

Документ подписан простой электронной подписью
Информация о владельце:
ФИО: Павлов Валентин Николаевич
Должность: Ректор
Дата подписания: 28.09.2023 11:09:40
Уникальный программный ключ:
a562210a8a161d1bc9a34c4a6a5c62bac76b9d73685849c8d66b2e9a4e71d6ee

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

Кафедра медицинской генетики и фундаментальной медицины ИДПО

УТВЕРЖДАЮ
Проректор по учебной работе
Валишин Д.А. 
25 2023 г.



РАБОЧАЯ ПРОГРАММА ДИСЦИПЛИНЫ МЕДИЦИНСКАЯ ГЕНЕТИКА

Уровень образования
Высшее – специалитет
Специальность
32.05.01 Медико-профилактическое дело
Квалификация
Врач по общей гигиене, по эпидемиологии
Форма обучения
Очная
Для приема: 2023

Уфа – 2023

При разработке рабочей программы учебной дисциплины в основу положены:

- 1) ФГОС ВО 3 по специальности 32.05.01 Медико-профилактическое дело, утвержденный приказом Министерства образования и науки Российской Федерации №552 от «15» июня 2017 г.;
- 2) Учебный план по специальности 32.05.01 Медико-профилактическое дело, утвержденный Ученым советом ФГБОУ ВО БГМУ Минздрава России от «30» мая 2023 г., протокол №5;
- 3) Приказ Министерства труда и социальной защиты РФ №399 от «25» июня 2015 г. «Об утверждении профессионального стандарта «Специалист в области медико-профилактического дела».

Рабочая программа учебной дисциплины одобрена на заседании кафедры медицинской генетики и фундаментальной медицины от «17» апреля 2023 г., протокол № 9.

Заведующий кафедрой Хуснутдинова Э.К. /Хуснутдинова Э.К.

Рабочая программа учебной дисциплины одобрена УМС по специальностям 32.05.01 Медико-профилактическое дело и 30.05.01 Медицинская биохимия от «24» апреля 2023 г., протокол №8.

Председатель УМС

по специальностям

32.05.01 Медико-профилактическое дело и
30.05.01 Медицинская биохимия

Галимов Ш.Н. /Галимов Ш.Н.

Разработчики:

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

Хуснутдинова Э.К., д.б.н., профессор, заведующая кафедрой медицинской генетики и фундаментальной медицины

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	5
2.1. Типы задач профессиональной деятельности	5
2.2. Перечень компетенций и индикаторов достижения компетенций с указанием соотнесенных с ними запланированных результатов обучения по дисциплине	6
3. Содержание рабочей программы	8
3.1. Объем учебной дисциплины (модуля) и виды учебной работы	8
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	12
3.4. Название тем лекций и количество часов по семестрам учебной дисциплины (модуля)	12
3.5. Название тем практических занятий и количество часов по семестрам учебной дисциплины (модуля)	13
3.6. Лабораторный практикум	13
3.7. Самостоятельная работа обучающегося	13
4. Оценочные материалы для контроля успеваемости и результатов освоения учебной дисциплины (модуля)	14
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.	14
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)	17
5.1. Перечень основной и дополнительной литературы, необходимой для освоения учебной дисциплины (модуля)	17
5.2. Перечень ресурсов информационно-телекоммуникационной сети «Интернет», необходимых для освоения учебной дисциплины (модуля)	18
6. Материально-техническая база, необходимая для осуществления образовательного процесса по учебной дисциплине (модуля)	18
6.1. Материально-техническая база, необходимая для осуществления образовательного процесса по учебной дисциплине (модуля)	18
6.2. Современные профессиональные базы данных, информационные справочные системы	19
6.3. Лицензионное и свободно распространяемое программное обеспечение, в том числе отечественного производства	21

1. Пояснительная записка

1.1. Цель и место дисциплины в структуре образовательной программы

Дисциплина «Медицинская генетика» относится к обязательной части ОПОП по специальности 32.05.01 Медико-профилактическое дело.

Дисциплина изучается на 4 курсе в VIII семестре.

Цель изучения дисциплины: приобретение системных теоретических знаний о роли наследственности и изменчивости в патологии человека, принципах анализа данных клинического обследования и результатов лабораторных, инструментальных методов исследования и клинико-генеалогического анализа; практических навыков диагностики наследственных и врожденных заболеваний, анализа генетической составляющей многофакторной патологии, приобретение способностей к применению полученных знаний и навыков для лечения и профилактики наследственных и врожденных заболеваний.

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)
1	2	3
ОПК-4. Способен применять медицинские технологии, специализированное оборудование и медицинские изделия, дезинфекционные средства, лекарственные препараты, в том числе иммунобиологические, и иные вещества и их комбинации при решении профессиональных задач с позиций доказательной медицины	ОПК-4.1. Владеет алгоритмом применения и оценки результатов использования медицинских технологий, специализированного оборудования и медицинских изделий при решении профессиональных задач.	Знать алгоритм применения и оценки результатов использования медицинских технологий, специализированного оборудования и медицинских изделий при решении профессиональных задач Уметь применять алгоритм применения и оценки результатов использования медицинских технологий, специализированного оборудования и медицинских изделий при решении профессиональных задач Владеть алгоритмом применения и оценки результатов использования медицинских технологий, специализированного оборудования и медицинских изделий при решении профессиональных задач
	ОПК-4.2. Умеет обосновать выбор и оценить эффективность дезинфекционных средств, лекарственных препаратов, в том числе иммунобиологических, и иных веществ и их комбинаций при решении профессиональных	Знать принципы выбора и критерии оценки эффективности дезинфекционных средств, лекарственных препаратов, в том числе иммунобиологических, и иных веществ и их комбинаций при решении профессиональных

	задач с позиций доказательной медицины.	задач с позиций доказательной медицины. Уметь обосновать выбор и оценить эффективность дезинфекционных средств, лекарственных препаратов, в том числе иммунобиологических, и иных веществ и их комбинаций при решении профессиональных задач с позиций доказательной медицины. Владеть навыками обоснования выбора и оценки эффективности дезинфекционных средств, лекарственных препаратов, в том числе иммунобиологических, и иных веществ и их комбинаций при решении профессиональных задач с позиций доказательной медицины.
ОПК-9. Способен проводить донозологическую диагностику заболеваний для разработки профилактических мероприятий с целью повышения уровня здоровья и предотвращения заболеваний	ОПК-9.1. Умеет оперировать современными методами и понятиями донозологической диагностики и персонифицированной медицины при решении поставленной профессиональной задачи	Знать современные методы и понятия донозологической диагностики и персонифицированной медицины. Уметь оперировать современными методами и понятиями донозологической диагностики и персонифицированной медицины при решении поставленной профессиональной задачи. Владеть навыками применения современных методов и понятий донозологической диагностики и персонифицированной медицины при решении поставленной профессиональной задачи.

2. Требования к результатам освоения учебной дисциплины

2.1. Типы задач профессиональной деятельности

Дисциплина обеспечивает подготовку теоретической базы для освоения следующих типов профессиональной деятельности:

- профилактическая
- диагностическая

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

Изучение учебной дисциплины Медицинская генетика направлено на формирование у обучающихся следующих общепрофессиональных (ОПК):

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-4. Способен применять медицинские технологии, специализированное оборудование и медицинские изделия, дезинфекционные средства, лекарственные препараты, в том числе иммунобиологические, и иные вещества и их комбинации при решении профессиональных задач с позиций доказательной медицины	ОПК-4.1. Владеет алгоритмом применения и оценки результатов использования медицинских технологий, специализированного оборудования и медицинских изделий при решении профессиональных задач. ОПК-4.2. Умеет обосновать выбор и оценить эффективность дезинфекционных средств, лекарственных препаратов, в том числе иммунобиологических, и иных веществ и их комбинаций при решении профессиональных задач с позиций доказательной медицины.	В/01.7 Проведение санитарно-эпидемиологических экспертиз, расследований, обследований, исследований, испытаний и иных видов оценок.	Навыки анализа анатомо-физиологических, возрастнополовых и индивидуальных особенностей строения и развития здорового и больного организма; оценки морфофункциональных и физиологических показателей по результатам физикального, лабораторного и инструментального обследования пациента; навыки применения знаний о морфофункциональных особенностях, физиологических состояниях и патологических процессах в организме человека при постановке диагноза и назначении лечения пациенту.	Собеседование, тесты, ситуационные задачи.

1	2	3	4	5	6
2.	ОПК-9. Способен проводить донозологическую диагностику заболеваний для разработки профилактических мероприятий с целью повышения уровня здоровья и предотвращения заболеваний	ОПК-9.1. Умеет оперировать современными методами и понятиями донозологической диагностики и персонифицированной медицины при решении поставленной профессиональной задачи	В/02.7 Проведение социально-гигиенического мониторинга и оценки риска воздействия факторов среды обитания на здоровье человека.	Сбор и анализ жалоб пациента и его родственников, направленных на выявление врожденной и наследственной патологии, установления клинических особенностей наследственной патологии и объективного статуса больного; Навыки по интерпретации результатов инструментальных, патологоанатомических и иных исследований в целях распознавания состояния или установления факта наличия или отсутствия заболевания; Навыки расчета риска наследственной патологии.	Собеседование, тесты, ситуационные задачи.

3. Содержание рабочей программы

3.1 Объем учебной дисциплины и виды учебной работы

Вид учебной работы	Всего часов/ зачетных единиц	Семестры
		8 часов
1	2	3
Контактная работа (всего), в том числе:	72/2,0	72
Лекции (Л)	22/0,6	22
Практические занятия (ПЗ)	50/1,4	50
Семинары (С)	–	–
Лабораторные работы (ЛР)	–	–
Самостоятельная работа обучающегося, в том числе:	36/1,0	36
Подготовка к занятиям	30	30
Подготовка к зачету	6	6
Вид промежуточной аттестации	зачет (З)	3
ИТОГО: Общая трудоемкость	час. ЗЕТ	108 3

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

№п/п	Индекс компетенции	Наименование раздела учебной дисциплины	Содержание раздела (темы разделов)
1	2	3	4
1	ОПК-4, ОПК-9	Медицинская генетика.	<i>Введение в медицинскую генетику.</i> История развития медицинской генетики. Молекулярные основы наследственности. Передача наследственной информации. Мутации - как этиологические факторы. Геномные, хромосомные и генные мутации. Наследственность и патогенез, генетический контроль патологических процессов. Классификация наследственной патологии. Семиотика наследственных болезней. Синдромологический анализ в врачебной практике. Специфические признаки наследственной патологии - возраст манифестации, хронический характер течения, множественность поражений и устойчивость к традиционной терапии. Клинический полиморфизм и модифицирующее влияние генотипа на проявление патологической мутации. Наследственность и клиническая картина, разнообразие проявлений наследственных

		<p>заболеваний. Наследственность и исходы заболеваний. Летальные эффекты мутаций. Генетические факторы и выздоровление.</p> <p><i>Методы медицинской генетики.</i></p> <p>Введение в генеалогический анализ. Виды наследования. Цитогенетический молекулярно-генетический методы, показания к применению. Основы популяционной генетики. Закон Харди-Вайнберга. Близнецовый метод.</p> <p><i>Хромосомные болезни.</i></p> <p>Классификация, этиология и эпидемиология хромосомных болезней человека. Цитологические основы наследственности. Современные методы диагностики хромосомной патологии (кариотипирование, FISH, arrayCGH / XMA). Варианты нормального и патологического кариотипа. Классификация метафазных хромосом. Понятия кариотипа, кариотипирования, кариограммы, идиограммы. Дифференциальная окраска хромосом для диагностики хромосомных мутаций и аутосомных геномных мутаций. Классификация хромосомных болезней, поли- и анеуплоидия, частичные трисомии и моносомии, полные и мозаичные формы. 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. Патогенез хромосомных болезней, зависимость тяжести клинической картины от выраженности хромосомного дисбаланса, количественной вовлеченности ау- и гетерохроматина. Особенности фенотипа больных. Особенности клинических проявлений отдельных синдромов: Дауна, Шерешевского-Тернера, Клайнфельтера, трисомии X, полисомии по Y-хромосоме.</p> <p><i>Микроцитогенетические синдромы.</i></p> <p>Синдромы Ангельмана, Прадера - Вилли, Вольфа-Хишхорна. Популяционная частота, особенности течения беременности при хромосомных синдромах. Диагностика, профилактика.</p> <p><i>Врожденные пороки развития.</i></p> <p>Генетические аспекты роста и развития плода. Пороки развития плода: этиология, патогенез, классификация, методы диагностики, профилактики. Синдромы множественных врожденных пороков развития. Генетический мониторинг ВПР.</p>
--	--	---

		<p>Малые аномалии развития. Диагностическое и прогностическое значение малых аномалий развития у больных и их родственников.</p> <p><i>Моногенные заболевания.</i></p> <p>Общая характеристика моногенной патологии, этиология, эпидемиология и патогенез моногенных заболеваний. Мутации, типы генных мутаций, разнообразие их проявления на клиническом, биохимическом, молекулярно-генетическом уровнях. Эффекты анте- и постнатальной реализации действия мутагенных генов. Механизмы патогенеза моногенных заболеваний: специфичность мутаций, множественность метаболических путей, множественность функций белков. Понятие о гено-, фено-, и нормокопиях.</p> <p><i>Лизосомные болезни накопления.</i></p> <p>Клиника, генетика, методы диагностики, лечения, реабилитации, профилактики мукополисахаридозов, сфинголипидозов.3.3.</p> <p><i>Наследственные болезни нервной системы и наследственные нервно мышечные заболевания.</i></p> <p>Этиология, патогенез, клинические особенности, диагностика, прогноз. Болезнь Дюшенна-Беккера, миотоническая дистрофия, болезнь Шарко-Мари-Тута. Болезни экспансии (атаксия Фридрейха, хорея Гентингтона). Феномен антиципации.</p> <p><i>Патогенетическое лечение наследственных орфанных заболеваний.</i></p> <p>Понятие орфанных заболеваний.правовые аспекты, эпидемиология. Общие принципы лечения наследственных заболеваний. Основные подходы к патогенетическому лечению. Роль генетических регистров.</p> <p><i>Неонатальный скрининг:</i> история, нозологии, организационно-правовая база, этические аспекты генетического скрининга.</p> <p><i>Принципы лечения наследственных заболеваний.</i></p> <p>Диетотерапия (фенилкетонурия, лейциноз). Выведение токсичных метаболитов (ацидурии, дефекты цикла мочевины). Ингибирование синтеза токсичных продуктов обмена (болезнь Ниманна-Пика типа С). Коррекция недостатка продукта реакции (недостаточность биотинидазы). Ферментная заместительная терапия (болезнь Гоше, болезнь Фабри, болезнь Помпе, мукополисахаридоз тип I, II, IV A, VI). Генотерапия наследственных заболеваний.</p> <p><i>Молекулярные основы наследственности.</i></p> <p>Геном человека. Значение международных программ «Геном человека» и «ENCODE».</p> <p>Интерпретационные технологии в современной</p>
--	--	--

		<p>медицине (каталог OMIM). Уникальные и повторяющиеся последовательности генома человека, их роль в развитии заболеваний. Регуляторные и структурные гены. Мутации и генетический полиморфизм. Обозначение генных мутаций. Генетический паспорт – принцип составления и цели использования.</p> <p><i>Мультифакториальные болезни.</i></p> <p>Гены предрасположенности. Моногенный и полигенный типы мультифакториальных болезней. Генные сети.</p> <p><i>Онкогенетика.</i></p> <p>Онкогенетика как наука. Предмет изучения онкогенетики. Канцерогенез, теории канцерогенеза. Генетические аспекты канцерогенеза. Протоонкогены, онкогены и гены-супрессоры опухолевого роста. Клеточные кризисы, ведущие к образованию сложных хромосомных перестроек - хромотриписис, хромоплексия. Молекулярно-генетические и цитогенетические методы диагностики в онкологии. Гетерогенность опухолей и клональная эволюция. Генетические особенности ряда онкологических заболеваний.</p> <p><i>Наследственные опухолевые синдромы.</i></p> <p>Наследственные и спорадические формы онкологических заболеваний. Наследственные опухолевые синдромы. Скрининг наследственных форм рака.</p> <p><i>ДНК-диагностика и медико-генетическое консультирование при онкологических заболеваниях.</i></p> <p>ДНК-диагностика и медико-генетическое консультирование при наследственных онкологических заболеваниях. Модифицирующее влияние полиморфных аллелей на риск развития онкологических заболеваний/ Применение геномики для индивидуализации лечения опухолей. Таргетная терапия.</p> <p><i>Фармакогенетика.</i></p> <p>Введение в клиническую фармакогенетику. Фармакокинетические и фармакодинамические полиморфизмы генов. Значение фармакогенетического тестирования для персонализации применения различных групп лекарственных препаратов. Практическое использование клинико-фармакологических технологий персонализированной медицины.</p> <p><i>Медико-генетическое консультирование</i></p> <p>Виды профилактики наследственных заболеваний. Основы медико-генетического консультирования: виды, этапы и их содержание. Показания и</p>
--	--	--

		<p>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.</p> <p><i>Пренатальная диагностика врожденной и наследственной патологии.</i></p> <p>Методы пренатальной диагностики Методы неинвазивной и инвазивной пренатальной диагностики (УЗИ, биохимический скрининг, определение ДНК плода, внутриутробная коррекция нарушений развития, инвазивные процедуры). Скрининговые программы.</p> <p><i>Медико-генетическая консультация.</i></p> <p>Медико-генетическая консультация (центр), структура, задачи. Диспансеризация пациентов с наследственной патологией.</p> <p><i>Персонализированная медицина.</i> Генетика репродуктивных нарушений. Периконцепционная профилактика (скрининг гетерозигот, предимплантационная диагностика, донорские программы в циклах ЭКО).</p>
--	--	--

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	ЛР	ПЗ*, ПП	СР	всего	
1.	1	Медицинская генетика	22		50	36	108	Собеседование, тесты ситуационные задачи

*Примечание: в том числе практическая подготовка (ПП)

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

№п/п	Название тем лекций учебной дисциплины (модуля)	Семестры
		8
1	2	3
1.	Введение в медицинскую генетику.	2
2.	Врожденные пороки развития	2
3.	Хромосомные болезни.	2
4.	Моногенные заболевания	2
5.	Патогенетическое лечение наследственных орфанных заболеваний.	2
6.	Геном человека. Молекулярно-генетические методы	2

7.	Мультифакториальные болезни	2
8.	Онкогенетика	2
9.	Фармакогенетика	2
10.	Медико-генетическое консультирование.	2
11.	Профилактика наследственной патологии. Персонализированная медицина.	2
	Итого	22

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

№п/п	Название тем практических занятий учебной дисциплины	Семестры
		8
1	Введение в медицинскую генетику	4
2	Методы медицинской генетики	8
3	Неонатальный скрининг	4
4	Хромосомные болезни	4
5	Врожденные пороки развития	4
6	Моногенные наследственные болезни	5
7	Патогенетическое лечение наследственных орфанных заболеваний	5
8	Генетические основы мультифакториальных заболеваний	4
9	Онкогенетика	4
10	Фармакогенетика	4
11	Профилактика наследственной патологии	4
	Итого	50

3.6. Лабораторный практикум

Не предусмотрен.

3.7. Самостоятельная работа обучающегося

3.7.1. Виды СР (АУДИТОРНАЯ РАБОТА)

Не предусмотрена.

3.7.2. Виды СР (ВНЕАУДИТОРНАЯ РАБОТА)

№ п/п	№ семестра	Тема СР	Виды СР	Всего часов
2.	8	Медицинская генетика	Подготовка к занятиям.	33
3.	8	Медицинская генетика	Подготовка к зачету.	3
ИТОГО часов в семестре:				36

3.7.3. Примерная тематика контрольных вопросов

Семестр № 1.

1. Назовите патогномичные признаки синдрома Дауна.
2. Какова вероятность повторного рождения ребенка с альбинизмом у здоровых родителей, уже имеющих одного ребенка с этим заболеванием?
3. Какой препарат является препаратом выбора при лечении пациентов с синдромом Вильсона-Коновалова?

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-4. Способен применять медицинские технологии, специализированное оборудование и медицинские изделия, дезинфекционные средства, лекарственные препараты, в том числе иммунобиологические, и иные вещества и их комбинации при решении профессиональных задач с позиций доказательной медицины

Код и наименование индикатора достижения компетенции	Результаты обучения по дисциплине	Критерии оценивания результатов обучения	
		«Зачтено»	«Не зачтено»
ОПК-4.1. Владеет алгоритмом применения и оценки результатов использования медицинских технологий, специализированного оборудования и медицинских изделий при решении профессиональных задач.	Знать алгоритм применения и оценки результатов использования медицинских технологий, специализированного оборудования и медицинских изделий при решении профессиональных задач Уметь применять алгоритм применения и оценки результатов использования медицинских технологий, специализированного оборудования и медицинских изделий при решении профессиональных задач Владеть алгоритмом применения и оценки результатов использования медицинских технологий, специализированного оборудования и медицинских изделий при решении профессиональных задач	При ответе на вопросы билета студент демонстрирует недостаточный уровень знаний, при ответах на дополнительные вопросы допускает многочисленные ошибки.	Студент верно отвечает на все вопросы. Демонстрирует хорошие знания в рамках усвоенного материала. Отвечает правильно на большинство дополнительных вопросов.
ОПК-4.2. Умеет обосновать выбор и оценить эффективность дезинфекционных средств, лекарственных препаратов, в том числе иммунобиологических, и иных веществ и их комбинаций при решении профессиональных задач с позиций доказательной медицины.	Знать принципы выбора и критерии оценки эффективности дезинфекционных средств, лекарственных препаратов, в том числе иммунобиологических, и иных веществ и их комбинаций при решении профессиональных задач с позиций доказательной медицины. Уметь обосновать выбор и оценить эффективность дезинфекционных средств, лекарственных препаратов, в том числе иммунобиологических, и иных веществ и их комбинаций при решении профессиональных	При ответе на вопросы билета студент демонстрирует недостаточный уровень знаний, при ответах на дополнительные вопросы допускает многочисленные ошибки.	Студент верно отвечает на все вопросы. Демонстрирует хорошие знания в рамках усвоенного материала. Отвечает правильно на большинство дополнительных вопросов.

	задач с позиций доказательной медицины. Владеть навыками обоснования выбора и оценки эффективности дезинфекционных средств, лекарственных препаратов, в том числе иммунобиологических, и иных веществ и их комбинаций при решении профессиональных задач с позиций доказательной медицины.		
--	---	--	--

Код и формулировка компетенции: ОПК-9. Способен проводить донозологическую диагностику заболеваний для разработки профилактических мероприятий с целью повышения уровня здоровья и предотвращения заболеваний

Код и наименование индикатора достижения компетенции	Результаты обучения по дисциплине	Критерии оценивания результатов обучения	
		«Зачтено»	«Не зачтено»
ОПК-9.1. Умеет оперировать современными методами и понятиями донозологической диагностики и персонифицированной медицины при решении поставленной профессиональной задачи	Знать современные методы и понятия донозологической диагностики и персонифицированной медицины. Уметь оперировать современными методами и понятиями донозологической диагностики и персонифицированной медицины при решении поставленной профессиональной задачи. Владеть навыками применения современных методов и понятий донозологической диагностики и персонифицированной медицины при решении поставленной профессиональной задачи.	При ответе на вопросы билета студент демонстрирует недостаточный уровень знаний, при ответах на дополнительные вопросы допускает многочисленные ошибки.	Студент верно отвечает на все вопросы. Демонстрирует хорошие знания в рамках усвоенного материала. Отвечает правильно на большинство дополнительных вопросов.

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

Код и наименование индикатора достижения компетенции	Результаты обучения по дисциплине	Оценочные средства
ОПК-4.1. Владеет алгоритмом применения и оценки результатов использования медицинских технологий, специализированного оборудования и медицинских изделий при решении	Знать алгоритм применения и оценки результатов использования медицинских технологий, специализированного оборудования и медицинских изделий при решении профессиональных задач Уметь применять алгоритм применения и оценки результатов использования	Тесты, ситуационные задачи.

профессиональных задач.	медицинских технологий, специализированного оборудования и медицинских изделий при решении профессиональных задач Владеть алгоритмом применения и оценки результатов использования медицинских технологий, специализированного оборудования и медицинских изделий при решении профессиональных задач	
ОПК-4.2. Умеет обосновать выбор и оценить эффективность дезинфекционных средств, лекарственных препаратов, в том числе иммунобиологических, и иных веществ и их комбинаций при решении профессиональных задач с позиций доказательной медицины.	Знать принципы выбора и критерии оценки эффективности дезинфекционных средств, лекарственных препаратов, в том числе иммунобиологических, и иных веществ и их комбинаций при решении профессиональных задач с позиций доказательной медицины. Уметь обосновать выбор и оценить эффективность дезинфекционных средств, лекарственных препаратов, в том числе иммунобиологических, и иных веществ и их комбинаций при решении профессиональных задач с позиций доказательной медицины. Владеть навыками обоснования выбора и оценки эффективности дезинфекционных средств, лекарственных препаратов, в том числе иммунобиологических, и иных веществ и их комбинаций при решении профессиональных задач с позиций доказательной медицины.	Тесты, ситуационные задачи.
ОПК-9.1. Умеет оперировать современными методами и понятиями донозологической диагностики и персонифицированной медицины при решении поставленной профессиональной задачи	Знать современные методы и понятия донозологической диагностики и персонифицированной медицины. Уметь оперировать современными методами и понятиями донозологической диагностики и персонифицированной медицины при решении поставленной профессиональной задачи. Владеть навыками применения современных методов и понятий донозологической диагностики и персонифицированной медицины при решении поставленной профессиональной задачи.	Тесты, ситуационные задачи.

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
1	Бочков, Н. П. Клиническая генетика [Текст] : учебник / Н. П. Бочков, В. П. Пузырев, С. А. Смирнихина. - 4-е изд., перераб. и доп. - М. : ГЭОТАР-МЕДИА, 2018. - 582 с.	50

2	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	Неограниченный доступ
---	---	-----------------------

Дополнительная литература

№ п/п	Авторы, наименование	Количество
1	Акуленко, Л. В. Медицинская генетика: учеб. пособие / Акуленко Л. В. и др. - Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2015. - 192 с. - ISBN 978-5-9704-3361-4. - Текст: электронный // ЭБС "Консультант студента" : [сайт]. - URL : https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970433614.html	Неограниченный доступ
2	Медицинская генетика [Текст] : учебное пособие / Л. В. Акуленко [и др.]. - М. : ГЭОТАР-МЕДИА, 2015. - 190,[2] с. : ил.	50
3	Методы исследования в медицинской генетике [Электронный ресурс] : учебное пособие / Р. Н. Мустафин, И. Р. Гилязова, Я. Р. Тимашева, Э. К. Хуснутдинова. - Электрон. текстовые дан. - Уфа, 2020. - Текст: электронный // БД «Электронная учебная библиотека». – URL: http://library.bashgmu.ru/elibdoc/elib729.1.pdf	Неограниченный доступ
4	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. - 114 с. : ил.	300
5	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
6	Наследственные болезни обмена веществ [Электронный ресурс] : учебное пособие / Р. Н. Мустафин, Е. В. Сайфуллина, С. Ш. Мурзабаева, А. К. Марданова, Э. К. Хуснутдинова. - Электрон. текстовые дан. - Уфа, 2020. - Текст: электронный // БД «Электронная учебная библиотека». – URL: http://library.bashgmu.ru/elibdoc/elib731.1.pdf .	Неограниченный доступ
7	Онкогенетика : учебное пособие / Р. Н. Мустафин, И. Р. Гилязова, Я. Р. Тимашева [и др.] ; Министерство здравоохранения Российской Федерации, Башкирский государственный медицинский университет. - Уфа, 2020. - Текст: электронный // БД «Электронная учебная библиотека». – URL: http://library.bashgmu.ru/elibdoc/elib732.1.pdf	Неограниченный доступ
8	Онкогенетика : учебное пособие / Р. Н. Мустафин, И. Р. Гилязова, Я. Р. Тимашева [и др.] ; Министерство здравоохранения Российской Федерации, Башкирский государственный медицинский университет. - Уфа, 2020. - 97, [1] с. : ил.	300

9	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
10	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
11	Электронно-библиотечная система «Консультант студента» для ВПО	www.studmedlib.ru
12	База данных «Электронная учебная библиотека»	http://library.bashgmu.ru
13	Электронно-библиотечная система «Букап»	https://www.books-up.ru
14	База данных электронных журналов ИВИС	https://dlib.eastview.com/

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

1. <https://www.medicinform.net/> (Медицинская информационная сеть)
2. <https://www.studentlibrary.ru/> (Консультант студента)

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

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	Уровень образования Высшее – специалитет Специальность 32.05.01 Медико-профилактическое 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) 2. Стол преподавателя одностумбовый	ГБУЗ «Республиканский клинический перинатальный центр», РБ, г. Уфа, Кировский р-н, ул. Чернышевского, 41, 5 этаж. 1. № 10104004982 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.
3. www.pubmed.com – англоязычная текстовая база данных медицинских и биологических публикаций (профессиональная база данных).
4. www.omim.org – Online Mendelian Inheritance in Men – онлайн каталог генов и наследственных заболеваний человека.
5. <http://medbiol.ru> – Сайт для образовательных и научных целей.
6. <http://biomolecula.ru/> – биомолекула – сайт, посвященный молекулярным основам современной биологии и практическим применениям научных достижений в медицине и биотехнологии.
7. <https://www.merlot.org/merlot/index.htm> – MERLOT - Multimedia Educational Resource for Learning and Online Teaching.
8. www.elibrary.ru – национальная библиографическая база данных научного цитирования (профессиональная база данных)
9. www.scopus.com – крупнейшая в мире единая реферативная база данных (профессиональная база данных)
10. <https://gnomad.broadinstitute.org> – Genome Aggregation Database (gnomAD) – международная база данных геномного и экзомного секвенирования.
11. <https://www.ebi.ac.uk/gwas/> – GWAS Catalog – каталог полногеномных ассоциативных исследований человека.
12. <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 Enterprise	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	1	ООО «Софтлайн Трейд»	Сервер

		(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)	1	ООО «ВэбСофт»	Хостинг на внешнем ресурсе
13.	Права на программу для ЭВМ «1С-Битрикс: Сайт учебного заведения»	(российское ПО)	1	ООО «ВэбСофт»	Хостинг на внешнем ресурсе

Лист согласования комплекта ОПОП по специальности 32.05.01 Медико-профилактическое дело (рабочей программы дисциплины, оценочных материалов, учебно-методических материалов)

В соответствии с учебным планом приема 2023 г.

Кафедра медицинской генетики и фундаментальной медицины ИДПО

Протокол заседания кафедры №9 от «17» апреля 2023 года

Протокол заседания ЦМК №8 от «24» апреля 2023 года

№	Наименование дисциплины в соответствии с учебным планом	Виза заведующего кафедрой (дата, подпись, ФИО)	Виза председателя ЦМК (дата, подпись, ФИО)	Виза председателя УМС (дата, подпись, ФИО)	Виза зам. Декана по УМР факультета (дата, подпись, ФИО)
	Медицинская генетика				