Применяет фундаментальные естественнонаучные знания для решения профессиональных задач. ОПК-1.2. Применяет прикладные естественнонаучные знания для решения профессиональных задач. ОПК-1.3. Применяет фундаментальные медицинские знания для решения профессиональных задач. ОПК-1.4. Применяет прикладные медицинские знания для решения профессиональных задач.	A/01.7 A/02.7 A/03.7 A/04.7 A/06.7 B /01.7 D/01.7 D/02.7	Выделение и очистка нуклеиновых кислот; проведение полимеразной цепной реакции и рестрикционного анализа; секвенирование ДНК; кариотипирование, флюоресцентная гибридизация in situ, молекулярное кариотипирование.	Собеседование, тестирование, ситуационные задачи
2	ОПК-2. Способен выявлять и оценивать морфофункциональные, физиологические состояния и патологические процессы в организме человека, моделировать патологические состояния in vivo и in vitro при проведении биомедицинских исследований	ОПК-2.1– Выявляет и оценивает морфофункциональные, физиологические состояния и патологические процессы в организме человека ОПК-2.2– Применяет знания о морфофункциональных особенностях, физиологических состояниях и патологических процессах в организме человека.	A/01.7 A/06.7 D/01.7	Сбор семейного анамнеза, построение и анализ родословных, интерпретация результатов лабораторных и инструментальных методов исследования, выбор адекватных методов терапии .	Собеседование, тестирование, ситуационные задачи
3	ОПК-3. Способен использовать специализированное диагностическое и	ОПК-3.1-Применяет диагностическое оборудование для решения	A/01.6 B/03.6	Применение молекулярно-генетических, цитогенетических,	Собеседование, тестирование, ситуационные задачи

	лечебное оборудование, применять медицинские изделия, лекарственные средства, клеточные продукты и генно-инженерные технологии, предусмотренные порядками оказания медицинской помощи	профессиональных задач. ОПК-3.3 – Использует медицинские изделия, лекарственных средства, клеточные продукты и генно-инженерные технологии в медицинских и научных исследованиях.		биохимических методов.	
	ОПК-5. Способен к организации и осуществлению прикладных и практических проектов и иных мероприятий по изучению биохимических и физиологических процессов и явлений, происходящих в клетке человека	ОПК-5.1 – Организует прикладные и практические проекты и иные мероприятия по изучению биохимических и физиологических процессов и явлений, происходящих в клетке человека ОПК-5.2 – Осуществляет прикладные и практические проекты и иные мероприятия по изучению биохимических и физиологических процессов и явлений, происходящих в клетке человека	A/01.7 A/02.7 B/01.7 D/01.7 D/02.7	Поиск необходимой информации в научных базах данных; Основные методы биоинформатического анализа в молекулярной диагностике, медико-диагностических исследованиях;	Собеседование, тестирование, ситуационные задачи
	ПК-1. Способен выполнять общеклинические, биохимические, иммунологические, молекулярно-биологические и гематологические лабораторные исследования	ПК-1.1 – Выполняет стандартные операционные процедуры клинических лабораторных исследований (общеклинические, биохимические, иммунологические, молекулярно-биологические и гематологические) ПК-1.2 – Разрабатывает и применяет стандартные методы клинко- лабораторного исследования.	A/01.7 A/03.7	Сбор семейного анамнеза, построение и анализ родословных, проведение молекулярно-генетических (выделение и очистка нуклеиновых кислот; проведение полимеразной цепной реакции и рестрикционного анализа; секвенирование ДНК); цитогенетических (кариотипирование, флюоресцентная гибридизация in situ, молекулярное кариотипирование) методов исследования.	Собеседование, тестирование, ситуационные задачи

	ПК-13. Способен к выполнению фундаментальных научных биомедицинских исследований	ПК-13.1- Определяет стратегию и проблематику фундаментальных исследований, выбирает оптимальные способы решения задач, проводит системный анализ объектов исследования, отвечает за правильность и обоснованность выводов, внедрение полученных результатов в практическое здравоохранение ПК-13.2 – Собирает и обрабатывает научную и информацию, в результате чего формулирует проверяемые гипотезы в области медицины и биохимии. ПК-13.3 – Проводит исследования, наблюдения, эксперименты, измерения для проверки гипотез в области молекулярной медицины и молекулярной биологии.	D/01.7	Поиск необходимой информации в научных базах данных; Основные методы биоинформатического анализа в молекулярной диагностике, медико-диагностических исследованиях; методы внедрения результатов исследований и разработок; методы подготовки данных и составления отчетов исследований и разработок.	Собеседование, тестирование, ситуационные задачи
	ПК-14. Способен к выполнению прикладных и поисковых научных биомедицинских исследований и разработок	ПК-14.1 - Определяет стратегию и проблематику фундаментальных исследований, выбирает оптимальные способы решения задач, проводит системный анализ объектов исследования, отвечает за правильность и обоснованность выводов, внедрение полученных результатов в практическое здравоохранение	D/02.7	Поиск необходимой информации в научных базах данных; Основные методы биоинформатического анализа в молекулярной диагностике, медико-диагностических исследованиях; методы внедрения результатов исследований и разработок; методы подготовки данных и составления отчетов исследований и разработок.	Собеседование, тестирование, ситуационные задачи

3. Содержание рабочей программы

3.1 Объем учебной дисциплины (модуля) и виды учебной работы

Вид учебной работы		Всего часов/ зачетных единиц	Семестры		
			5	6	7
			часов		
Контактная работа (всего), в том числе:		216 (6)	72	96	48
Лекции (Л)		68 (1,9)	20	28	20
Практические занятия (ПЗ)*,		148 (4,1)	52	68	28
Самостоятельная работа обучающегося (СР), в том числе:		108 (3)	36	48	24
Подготовка к занятиям (ПЗ)		72 (2)	24	36	12
Подготовка к текущему контролю (ПТК)		24 (0,67)	12	12	
Подготовка к промежуточному контролю (ППК)		12 (0,33)			12
Вид промежуточной аттестации	Экзамен (Э)	36 (1)			36
ИТОГО: Общая трудоемкость	час.	360	108	144	108
	ЗЕТ	10	3	4	3

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

№ п/п	Индекс компетенции	Наименование раздела учебной дисциплины	Содержание раздела (темы разделов)
1	2	3	4
1	ОПК-1; ОПК-2; ОПК-3; ОПК-5; ПК-1; ПК-13; ПК-14 ТФ А/01.7 ТФ А/02.7 ТФ А/03.7 ТФ А/04.7 ТФ А/06.7 ТФ В /01.7 ТФ D/01.7 ТФ D/02.7	Общая генетика.	Предмет и история генетики. Наследственность и изменчивость. Ген, генотип и фенотип. Место генетики среди биологических дисциплин. Значение генетики для решения задач медицины и биотехнологии. Молекулярные основы наследственности. Генетическая информация. Локализация генов в хромосомах. Роль цитоплазматических органелл в передаче наследственной информации. Деление клетки. Митоз. Мейоз. Гаметогенез. Кариотип. Нуклеиновые кислоты, их структура, свойства и функции. Генетический код. Генетический анализ. Цели и принципы генетического анализа. Наследственный признак. Признаки качественные и количественные, элементарные и комплексные. Принцип анализа единичных признаков. Методы генетического анализа.

			Основные закономерности наследования. Аллели и типы их взаимодействий. Цитологические основы законов наследования. Взаимодействие генов: комплементарность, эпистаз, полимерия (кумулятивная и некумулятивная). Биохимические основы взаимодействия генов. Особенности наследования количественных признаков (полигенное наследование). Плейотропия. Критерии нехромосомного наследования. Митохондриальная наследственность. Генетические основы изменчивости. Понятие о наследственной и ненаследственной (модификационной) изменчивости. Взаимодействие генотипа и окружающей среды. Норма реакции генотипа. Пенетрантность и экспрессивность. Хромосомные перестройки. Внутри- и межхромосомные перестройки: делеции, дупликации, инверсии, транслокации, транспозиции. Генные мутации. Классификация генных мутаций. Геном и геномика. Ядерный (хромосомный) и митохондриальный геном. Проект «Геном человека» и его значение для медицины. Структурная организация генома эукариот. Регуляторные элементы генома. Мобильные генетические элементы. Функциональная геномика. Генетический контроль молекулярно-клеточных процессов. Генетический контроль и молекулярные механизмы репликации. Репарация ДНК, ее роль в поддержании стабильности генетического материала. Виды репарации. Генетическая рекомбинация. Виды рекомбинации. Конверсия гена. Регуляция экспрессии генов. Уровни регуляции экспрессии генов. Регуляция экспрессии генов у прокариот. Лактозный оперон. Регуляция экспрессии генов у эукариот. Посттранскрипционный уровень регуляции синтеза белков. Основы генетической инженерии. Ключевые ферменты генетической инженерии. Методы выделения и синтеза генов. Векторы на основе плазмид и фагов. Геномные библиотеки. Получение рекомбинантных молекул ДНК, молекулярное клонирование фрагментов ДНК. Трансгенные организмы. Популяционная генетика. Вид и популяция. Частоты фенотипов, генотипов, генов и аллелей. Закон Харди-Вайнберга. Генетическая гетерогенность популяций. Факторы динамики генетического состава популяции: ограничение численности (дрейф генов, эффект «бутылочного горлышка»), мутации, миграции, естественный отбор. Взаимодействие факторов динамики генетической структуры в природных популяциях. Внутрипопуляционный генетический
--	--	--	--

			полиморфизм. Генофонд. Генетический груз
2	ОПК-1; ОПК-2; ОПК-3; ОПК-5; ПК-1; ПК-13; ПК-14 ТФ А/01.7 ТФ А/02.7 ТФ А/03.7 ТФ А/04.7 ТФ А/06.7 ТФ В /01.7 ТФ D/01.7 ТФ D/02.7	Медицинская генетика.	Введение в медицинскую генетику. Предмет и задачи медицинской генетики. Наследственные заболевания, их распространение в популяциях. Классификация наследственных заболеваний. Семиотика наследственных заболеваний. Методы медицинской генетики. Клинико-генеалогический метод. Цитогенетический, биохимический, молекулярно-генетический методы, показания к применению. Популяционно-статистический, близнецовый метод. Врожденные пороки развития. Генетические аспекты роста и развития плода. Пороки развития плода: этиология, патогенез, классификация, методы диагностики, профилактики. Синдромы множественных врожденных пороков развития. Генетический мониторинг ВПР. Малые аномалии развития. Диагностическое и прогностическое значение малых аномалий развития у больных и их родственников. Хромосомные болезни. Классификация, этиология и эпидемиология хромосомных болезней человека. Патогенез хромосомных болезней, зависимость тяжести клинической картины от выраженности хромосомного дисбаланса, количественной вовлеченности ау- и гетерохроматина. Особенности фенотипа больных. Однородительские дисомии, хромосомный импринтинг, семейная предрасположенность. Сбалансированные хромосомные аномалии (робертсоновские транслокации), несбалансированные хромосомные аномалии (синдромы частичных моносомий и трисомий). Возраст родителей и частота хромосомных болезней у детей. Методы диагностики хромосомной патологии. Классификация метафазных хромосом. Кариотипирование, кариограмма, идиограмма. Варианты нормального и патологического кариотипа. Дифференциальная окраска хромосом для диагностики хромосомных мутаций и аутосомных геномных мутаций. Современные методы диагностики хромосомной патологии (кариотипирование, FISH, arrayCGH/XMA). Аномалии половых хромосом. Особенности клинических проявлений синдромов Шерешевского-Тернера, Клайнфельтера, трисомии X, полисомии по Y-хромосоме. Аномалии аутосом. Особенности клинических проявлений синдромов Дауна, Эдвардса, Патау. Микроцитогенетические синдромы. Синдромы Ангельмана, Прадера - Вилли, Вольфа-Хишхорна.

			Популяционная частота, особенности течения беременности при хромосомных синдромах. Диагностика, профилактика. Болезни аминокислотного обмена. Этиология, патогенез, клинические особенности, диагностика, прогноз. Болезни углеводного и жирового обмена. Этиология, патогенез, клинические особенности, диагностика, прогноз. Болезни клеточных органелл. Лизосомные болезни накопления, митохондриальные заболевания. Мультифакторные болезни. Гены предрасположенности. ДНК-диагностика наследственных болезней. Принципы, современные методы ДНК-диагностики, показания, противопоказания. Правовые и этические аспекты ДНК-диагностики. Генетическая паспортизация. Принцип составления и цели использования. Геном человека. Значение международных программ «Геном человека» и «ENCODE». Интерпретационные технологии в современной медицине (каталог OMIM). Уникальные и повторяющиеся последовательности генома человека, их роль в развитии заболеваний и идентификации личности. Онкогенетика. Предмет изучения онкогенетики. Канцерогенез, теории канцерогенеза. Генетические аспекты канцерогенеза. Протоонкогены, онкогены и гены-супрессоры опухолевого роста. Клеточные кризисы, ведущие к образованию сложных хромосомных перестроек - хромотрипис, хромоплексия. Молекулярно-генетические и цитогенетические методы диагностики в онкологии. Гетерогенность опухолей и клональная эволюция. Генетические особенности ряда онкологических заболеваний. ДНК-диагностика и медико-генетическое консультирование при наследственных онкологических заболеваниях. Наследственные и спорадические формы онкологических заболеваний. Наследственные опухолевые синдромы. Скрининг наследственных форм рака. Применение геномики для индивидуализации лечения опухолей. Таргетная терапия. Фармакогенетика. Фармакокинетические и фармакодинамические полиморфизмы генов. Значение фармакогенетического тестирования для персонализации применения различных групп лекарственных препаратов. Практическое использование клинико-фармакологических технологий персонализированной медицины. Генетика репродуктивных нарушений.
--	--	--	--

			Периконцепционная профилактика (скрининг гетерозигот, предимплантационная диагностика, донорские программы в циклах ЭКО). Пренатальная диагностика. Методы пренатальной диагностики Методы неинвазивной и инвазивной пренатальной диагностики (УЗИ, биохимический скрининг, определение ДНК плода, внутриутробная коррекция нарушений развития, инвазивные процедуры). Неонатальный скрининг фенилкетонурии, гомоцистинурии, галактоземии, муковисцидоза, адреногенитального синдрома, врожденного гипотиреоза Этические аспекты генетического скрининга. Селективный скрининг. Метод тандемной масс-спектрометрии. Показания к проведению селективного скрининга, основные и дополнительные критерии. Заболевания, выявляемые при селективном скрининге. Медико-генетическое консультирование. Медико-генетическая консультация (центр), структура, задачи. Диспансеризация пациентов с наследственной патологией. Виды профилактики наследственных заболеваний. Основы медико-генетического консультирования: виды, этапы и их содержание. Показания и принципы медико-генетического консультирования при хромосомных, геномных, генных, мультифакториальных болезнях и ВПР. Использование клинико-генеалогического, популяционно-статистического, цитогенетического, молекулярно-генетического и биохимического методов для вычисления генетического риска. Патогенетическое лечение наследственных заболеваний. Общие принципы лечения наследственных заболеваний. Основные подходы к патогенетическому лечению. Роль генетических регистров. Диетотерапия. Выведение токсичных метаболитов. Ингибирование синтеза токсичных продуктов обмена. Коррекция недостатка продукта реакции. Ферментная заместительная терапия. Генотерапия наследственных заболеваний. Задачи генотерапии. Векторы на основе вирусов животных и невирусные способы доставки «терапевтического» гена в больные клетки. Альтернативные подходы (РНК-интерференция и др). Методические подходы к генотерапии рака. Достижения и проблемы генотерапии.
--	--	--	---

3.3. Разделы учебной дисциплины, виды учебной деятельности и формы контроля

№ п/п	№ семестра	Наименование раздела учебной дисциплины (модуля)	Виды учебной деятельности, включая самостоятельную работу обучающихся (в часах)					Формы текущего контроля успеваемости (по неделям семестра)
			Л	ЛП	ПЗ	СРО	Всего	
1	5	Общая генетика.	20	-	52	36	108	Тесты, ситуационные задачи, собеседование.
2	6, 7	Медицинская генетика.	48	-	96	72	252	Тесты, ситуационные задачи, собеседование.
3	5, 6, 7	ИТОГО	68	-	148	108	360	

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

№ п/п	Название тем лекций учебной дисциплины (модуля)	Семестр 5	Семестр 6	Семестр 7
		Объем в АЧ	Объем в АЧ	Объем в АЧ
1	Предмет и история генетики.	2		
2	Молекулярные основы наследственности.	2		
3	Генетический анализ.	2		
4	Основные закономерности наследования.	2		
5	Генетические основы изменчивости.	2		
6	Геном и геномика.	2		
7	Генетический контроль молекулярно-клеточных процессов.	2		
8	Регуляция экспрессии генов.	2		
9	Основы генетической инженерии.	2		
10	Популяционная генетика.	2		
11	Введение в медицинскую генетику.		2	
12	Методы медицинской генетики.		2	
13	Врожденные пороки развития.		2	
14	Хромосомные болезни.		2	
15	Методы диагностики хромосомной патологии.		2	
16	Аномалии половых хромосом.		2	
17	Аномалии аутосом.		2	
18	Микроцитогенетические синдромы.		2	
19	Болезни аминокислотного обмена.		2	
20	Болезни углеводного и жирового обмена.		2	
21	Болезни клеточных органелл.		2	
22	Мультифакторные болезни.		2	
23	ДНК-диагностика наследственных болезней.		2	
24	Генетическая паспортизация.		2	

25	Онкогенетика.			2
26	ДНК-диагностика и медико-генетическое консультирование при наследственных онкологических заболеваниях.			2
27	Фармакогенетика.			2
28	Генетика репродуктивных нарушений.			2
29	Пренатальная диагностика.			2
30	Неонатальный скрининг.			2
31	Селективный скрининг.			2
32	Медико-генетическое консультирование.			2
33	Патогенетическое лечение наследственных заболеваний.			2
34	Генотерапия.			2
	ИТОГО	68		

3.5. Название тем практических занятий в том числе практической подготовки и количество часов по семестрам изучения учебной дисциплины (модуля).

№ п/п	Название тем практических занятий учебной дисциплины (модуля)	Семестр 5	Семестр 6	Семестр 7
		Объем в АЧ	Объем в АЧ	Объем в АЧ
1	2	3	4	5
1.	Предмет и история генетики, ее место в биологии и медицине.	5		
2.	Молекулярные основы наследственности.	5		
3.	Генетический анализ.	5		
4.	Основные закономерности наследования.	5		
5.	Генетические основы изменчивости.	6		
6.	Геном и геномика.	5		
7.	Генетический контроль молекулярно-клеточных процессов.	5		
8.	Регуляция экспрессии генов.	5		
9.	Основы генетической инженерии.	5		
10.	Популяционная генетика.	6		
11.	Введение в медицинскую генетику.		4	
12.	Методы медицинской генетики.		4	
13.	Врожденные пороки развития.		4	
14.	Хромосомные болезни.		4	
15.	Методы диагностики хромосомной патологии.		4	
16.	Аномалии половых хромосом.		4	
17.	Аномалии аутосом.		4	
18.	Микроцитогенетические синдромы.		4	
19.	Болезни аминокислотного обмена.		4	
20.	Болезни углеводного и жирового обмена.		4	
21.	Болезни клеточных органелл.		4	
22.	Мультифакторные болезни.		4	
23.	ДНК-диагностика наследственных болезней.		4	

24.	Генетическая паспортизация.		4	
25.	Онкогенетика.		4	
26.	ДНК-диагностика и медико-генетическое консультирование при наследственных онкологических заболеваниях.		4	
27.	Фармакогенетика.		4	
28.	Генетика репродуктивных нарушений.			4
29.	Пренатальная диагностика.			4
30.	Неонатальный скрининг.			4
31.	Селективный скрининг.			4
32.	Медико-генетическое консультирование.			4
33.	Патогенетическое лечение наследственных заболеваний.			4
34.	Генотерапия.			4
	ИТОГО	148		

3.6. Лабораторный практикум

Не предусмотрено учебным планом.

3.7. Самостоятельная работа обучающихся

3.7.1. Виды самостоятельной работы обучающихся (АУДИТОРНАЯ РАБОТА)

Не предусмотрена.

3.7.2. Виды самостоятельной работы обучающихся (ВНЕАУДИТОРНАЯ РАБОТА)

№ п/п	№ семестра	Наименование раздела учебной дисциплины (модуля)	Виды СРО	Всего часов
1.	5	Общая генетика	подготовка к занятию, подготовка к текущему контролю	36
2.	6, 7	Медицинская генетика.	подготовка к занятию, подготовка к текущему контролю, подготовка к промежуточному контролю	72
ИТОГО				108

3.7.2. Примерная тематика контрольных вопросов

Семестр № 5

Предмет и история генетики.

Наследственность и изменчивость.

Ген, генотип и фенотип.

Место генетики среди биологических дисциплин.

Значение генетики для решения задач медицины и биотехнологии.

Молекулярные основы наследственности.

Генетическая информация.
Нуклеиновые кислоты, их структура, свойства и функции.
Генетический код.
Основные закономерности наследования.
Аллели и типы их взаимодействий.
Цитологические основы законов наследования.
Ядерный и митохондриальный геном.
Структурная организация генома эукариот.
Регуляторные элементы генома.
Мобильные генетические элементы.
Репарация ДНК, ее роль в поддержании стабильности генетического материала.
Регуляция экспрессии генов у эукариот.

Семестр № 6

Орфанные заболевания,
Основы мутационной изменчивости,
Молекулярные механизмы мутагенеза и тестирование на мутагенность,
Мультифакториальные заболевания.
Близнецовый и популяционный методы изучения генетики человека.
Генетика и онтогенез.
Популяционная генетика.
Наследственность и патология.
Геном человека.
Структура и функции генов.
Регуляция экспрессии генов.
Семиотика наследственных заболеваний.
Клинико-генеалогический метод.
Генные болезни.
Этиология, патогенез, классификация, методы диагностики.
Моногенные заболевания, клинические формы.
Митохондриальная патология.
Общая характеристика хромосомной патологии.
Врожденные пороки развития.
Генетические аспекты канцерогенеза.
Протоонкогены, онкогены и гены-супрессоры опухолевого роста.
Клеточные кризисы, ведущие к образованию сложных хромосомных перестроек -
хромотрипсис, хромоплексия.
Молекулярно-генетические и цитогенетические методы диагностики в онкологии.
Гетерогенность опухолей и клональная эволюция.
Генетические особенности ряда онкологических заболеваний.

Семестр № 7

Виды профилактики наследственных заболеваний.
Основы медико-генетического консультирования: виды, этапы и их содержание.
Пренатальная диагностика.
Медико-генетическое консультирование.
Неонатальный скрининг.
Генотерапия наследственных заболеваний.
Методические подходы к генотерапии рака.
Достижения и проблемы генотерапии.

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

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.

Код и формулировка компетенции: ОПК-1. Способен использовать и применять фундаментальные и прикладные медицинские, естественнонаучные знания для постановки и решения стандартных и инновационных задач профессиональной деятельности; ОПК-2. Способен выявлять и оценивать морфофункциональные, физиологические состояния и патологические процессы в организме человека, моделировать патологические состояния *in vivo* и *in vitro* при проведении биомедицинских исследований; ОПК-3. Способен использовать специализированное диагностическое и лечебное оборудование, применять медицинские изделия, лекарственные средства, клеточные продукты и генно-инженерные технологии, предусмотренные порядками оказания медицинской помощи; ОПК-5. Способен к организации и осуществлению прикладных и практических проектов и иных мероприятий по изучению биохимических и физиологических процессов и явлений, происходящих в клетке человека; ПК-1. Способен выполнять общеклинические, биохимические, иммунологические, молекулярно-биологические и гематологические лабораторные исследования; ПК-13. Способен к выполнению фундаментальных научных биомедицинских исследований; ПК-14. Способен к выполнению прикладных и поисковых научных биомедицинских исследований и разработок.

Код и наименование индикатора достижения компетенции	Результаты обучения по дисциплине	Критерии оценивания результатов обучения			
		2 («Не удовлетворительно»)	3 («Удовлетворительно»)	4 («Хорошо»)	5 («Отлично»)
ОПК-1. Способен использовать и применять фундаментальные и прикладные медицинские, естественнонаучные знания для постановки и решения стандартных и инновационных задач профессиональной деятельности	<i>Знать:</i> основы наследственности и изменчивости и их роль в патологии человека. <i>Уметь:</i> использовать и применять фундаментальные и прикладные медицинские, естественнонаучные знания для постановки и решения стандартных и инновационных задач профессиональной деятельности <i>Владеть:</i> навыками применения	При ответе на теоретические вопросы студент демонстрирует недостаточный уровень знаний. При ответе на дополнительные вопросы допускает большое количество ошибок.	Студент отвечает на теоретические вопросы с существенными неточностями. Демонстрирует удовлетворительный уровень знаний в рамках усвоенного учебного материала. При ответах на дополнительные вопросы допускает значительное количество ошибок.	Студент отвечает на теоретические вопросы с небольшими неточностями. Демонстрирует хорошие знания в рамках учебного материала. Отвечает верно на большую часть дополнительных вопросов.	Студент правильно отвечает на теоретические вопросы. Демонстрирует отличные знания в рамках учебного материала. Отвечает правильно на все дополнительные вопросы.

	фундаментальных и прикладных медицинских, естественнонаучных знания для постановки и решения стандартных и инновационных задач профессиональной деятельности				
ОПК-2. Способен выявлять и оценивать морфофункциональные, физиологические состояния и патологические процессы в организме человека, моделировать патологические состояния in vivo и in vitro при проведении биомедицинских исследований	<i>Знать:</i> принципы и методы оценки морфофункциональных, физиологических состояний и патологических процессов в организме человека, моделирования патологических состояний in vivo и in vitro при проведении биомедицинских исследований <i>Уметь:</i> выявлять и оценивать морфофункциональные, физиологические состояния и патологические процессы в организме человека, моделировать патологические состояния in vivo и in vitro при проведении биомедицинских исследований <i>Владеть:</i> навыками оценки морфофункциональных, физиологических состояний и патологических процессов в организме человека, моделирования патологических состояний in vivo и in vitro при проведении биомедицинских исследований	При ответе на теоретические вопросы студент демонстрирует недостаточный уровень знаний. При ответе на дополнительные вопросы допускает большое количество ошибок.	Студент отвечает на теоретические вопросы с существенными неточностями. Демонстрирует удовлетворительный уровень знаний в рамках усвоенного учебного материала. При ответах на дополнительные вопросы допускает значительное количество ошибок.	Студент отвечает на теоретические вопросы с небольшими неточностями. Демонстрирует хорошие знания в рамках учебного материала. Отвечает верно на большую часть дополнительных вопросов.	Студент правильно отвечает на теоретические вопросы. Демонстрирует отличные знания в рамках учебного материала. Отвечает правильно на все дополнительные вопросы.

ОПК-3. Способен использовать специализированное диагностическое и лечебное оборудование, применять медицинские изделия, лекарственные средства, клеточные продукты и генно-инженерные технологии, предусмотренные порядками оказания медицинской помощи	<i>Знать:</i> принципы и методы использования специализированного диагностического и лечебного оборудования, применения медицинских изделий, лекарственных средств, клеточных продуктов и генно-инженерных технологий, предусмотренных порядками оказания медицинской помощи <i>Уметь:</i> использовать специализированное диагностическое и лечебное оборудование, применять медицинские изделия, лекарственные средства, клеточные продукты и генно-инженерные технологии, предусмотренные порядками оказания медицинской помощи <i>Владеть:</i> навыками использования специализированного диагностического и лечебного оборудования, применения медицинских изделий, лекарственных средств, клеточных продуктов и генно-инженерных технологий, предусмотренных порядками оказания медицинской помощи	При ответе на теоретические вопросы студент демонстрирует недостаточный уровень знаний. При ответе на дополнительные вопросы допускает большое количество ошибок.	Студент отвечает на теоретические вопросы с существенными неточностями. Демонстрирует удовлетворительный уровень знаний в рамках усвоенного учебного материала. При ответах на дополнительные вопросы допускает значительное количество ошибок.	Студент отвечает на теоретические вопросы с небольшими неточностями. Демонстрирует хорошие знания в рамках учебного материала. Отвечает верно на большую часть дополнительных вопросов.	Студент правильно отвечает на теоретические вопросы. Демонстрирует отличные знания в рамках учебного материала. Отвечает правильно на все дополнительные вопросы.
---	---	---	---	---	---

ОПК-5. Способен к организации и осуществлению прикладных и практических проектов и иных мероприятий по изучению биохимических и физиологических процессов и явлений, происходящих в клетке человека	<i>Знать:</i> основы организации и осуществлению прикладных и практических проектов и иных мероприятий по изучению биохимических и физиологических процессов и явлений, происходящих в клетке человека <i>Уметь:</i> организовать и осуществлять прикладные и практические проекты и иные мероприятия по изучению биохимических и физиологических процессов и явлений, происходящих в клетке человека <i>Владеть:</i> навыками организации и осуществлению прикладных и практических проектов и иных мероприятий по изучению биохимических и физиологических процессов и явлений, происходящих в клетке человека	При ответе на теоретические вопросы студент демонстрирует недостаточный уровень знаний. При ответе на дополнительные вопросы допускает большое количество ошибок.	Студент отвечает на теоретические вопросы с существенными неточностями. Демонстрирует удовлетворительный уровень знаний в рамках усвоенного учебного материала. При ответах на дополнительные вопросы допускает значительное количество ошибок.	Студент отвечает на теоретические вопросы с небольшими неточностями. Демонстрирует хорошие знания в рамках учебного материала. Отвечает верно на большую часть дополнительных вопросов.	Студент правильно отвечает на теоретические вопросы. Демонстрирует отличные знания в рамках учебного материала. Отвечает правильно на все дополнительные вопросы.
ПК-1. Способен выполнять общеклинические, биохимические, иммунологические, молекулярно-биологические и гематологические лабораторные исследования	<i>Знать:</i> принципы и методики проведения основных молекулярно-биологических лабораторных исследований. <i>Уметь:</i> выполнять основные молекулярно-биологические и гематологические лабораторные исследования. <i>Владеть:</i> навыками проведения основных молекулярно-биологических лабораторных исследований.	При ответе на теоретические вопросы студент демонстрирует недостаточный уровень знаний. При ответе на дополнительные вопросы допускает большое количество ошибок.	Студент отвечает на теоретические вопросы с существенными неточностями. Демонстрирует удовлетворительный уровень знаний в рамках усвоенного учебного материала. При ответах на дополнительные вопросы допускает значительное количество ошибок.	Студент отвечает на теоретические вопросы с небольшими неточностями. Демонстрирует хорошие знания в рамках учебного материала. Отвечает верно на большую часть дополнительных вопросов.	Студент правильно отвечает на теоретические вопросы. Демонстрирует отличные знания в рамках учебного материала. Отвечает правильно на все дополнительные вопросы.

ПК-13. Способен к выполнению фундаментальных научных биомедицинских исследований;	<i>Знать:</i> принципы выполнения выполнения фундаментальных научных биомедицинских исследований. <i>Уметь:</i> выполнять фундаментальные научные биомедицинские исследования. <i>Владеть:</i> навыками выполнения выполнению фундаментальных научных биомедицинских исследований.	При ответе на теоретические вопросы студент демонстрирует недостаточный уровень знаний. При ответе на дополнительные вопросы допускает большое количество ошибок.	Студент отвечает на теоретические вопросы с существенными неточностями. Демонстрирует удовлетворительный уровень знаний в рамках усвоенного учебного материала. При ответах на дополнительные вопросы допускает значительное количество ошибок.	Студент отвечает на теоретические вопросы с небольшими неточностями. Демонстрирует хорошие знания в рамках учебного материала. Отвечает верно на большую часть дополнительных вопросов.	Студент правильно отвечает на теоретические вопросы. Демонстрирует отличные знания в рамках учебного материала. Отвечает правильно на все дополнительные вопросы.
ПК-14. Способен к выполнению прикладных и поисковых научных биомедицинских исследований и разработок	<i>Знать:</i> методику выполнения прикладных и поисковых научных биомедицинских исследований и разработок <i>Уметь:</i> выполнять прикладные и поисковые научные биомедицинские исследования и разработки. <i>Владеть:</i> навыками выполнения прикладных и поисковых научных биомедицинских исследований и разработок	При ответе на теоретические вопросы студент демонстрирует недостаточный уровень знаний. При ответе на дополнительные вопросы допускает большое количество ошибок.	Студент отвечает на теоретические вопросы с существенными неточностями. Демонстрирует удовлетворительный уровень знаний в рамках усвоенного учебного материала. При ответах на дополнительные вопросы допускает значительное количество ошибок.	Студент отвечает на теоретические вопросы с небольшими неточностями. Демонстрирует хорошие знания в рамках учебного материала. Отвечает верно на большую часть дополнительных вопросов.	Студент правильно отвечает на теоретические вопросы. Демонстрирует отличные знания в рамках учебного материала. Отвечает правильно 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
ОПК-1.1. Применяет фундаментальные естественнонаучные знания для решения профессиональных задач.	Умеет применять фундаментальные естественнонаучные знания для решения профессиональных задач	Тесты, ситуационные задачи, собеседование
ОПК-1.2. Применяет прикладные естественнонаучные знания для решения профессиональных задач.	Владеет навыками применения прикладных естественнонаучных знаний для решения профессиональных задач.	Тесты, ситуационные задачи, собеседование
ОПК-1.3. Применяет фундаментальные медицинские знания для решения профессиональных задач.	Знает фундаментальные основы наследственности и изменчивости и их роль в патологии человека.	Тесты, ситуационные задачи, собеседование
ОПК-1.4. Применяет прикладные медицинские знания для решения профессиональных задач.	Умеет применять прикладные знания по медицинской генетике для решения профессиональных задач	Тесты, ситуационные задачи, собеседование
ОПК-2.1– Выявляет и оценивает морфофункциональные, физиологические состояния и патологические процессы в организме человека	Владеет навыками выявления и оценки морфофункциональных, физиологических состояний и патологических процессов в организме человека.	Тесты, ситуационные задачи, собеседование
ОПК-2.2– Применяет знания о морфофункциональных особенностях, физиологических состояниях и патологических процессах в организме человека.	Умеет применять знания о морфофункциональных особенностях, физиологических состояниях и патологических процессах в организме человека.	Тесты, ситуационные задачи, собеседование
ОПК-3.1-Применяет диагностическое оборудование для решения профессиональных задач.	Умеет применять диагностическое оборудование для решения профессиональных задач.	Тесты, ситуационные задачи, собеседование
ОПК-3.3 – Использует медицинские изделия, лекарственных средства, клеточные продукты и генно-инженерные технологии в медицинских и научных исследованиях.	Знает принципы использования медицинских изделий, лекарственных средств, клеточных продуктов и генно-инженерных технологий в медицинских и научных исследованиях.	Тесты, ситуационные задачи, собеседование
ОПК-5.1 – Организует прикладные и практические	Владеет навыками организации прикладных и практических	Тесты, ситуационные задачи,

проекты и иные мероприятия по изучению биохимических и физиологических процессов и явлений, происходящих в клетке человека	проектов и иных мероприятий по изучению биохимических и физиологических процессов и явлений, происходящих в клетке человека	собеседование
ОПК-5.2 – Осуществляет прикладные и практические проекты и иные мероприятия по изучению биохимических и физиологических процессов и явлений, происходящих в клетке человека	Умеет организовывать прикладные и практические проекты и иные мероприятия по изучению биохимических и физиологических процессов и явлений, происходящих в клетке человека	Тесты, ситуационные задачи, собеседование
ПК-1.1 – Выполняет стандартные операционные процедуры клинических лабораторных исследований (общеклинические, биохимические, иммунологические, молекулярно- биологические и гематологические)	Владеет навыками выполнения стандартных операционных процедур клинических лабораторных исследований (общеклинические, биохимические, иммунологические, молекулярно- биологические и гематологические)	Тесты, ситуационные задачи, собеседование
ПК-1.2 – Разрабатывает и применяет стандартные методы клинικο-лабораторного исследования.	Занет принципы разработки и применения стандартных методов клинικο-лабораторного исследования.	Тесты, ситуационные задачи, собеседование
ПК-13.1- Определяет стратегию и проблематику фундаментальных исследований, выбирает оптимальные способы решения задач, проводит системный анализ объектов исследования, отвечает за правильность и обоснованность выводов, внедрение полученных результатов в практическое здравоохранение	Умеет определять стратегию и проблематику фундаментальных исследований, выбирать оптимальные способы решения задач, проводить системный анализ объектов исследования, определять правильность и обоснованность выводов, внедрять полученные результаты в практическое здравоохранение	Тесты, ситуационные задачи, собеседование
ПК-13.2 – Собирает и обрабатывает научную и информацию, в результате чего формулирует проверяемые гипотезы в области медицины и биохимии.	Умеет собирать и обрабатывать научную и информацию и формулировать проверяемые гипотезы в области медицины и биохимии.	Тесты, ситуационные задачи, собеседование
ПК-13.3 – Проводит исследования, наблюдения, эксперименты, измерения для проверки гипотез в области молекулярной медицины и молекулярной биологии.	Знает принципы проведения исследований, наблюдений, экспериментов, измерений для проверки гипотез в области молекулярной медицины и молекулярной биологии.	Тесты, ситуационные задачи, собеседование

ПК-14.1 - Определяет стратегию и проблематику фундаментальных исследований, выбирает оптимальные способы решения задач, проводит системный анализ объектов исследования, отвечает за правильность и обоснованность выводов, внедрение полученных результатов в практическое здравоохранение	Умеет определять стратегию и проблематику фундаментальных исследований, выбирать оптимальные способы решения задач, проводить системный анализ объектов исследования, определять правильность и обоснованность выводов, внедрять полученные результаты в практическое здравоохранение.	Тесты, ситуационные задачи, собеседование
---	--	---

5. Учебно-методическое обеспечение учебной дисциплины (модуля)

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

Основная литература

№ п/п	Авторы, наименование	Количество экземпляров
1	Бочков, Н. П. Медицинская генетика : учебник / под ред. Н. П. Бочкова. - Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2021. - 224 с. : ил. - 224 с. - ISBN 978-5-9704-6020-7. - Текст : электронный // ЭБС "Консультант студента" : [сайт]. - URL : https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970460207.html (дата обращения: 21.11.2022).	Неограниченный доступ
2	Бочков, Н. П. Клиническая генетика : учебник / Н. П. Бочков, В. П. Пузырев, С. А. Смирнихина ; под ред. академика РАМН Н. П. Бочкова. - 4-е изд., перераб. и доп. - М. : ГЭОТАР-МЕДИА, 2018. - 582 с. : ил. + 1 эл. опт. диск (CD-ROM).	42
3	Медицинская генетика [Текст] : учеб. пособие / Л. В. Акуленко [и др.]. - М. : ГЭОТАР-МЕДИА, 2015. - 190,[2] с.	50
4	Акуленко, Л. В. Медицинская генетика : учеб. пособие для студ. / Л. В. Акуленко и др. ; под ред. О. О. Янушевича. - Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2015. - 128 с. - ISBN 978-5-9704-3370-6. - Текст : электронный // ЭБС "Консультант студента" : [сайт]. - URL : https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970433706.html (дата обращения: 21.11.2022).	Неограниченный доступ

Дополнительная литература

№ п/п	Авторы, наименование	Количество экземпляров
1	Методы исследования в медицинской генетике : учебное пособие / Р. Н. Мустафин, И. Р. Гилязова, Я. Р. Тимашева, Э. К. Хуснутдинова ; Министерство здравоохранения Российской Федерации, Башкирский государственный медицинский университет. - Уфа, 2020. - Текст: электронный // БД «Электронная учебная библиотека». – URL: http://library.bashgmu.ru/elibdoc/elib729.1.pdf	Неограниченный доступ
2	Методы исследования в медицинской генетике : учебное пособие / Р. Н. Мустафин, И. Р. Гилязова, Я. Р. Тимашева, Э. К.	300

	Хуснутдинова ; Министерство здравоохранения Российской Федерации, Башкирский государственный медицинский университет. - Уфа, 2020. - 114 с. : ил.	
3	Наследственные болезни обмена веществ : учебное пособие / Р. Н. Мустафин, Е. В. Сайфуллина, С. Ш. Мурзабаева [и др.] ; Министерство здравоохранения Российской Федерации, Башкирский государственный медицинский университет. - Уфа, 2020. - Текст: электронный // БД «Электронная учебная библиотека». – URL: http://library.bashgmu.ru/elibdoc/elib731.1.pdf .	Неограниченный доступ
4	Наследственные болезни обмена веществ : учебное пособие / Р. Н. Мустафин, Е. В. Сайфуллина, С. Ш. Мурзабаева [и др.] ; Министерство здравоохранения Российской Федерации, Башкирский государственный медицинский университет. - Уфа, 2020. - 87 с. : ил.	300
5	Основы общей и медицинской генетики : учебное пособие / составители Н. Н. Чучкова [и др.] ; под общей редакцией Н. Н. Чучковой. — 3-е изд., стер. — Ижевск : ИГМА, 2018. — 88 с. — ISBN 978-5-91385-126-0. — Текст : электронный // Лань : электронно-библиотечная система. — URL: https://e.lanbook.com/book/142223 (дата обращения: 21.11.2022).	Неограниченный доступ
6	Основы фармакогенетики : учебное пособие / Р. Н. Мустафин, И. Р. Гилязова, Я. Р. Тимашева, Э. К. Хуснутдинова ; Министерство здравоохранения Российской Федерации, Башкирский государственный медицинский университет. - Уфа, 2020. - Текст: электронный // БД «Электронная учебная библиотека». – URL: http://library.bashgmu.ru/elibdoc/elib733.1.pdf	Неограниченный доступ
7	Основы фармакогенетики : учебное пособие / Р. Н. Мустафин, И. Р. Гилязова, Я. Р. Тимашева, Э. К. Хуснутдинова ; Министерство здравоохранения Российской Федерации, Башкирский государственный медицинский университет. - Уфа, 2020. - 115 с. : ил.	300
8	Молчанова, Е. В. Сборник тестовых заданий по общей и медицинской генетике : учебное пособие / Е. В. Молчанова. — Волгоград : ВолгГМУ, 2020. — 88 с. — Текст : электронный // Лань : электронно-библиотечная система. — URL: https://e.lanbook.com/book/179522 (дата обращения: 21.11.2022).	Неограниченный доступ
9	Азова, М. М. Общая и медицинская генетика. Задачи : учебное пособие / под ред. Азовой М. М. - Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2019. - 160 с. - ISBN 978-5-9704-4902-8. - Текст : электронный // ЭБС "Консультант студента" : [сайт]. - URL : https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970449028.html (дата обращения: 21.11.2022). - 🔊	Неограниченный доступ

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

1. www.studmedlib.ru (Электронно-библиотечная система «Консультант студента»)
2. <http://e.lanbook.com> (Электронно-библиотечная система «Лань»)

3. <http://library.bashgmu.ru> (База данных «Электронная учебная библиотека»)
4. <https://www.books-up.ru> (Электронно-библиотечная система «Букап»)

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

Использование учебных комнат и лабораторий для работы обучающихся. Специальная мебель: рабочее место для преподавателя (1 стол, 1 стул); рабочее место для обучающихся (письменные столы (парты), парты на 25 посадочных мест); письменная доска, компьютер, мультимедийный проектор, экран, стенды с учебно-методическими материалами, демонстрационный и справочный материал.

6.1. Материально-техническая база, необходимая для осуществления образовательного процесса по учебной дисциплине (модуля)

Таблица

№ 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	Дисциплина « Медицинская генетика » специальности 31.05.01 Лечебное дело	Учебная комната №1 1. Компьютер (процессор CPU 8 GT/s, 3.9ГГц, оперативная память 8Гб, жест.диск 500Гб. 2. Доска классная	ГБУЗ «Республиканский медико-генетический центр », Республика Башкортостан, г. Уфа, Кировский р-н, ул. Гафури, д.74. 1. № 10104004952 2. № 007100001433-3
2		Конференц-зал 1. Компьютер в сборе.54 2. Проектор Epson	ГБУЗ «Республиканский медико-генетический центр », Республика Башкортостан, г. Уфа, Кировский р-н, ул. Гафури, д.74. 1. № 10104006683 2. № 10104006494
3		Учебная аудитория № 6 1. Компьютер (процессор CPU 8 GT/s, 3.9ГГц, оперативная память 8Гб, жест.диск 500Гб 2. Стол преподавателя одностумбовый	ГБУЗ «Республиканский клинический перинатальный центр », РБ, г. Уфа, Кировский р-н, ул. Чернышевского, 41, 5 этаж. 1. № 10104004953 2. № 10106000202
4		Учебная аудитория № 7 1. Компьютер (процессор CPU 8 GT/s, 3.9ГГц, оперативная память 8Гб, жест.диск 500Гб	ГБУЗ «Республиканский клинический перинатальный центр », РБ, г. Уфа, Кировский р-н, ул. Чернышевского, 41, 5 этаж. 1. № 10104004982

	2. Стол преподавателя однотумбовый	2. № 10106000200
--	---------------------------------------	------------------

6.2. Современные профессиональные базы данных, информационные справочные системы

1. www.scholar.google.com – Академия Google – бесплатная поисковая система по научным публикациям.
2. <http://www.pubmedcentral.nih.gov> – U.S. National Institutes of Health (NIH). Свободный цифровой архив журнальных публикаций по результатам биомедицинских научных исследований.
2. www.pubmed.com – англоязычная текстовая база данных медицинских и биологических публикаций (профессиональная база данных).
3. www.omim.org – Online Mendelian Inheritance in Men – онлайн каталог генов и наследственных заболеваний человека.
4. <http://medbiol.ru> – Сайт для образовательных и научных целей.
5. <http://biomolecula.ru/> – биомолекула – сайт, посвящённый 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. <https://gnomad.broadinstitute.org> – Genome Aggregation Database (gnomAD) – международная база данных геномного и экзомного секвенирования.
10. <https://www.ebi.ac.uk/gwas/> – GWAS Catalog – каталог полногеномных ассоциативных исследований человека.
12. 11. <https://www.orpha.net/> - Орфанет – международный портал о редких заболеваниях и орфанных лекарствах.

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

№ п/п	Наименование	Описание	Кол-во	Поставщик	Где установлено
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 Mirapolis Virtual Room	Организации веб-конференций, вебинаров, мастер-классов (российское ПО)	1	ООО «Софтлайн Трейд»	Сервер
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)	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
14.	Права на программу для ЭВМ пакет для статистического анализа Statistica Basic Academic for Windows 12 Russian/12 English	Пакет для статистического анализа данных	10	ООО «Софтлайн Трейд»	Кафедра общественного здоровья и организации здравоохранения
15.	Права на программу для ЭВМ пакет для статистического анализа Statistica Basic Academic for Windows 10 Russian/13 English		11	ООО «Софтлайн Трейд»	Кафедра эпидемиологии – 3 шт., Кафедра патофизиологии – 4 шт., Кафедра

					эпидемиологии – 3 шт., Кафедра фармакологии – 1 шт.
16.	Права на программу для ЭВМ пакет для статистического анализа Statistica Basic Academic for Windows 13 Russian/13 English		5	ООО «Софтлайн Трейд»	Кафедра нормальной физиологии – 4 шт., Кафедра стоматологии детского возраста и ортодонтии – 1 шт.
	Права на программу для ЭВМ пакет для статистического анализа Statistica Basic Academic for Windows 13 Russian/13 English		75	ООО «Софтлайн Трейд»	Кафедра медицинской физики
	Права на программу для ЭВМ пакет для статистического анализа Statistica Basic Academic for Windows 13 Russian/13 English (сетевая)		50	ООО «Софтлайн Трейд»	Сервер