

Документ подписан простой электронной подписью

Информация о владельце:

ФИО: Павлов Валентин Николаевич

Должность: Ректор

Дата подписания: 21.06.2024 14:25:26

Уникальный программный ключ:

a562210a8a161d1bc9a34c4a0a3e820ac76b9d73665849e6d6db2e5a4e71d6ee

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

Кафедра биологии



УТВЕРЖДАЮ

Проректор по учебной работе

Валентин Д.А. / *[Signature]*

» _____ 2024 г.

РАБОЧАЯ ПРОГРАММА ДИСЦИПЛИНЫ

ГЕНОМ ЧЕЛОВЕКА

Уровень образования

Высшее – *Бакалавриат*

Направление подготовки

06.03.01 Биология

Направленность подготовки

Микробиология

Квалификация

Бакалавр

Форма обучения

Очная


Для приема: *2024*

При разработке рабочей программы учебной дисциплины в основу положены:

1) ФГОС ВО 3 по специальности (направлению подготовки) 06.03.01 – Биология, утвержденный приказом Министерства науки и высшего образования Российской Федерации № 920 от «7 августа» 2020.

2) Учебный план по специальности (направлению подготовки) 06.03.01 – Биология, утвержденный Ученым советом федерального государственного бюджетного образовательного учреждения высшего образования «Башкирский государственный медицинский университет» Министерства здравоохранения Российской Федерации от «30» мая 2024 г., протокол № 5.

3) Приказ Министерства труда и социальной защиты РФ №145н от «14» марта 2018 г. «Об утверждении профессионального стандарта «Специалист в области клинической лабораторной диагностики».

Рабочая программа учебной дисциплины одобрена на заседании кафедры биологии от «12» 03 2024 г., протокол № 11.
Заведующий кафедрой  / Викторова Т.В.

Рабочая программа учебной дисциплины одобрена УМС центра инновационных образовательных программ от «24» 04 2024, протокол № 2.

Председатель УМС

Центра инновационных образовательных программ



/ Титова Т.Н.

Разработчики:

Доцент кафедры биологии,

О.В. Кочетова

к.б.н.

СОДЕРЖАНИЕ РАБОЧЕЙ ПРОГРАММЫ

1.	Пояснительная записка	4
1.1.	Цель и место дисциплины «Геном человека» в структуре образовательной программы.	4
1.2.	Перечень планируемых результатов обучения по дисциплине «Геном человека», соотнесенных с установленными в образовательной программе индикаторами достижения компетенций.	5
2.	Требования к результатам освоения учебной дисциплины «Геном человека».	6
2.1.	Типы задач профессиональной деятельности.	6
2.2.	Перечень компетенций и индикаторов достижения компетенций с указанием соотнесенных с ними запланированных результатов обучения по дисциплине «Геном человека».	6
3.	Содержание рабочей программы.	8
3.1.	Объем учебной дисциплины «Геном человека» и виды учебной работы.	8
3.2.	Перечень разделов учебной дисциплины «Геном человека» и компетенций с указанием соотнесенных с ними тем разделов дисциплины.	8
3.3.	Разделы учебной дисциплины «Геном человека», виды учебной деятельности и формы контроля	9
3.4.	Название тем лекций и количество часов по семестрам учебной дисциплины «Геном человека».	9
3.5.	Название тем практических занятий, в том числе практической подготовки и количество часов по семестрам учебной дисциплины «Геном человека».	10
3.6.	Лабораторный практикум.	10
3.7.	Самостоятельная работа обучающегося.	10
4.	Фонд оценочных материалов для контроля успеваемости и результатов освоения учебной дисциплины «Геном человека».	12
4.1.	Перечень компетенций и индикаторов достижения компетенций с указанием соотнесенных с ними запланированных результатов обучения по дисциплине «Геном человека». Описание критериев и шкал оценивания результатов обучения по дисциплине «Геном человека».	12
4.2.	Типовые контрольные задания или иные материалы, необходимые для оценивания результатов обучения по учебной дисциплине «Геном человека», соотнесенных с установленными в образовательной программе индикаторами достижения компетенций	14
5.	Учебно-методическое и информационное обеспечение учебной дисциплины «Геном человека».	15
5.1.	Перечень основной и дополнительной литературы, необходимой для освоения учебной дисциплины «Геном человека».	15
5.2.	Перечень ресурсов информационно-телекоммуникационной сети «Интернет», необходимых для освоения учебной дисциплины «Геном человека».	17
6.	Материально-техническая база, необходимая для осуществления образовательного процесса по учебной дисциплине «Геном человека».	18
6.1.	Материально-техническая база, необходимая для осуществления образовательного процесса по учебной дисциплине «Геном человека»	18
6.2.	Современные профессиональные базы данных, информационные справочные системы.	19
6.3.	Лицензионное и свободно распространяемое программное обеспечение, в том числе отечественного производства.	20

1. Пояснительная записка

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

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

1.1. Цель и место дисциплины в структуре образовательной программы.

Дисциплина «Геном человека» относится к части, формируемой участниками образовательных отношений, дисциплинам по выбору. Дисциплина изучается на 2 курсе в 3 семестре.

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

Задачами дисциплины являются:

- приобретение обучающимися знаний в области структурно-функциональной организации и функционирования генома человека; закономерностей передачи и изменений наследственных признаков и свойств в поколениях и их роли в наследственной патологии человека; общих закономерностей генетической эволюции живых систем;
- обучение важнейшим методам молекулярно-генетического и цитогенетического анализа наследственного материала человека, микроскопирования и анализа структуры и хромосом;
- обучение применять законы наследования для определения вероятности появления нормальных и патологических признаков в генотипе и их проявления в фенотипе и прогнозирования наследственных заболеваний человека в результате решения генетических задач; ознакомление обучающихся с принципами организации медико-генетического консультирования и пренатальной диагностики;
- приобретение знаний по биоинформатике и расчету относительного риска возникновения заболеваний с наследственной предрасположенностью;

- обучение основам фармакогеномики и фармакогенетики; обоснованию генетической этиологии наследственных заболеваний и наследственно обусловленных заболеваний;
- обучение обосновывать общие закономерности, направления и факторы генетической эволюции для объяснения адаптивного характера эволюционного процесса;
- формирование навыков изучения научной литературы и официальных статистических обзоров;
- формирование у обучающихся навыков общения с коллективом.

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

Общая биология

Знать: особенности морфологии различных клеток;

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

Уметь: ориентироваться в морфологическом и функциональном многообразии организмов;

- демонстрировать биохимическую общность процессов, протекающих в клетках прокариот и эукариот на молекулярном и клеточном уровнях.

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

- методами подготовки презентаций для мультимедийных представлений

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

Код и наименование компетенции	Код и наименование индикатора достижения компетенции	Результаты обучения по учебной дисциплине «Геном человека»
УК-1. Способность осуществлять поиск, критический анализ и синтез информации, применять системный подход для решения поставленных задач.	УК-1.1. Анализирует задачу, выделяя ее базовые составляющие. УК-1.2. Находит и критически анализирует необходимую информацию.	Знать: фундаментальные биологические понятия, законы и закономерности, современные научно-исследовательские и образовательные технологии в исследованиях генома человека; задачи, стоящие перед исследователями при изучении генома человека. Уметь: использовать системный подход для поиска научной информации для решения поставленных задач в области исследований генома человека. Владеть: основными понятиями в области исследования генома человека; навыками поиска научной информации в области исследований генома человека; навыками использования информации об достижениях программы по геному человека; навыками планирования, организации и контроля учебной деятельности; навыками самостоятельной работы с образовательными ресурсами.

<p>ОПК-3 способность применять знание основ эволюционной теории, использовать современные представления о структурно-функциональной организации генетической программы живых объектов и методы молекулярной биологии, генетики и биологии развития для исследования механизмов онтогенеза и филогенеза в профессиональной деятельности.</p>	<p>ОПК-3.1. Использует знания об основах эволюционной теории, истории развития, принципах и методических подходах общей генетики, молекулярной генетики, генетики популяций, эпигенетики, анализирует современные направления исследования эволюционных процессов. ОПК-3.2. Использует в профессиональной деятельности современные представления о проявлении наследственности и изменчивости на всех уровнях организации живого, представления о генетических основах эволюционных процессов, геномике, протеомике, генетике развития</p>	<p>Знать: историю развития представлений об организации и основные закономерности организации генов генома и полиморфизме генов человека; современные достижения и перспективы исследований в области молекулярной генетики; историю разработки и совершенствованию современных молекулярно-генетических методов.</p> <p>Уметь: осуществлять анализ знания об организации функционировании генома человека в профессиональной деятельности; решать типовые и ситуационные задачи по молекулярной генетике.</p> <p>Владеть: навыками решения типовых и ситуационных задач по генетике, навыками проведения базовых методов молекулярно-генетической диагностики и навыками интерпретации полученных результатов; базовыми технологиями преобразования информации: текстовые, табличные редакторы, поиск в сети Интернет; методами подготовки презентаций для мультимедийных представлений.</p>
---	--	---

2. Требования к результатам освоения учебной дисциплины «Геном человека».

2.1. Типы задач профессиональной деятельности

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

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

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

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.	УК-1. Способность осуществлять поиск, критический анализ и синтез информации, применять системный подход для решения поставленных задач	УК-1.1. Анализирует задачу, выделяя ее базовые составляющие. УК-1.2. Находит и критически анализирует необходимую информацию.		Владеет навыками осуществлять критический анализ проблемных ситуаций на основе системного подхода, выработать стратегию действий.	Компьютерное тестирование, собеседование по ситуационным задачам.

2.	<p>ОПК-3 способность применять знание основ эволюционной теории, использовать современные представления о структурно-функциональной организации генетической программы живых объектов и методы молекулярной биологии, генетики и биологии развития для исследования механизмов онтогенеза и филогенеза в профессиональной деятельности.</p>	<p>ОПК-3.1. Использует знания об основах эволюционной теории, истории развития, принципах и методических подходах общей генетики, молекулярной генетики, генетики популяций, эпигенетики, анализирует современные направления исследования эволюционных процессов. ОПК-3.2. Использует в профессиональной деятельности современные представления о проявлении наследственности и изменчивости на всех уровнях организации живого, представления о генетических основах эволюционных процессов, геномике, протеомике, генетике развития</p>	А/02.7	<p>Владеет навыками творческого подхода в профессиональной деятельности для анализа знания фундаментальных и прикладных разделов дисциплин в решении генетических задач.</p>	<p>Собеседование по ситуационным задачам, письменное тестирование.</p>
----	--	---	--------	--	--

3.Содержание рабочей программы.

3.1.Объем учебной дисциплины «Геном человека» и виды учебной работы.

Общая трудоемкость дисциплины составляет 2 зачётных единиц, 72 часа.

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

*- том числе практическая подготовка

3.2.Перечень разделов учебной дисциплины «Геном человека» и компетенций с указанием соотнесенных с ними тем разделов дисциплины.

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

--	--	--	--

3.3.Разделы учебной дисциплины «Геном человека», виды учебной деятельности и формы контроля.

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

3.4.Название тем лекций и количество часов по семестрам изучения учебной дисциплины «Геном человека».

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

3.5. Название тем практических занятий в том числе практической подготовки и количество часов по семестрам изучения учебной дисциплины «Геном человека».

№ п/п	Название тем практических занятий учебной дисциплины «Геном человека»	Семестр
		3
1	2	3
1	Структурно-функциональная организация наследственного материала человека.	2
2	Классификация генов. Молекулярные основы регуляции экспрессии генов у человека.	2
3	Программа «Геном человека»: общая характеристика.	2
4	Методы изучения генома человека. Молекулярная цитогенетика и хромосомная патология человека.	2
5	Молекулярно-генетические методы анализа генома человека. Способы детекции мутаций в генах наследственных заболеваний: прямое секвенирование, ПЦР, ПДРФ-анализ.	2
6	Возможности применения достижений программы «Геном человека» в клинической практике.	2
7	Способы преимплантационной диагностики наследственной патологии человека.	2
8	Особенности пренатальной диагностики наследственных болезней.	2
9	Генетика многофакторных заболеваний человека Генетические основы канцерогенеза.	2
10	Пресимптоматическая диагностика и прогнозирование генетического риска развития наследственной и наследственно обусловленной патологии человека.	2
11	Биоинформатика.	2
12	Геном человека и персонализированная медицина.	2
13	Генетический контроль активности и функционирования системы биотрансформации ксенобиотиков.	2
14	Оценка индивидуальной чувствительности и прогнозирование эффективности терапии	2
15	Генная инженерия и генная терапия на службе здравоохранения.	2
16	Перспективы развития программы «Геном человека» и будущее медицины.	2
17	Итоговое занятие	2
	Итого	34

3.6.Лабораторный практикум не предусмотрен учебным планом.

3.7.Самостоятельная работа обучающегося

3.7.1.Виды СР (АУДИТОРНАЯ РАБОТА) не предусмотрены учебным планом.

3.7.2. Виды СР (ВНЕАУДИТОРНАЯ РАБОТА).

№ п/п	№ семестра	Тема СР	Виды СР	Всего часов
1	2	3	4	5
1.	3	1.Международная программа «Геном человека».	чтение учебной литературы, текстов лекций, подготовка к практическим занятиям, подготовка к тестированию, подготовка к текущему контролю	6
2.	3	2.Геном человека и прогнозирование риска развития наследственной и наследственно обусловленной патологии человека.	чтение учебной литературы, текстов лекций, подготовка к практическим занятиям, подготовка к тестированию, подготовка к текущему контролю	6
3.	3	3.Фармакогенетика и фармакогеномика. Генная инженерия и генная терапия.	чтение учебной литературы, текстов лекций, подготовка к практическим занятиям, подготовка к тестированию, подготовка к текущему контролю	2
4.	3	4. Перспективы развития программы «Геном человека» и будущее медицины.	чтение учебной литературы, текстов лекций, подготовка к практическим занятиям, подготовка к тестированию, подготовка к текущему контролю	2
5.	3	5.Подготовка к промежуточному контролю.	подготовка ко всем видам промежуточной аттестации	8
ИТОГО часов в семестре:				24

3.7.3.Примерная тематика контрольных вопросов.

Семестр № 3.

Тема 1. Организация генома человека.

- 1.Строение нуклеиновых кислот.
- 2.Предпосылки развития программы «Геном человека».
- 3.Структурно-функциональная организация наследственного материала человека.
- 4.Принципы получения образцов геномной ДНК или РНК.
- 5.Строение и функции транскрибируемых участков генома человека (генов). Классификация генов.
- 6.Общий принцип классической ПЦР. Оборудование, применяемое для амплификации. Состав PCR реакции. Параметры PCR реакции.

Тема 2. Геном человека и прогнозирование патологии человека.

- 1.Преимплантационная диагностика.
- 2.Пренатальная диагностика.
3. Современные методы неинвазивной пренатальной диагностики на ранних сроках беременности. Анализ внеклеточной ДНК плода по крови матери.
4. Метод полногеномного скрининга ассоциаций (Genome-Wide Association Studies, GWAS) для поиска генов-кандидатов многофакторных заболеваний.
5. Генетические основы канцерогенеза.
6. Возможности применения биоинформатики в современной медицине.

Тема 3. Фармакогенетика и фармакогеномика.

1. Персонализированная медицина – общее представление. Роль программы «Геном человека» в реализации проекта «Медицина будущего». Характеристика медицины.
2. Значение полиморфизма генов цитохромов на метаболизм лекарственных препаратов на примере варфарина.
3. Внедрение новых достижений программы «Геном человека» в практическую медицину и развитие на основе этого инновационного направления – медицины будущего.
4. Области практической медицины, в которых используются знания по организации генома человека.
5. Схема детоксикации ксенобиотиков в организме человека. Генетический полиморфизм ФБК.
6. Общая характеристика наследственной и наследственно обусловленной патологии человека.

Тема 4. Генная инженерия и генная терапия.

1. Генная терапия. Современные технологии редактирования генома.
2. Использование методов генной инженерии для практического здравоохранения.
3. Использование методов генной инженерии для практического здравоохранения.
4. Новые разделы программы «Геном человека».

4. Оценочные материалы для контроля успеваемости и результатов освоения учебной дисциплины «Геном человека».

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

Код и формулировка компетенции: УК-1. Способность осуществлять поиск, критический анализ и синтез информации, применять системный подход для решения поставленных задач.

Код и наименование индикатора достижения компетенции	Результаты обучения по дисциплине «Геном человека»	Критерии оценивания результатов обучения	
		Не зачтено	Зачтено
УК-1.1. Анализирует задачу, выделяя ее базовые составляющие. УК-1.2. Находит и критически анализирует необходимую информацию.	Знать: фундаментальные биологические понятия, законы и закономерности, современные научно-исследовательские и образовательные технологии в исследованиях генома человека; задачи, стоящие перед исследователями при изучении генома человека. Уметь: использовать системный подход для поиска научной информации для решения поставленных задач в области исследований генома человека. Владеть: основными понятиями в области исследования генома человека; навыками поиска научной информации в области исследований генома человека; навыками использования информации об достижениях программы по геному человека; навыками планирования, организации и контроля учебной деятельности; навыками самостоятельной работы с образовательными ресурсами.	Студент при ответе на теоретический вопрос продемонстрировал недостаточное знание материала, не решил ситуационную задачу, ответил на все дополнительные неправильно.	Студент правильно ответил на все теоретические вопросы, правильно решил ситуационные задачи, показал удовлетворительные знания в рамках усвоенного учебного материала, а также ответил на все дополнительные задачи.

Код и формулировка компетенции: ОПК-3. Способность применять знание основ эволюционной теории, использовать современные представления о структурно-

функциональной организации генетической программы живых объектов и методы молекулярной биологии, генетики и биологии развития для исследования механизмов онтогенеза и филогенеза в профессиональной деятельности.

Код и наименование индикатора достижения компетенции	Результаты обучения по дисциплине «Геном человека»	Критерии оценивания результатов обучения	
		Не зачтено	Зачтено
<p>ОПК-3.1. Использует знания об основах эволюционной теории, истории развития, принципах и методических подходах общей генетики, молекулярной генетики, генетики популяций, эпигенетики, анализирует современные направления исследования эволюционных процессов.</p> <p>ОПК-3.2. Использует в профессиональной деятельности современные представления о проявлении наследственности и изменчивости на всех уровнях организации живого, представления о генетических основах эволюционных процессов, геномике, протеомике, генетике развития.</p>	<p>Знать: историю развития представлений об организации и основные закономерности организации генов генома и полиморфизме генов человека; современные достижения и перспективы исследований в области молекулярной генетики; историю разработки и совершенствованию современных молекулярно-генетических методов.</p> <p>Уметь: осуществлять анализ знания об организации функционировании генома человека в профессиональной деятельности; решать типовые и ситуационные задачи по молекулярной генетике.</p> <p>Владеть: навыками решения типовых и ситуационных задач по генетике, навыками проведения базовых методов молекулярно-генетической диагностики и навыками интерпретации полученных результатов; базовыми технологиями преобразования информации: текстовые, табличные редакторы, поиск в сети Интернет; методами подготовки презентаций для мультимедийных представлений.</p>	<p>Студент при ответе на теоретический вопрос продемонстрировал недостаточное знание материала, не решил ситуационную задачу, ответил на все дополнительные неправильно.</p>	<p>Студент правильно ответил на все теоретические вопросы, правильно решил ситуационные задачи, показал удовлетворительные знания в рамках усвоенного учебного материала, а также ответил на все дополнительные задачи.</p>

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 «Геном человека»	Оценочные средства
<p>УК-1. Способность осуществлять поиск, критический анализ и синтез информации, применять системный подход для решения поставленных задач</p> <p>УК-1.1. Анализирует задачу, выделяя ее базовые составляющие.</p> <p>УК-1.2. Находит и критически анализирует необходимую информацию.</p>	<p><i>Знать: фундаментальные биологические понятия, законы и закономерности, современные научно-исследовательские и образовательные технологии в исследованиях генома человека; задачи, стоящие перед исследователями при изучении генома человека.</i></p> <p><i>Уметь: использовать системный подход для поиска научной информации для решения поставленных задач в области исследований генома человека.</i></p> <p><i>Владеть: основными понятиями в области исследования генома человека; навыками поиска научной информации в области исследований генома человека; навыками использования информации об достижениях программы по геному человека; навыками планирования, организации и контроля учебной деятельности; навыками самостоятельной работы с образовательными ресурсами.</i></p>	<p>Тестовые задания, вопросы для проверки теоретических знаний по дисциплине.</p> <p>Задания для проверки сформированных знаний, умений и навыков.</p> <p>Задания для проверки сформированных знаний, умений и навыков.</p>
<p>ОПК-3. Способность применять знание основ эволюционной теории, использовать современные представления о структурно-функциональной организации генетической программы живых объектов и методы молекулярной биологии, генетики и биологии развития для исследования механизмов онтогенеза и филогенеза в профессиональной деятельности.</p> <p>ОПК-3.1. Использует знания об основах эволюционной теории, истории развития, принципах и методических подходах общей генетики, молекулярной генетики, генетики популяций, эпигенетики, анализирует современные направления исследования эволюционных процессов.</p> <p>ОПК-3.2. Использует в профессиональной деятельности современные представления о проявлении наследственности и изменчивости на всех уровнях организации живого, представления о генетических основах эволюционных процессов, геномике, протеомике, генетике развития.</p>	<p><i>Знать: историю развития представлений об организации и основные закономерности организации генов генома и полиморфизме генов человека; современные достижения и перспективы исследований в области молекулярной генетики; историю разработки и совершенствованию современных молекулярно-генетических методов.</i></p> <p><i>Уметь: осуществлять анализ знания об организации функционировании генома человека в профессиональной деятельности; решать типовые и ситуационные задачи по молекулярной генетике.</i></p> <p><i>Владеть: навыками решения типовых и ситуационных задач по генетике, навыками проведения базовых методов молекулярно-генетической диагностики и навыками интерпретации полученных результатов; базовыми технологиями преобразования информации: текстовые, табличные редакторы, поиск в сети Интернет; методами подготовки презентаций для мультимедийных представлений.</i></p>	<p>Тестовые задания, вопросы для проверки теоретических знаний по дисциплине.</p> <p>Задания для проверки сформированных знаний, умений и навыков.</p> <p>Задания для проверки сформированных знаний, умений и навыков.</p>

5. Учебно-методическое обеспечение учебной дисциплины «Геном человека».

5.1. Перечень основной и дополнительной литературы, необходимой для освоения учебной дисциплины «Геном человека».

Основная литература

№№ п\п	Наименование печатных и (или) электронных образовательных и информационных ресурсов	Наличие печатных и (или) электронных образовательных и информационных ресурсов, количество экземпляров на одного обучающегося по ООП
1	Основы медицинской генетики : Учебное пособие / Н. С. Парамонова, Т. А. Лашковская, Т. В. Мацюк и др. - Гродно : ГрГМУ, 2022. - 288 с. - ISBN 9789855957400. - Текст : электронный // ЭБС "Букап" : [сайт]. - URL : https://www.books-up.ru/ru/book/osnovy-medicinskoj-genetiki-15915678/ (дата обращения: 22.03.2023).	Неограниченный доступ
2	Ярыгина, В. Н. Биология. Т. 1. / под ред. Ярыгина В. Н. - Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2020. - 728 с. - ISBN 978-5-9704-5307-0. - Текст : электронный // ЭБС "Консультант студента" : [сайт]. - URL : https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970453070.html (дата обращения: 20.01.2023).	Неограниченный доступ
3	Ярыгина, В. Н. Биология : учебник : в 2 т. / под ред. В. Н. Ярыгина. - Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2020. - Т. 2. - 560 с. : ил. - 560 с. - ISBN 978-5-9704-5308-7. - Текст : электронный // ЭБС "Консультант студента" : [сайт]. - URL : https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970453087.html (дата обращения: 20.01.2023).	Неограниченный доступ

Дополнительная литература

№№ п\п	Наименование печатных и (или) электронных образовательных и информационных ресурсов	Наличие печатных и (или) электронных образовательных и информационных ресурсов, количество экземпляров на одного обучающегося по ООП
1	Биология [Текст] Учебник для студентов высших учебных заведений / Н.В.Чебышев [и др.] ; под ред. Н.В.Чебышева. - М.:	100

	ООО «Изд-во Медицинское информационное агентство», 2016. – 640 с.	
2	Биология [Текст] Учебник для студентов высших учебных заведений / Т.В. Викторова, А.Ю.Асанов. - М.: Изд. «Академия», 2013 (переиздание 2019). – 289 с.	769
3	Генетика [Текст] : учебник / В. И. Иванов [и др.] ; под ред. В. И. Иванова. - М. : Академкнига, 2007. - 638 с.	35
4	Козлова, И. И. Биология : учебник / И. И. Козлова, И. Н. Волков, А. Г. Мустафин. - Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2022. - 336 с. - ISBN 978-5-9704-7009-1. - Текст : электронный // ЭБС "Консультант студента" : [сайт]. - URL : https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970470091.html (дата обращения: 20.01.2023).	Неограниченный доступ
5	Методы антропогенетики [Текст] : учеб. пособие / ФГБОУ ВО «Баш. гос. мед. ун-т» МЗ РФ ; сост. Г. И. Лукманова [и др.]. - Уфа : ФГБОУ ВО БГМУ Минздрава России, 2016. - 73 с.	200
6	Методы антропогенетики [Электронный ресурс] : учеб. пособие / ФГБОУ ВО «Баш. гос. мед. ун-т» МЗ РФ ; сост. Г. И. Лукманова [и др.]. - Электрон. текстовые дан. - Уфа, 2016. - on-line. - Режим доступа: http://library.bashgmu.ru/elibdoc/elib733.pdf	Неограниченный доступ
7	Кребс, Джоселин. Гены по Льюису : [учебное издание] / Дж. Кребс, Э. Голдштейн, С. Килпатрик ; пер. с англ. под ред. Д. В. Ребрикова и Н. Ю. Усмана. - 2-е изд., испр. и доп. - М. : Лаборатория знаний, 2017. - 919,[1] с.	1
8	Основы общей и молекулярной генетики : учебно-методическое пособие / В. Г. Зенкина, О. А. Солодкова, Г. Г. Божко, Л. А. Масленникова. - Владивосток : Медицина ДВ, 2017. - 147 с. - ISBN 9785983011083. - Текст : электронный // ЭБС "Букап" : [сайт]. - URL : https://www.books-up.ru/ru/book/osnovy-obcshej-i-molekulyarnoj-genetiki-15600250/ (дата обращения: 22.03.2023).	Неограниченный доступ
9	Снигур Г. Л. Основы общей генетики. Закономерности наследственности и изменчивости : учебное пособие / Г. Л. Снигур, Э. Ю. Сахарова, Т. Н. Щербакова. - Волгоград : ВолгГМУ, 2022. - 116 с. - ISBN 9785965207985. - Текст : электронный // ЭБС "Букап" : [сайт]. - URL : https://www.books-up.ru/ru/book/osnovy-obcshej-genetiki-zakonomernosti-nasledstvennosti-i-izmenchivosti-15850078/	Неограниченный доступ
10	Снигур Г. Л. Основы молекулярной генетики : Учебное пособие / Г. Л. Снигур, Э. Ю. Сахарова, Т. Н. Щербакова. - 2-е изд.. - Волгоград : ВолгГМУ, 2022. - 96 с. - ISBN 9785965207145. - Текст : электронный // ЭБС "Букап" : [сайт]. - URL : https://www.books-up.ru/ru/book/osnovy-molekulyarnoj-genetiki-15838564/	Неограниченный доступ
11	Современные методы пренатальной диагностики и неонатального скрининга на наследственные болезни [Текст] : учеб. пособие / ФГБОУ ВО «Баш. гос. мед. ун-т» МЗ РФ ; сост. Г. М. Исхакова [и др.]. - Уфа, 2016. - 74 с.	200
12	Современные методы пренатальной диагностики и неонатального скрининга на наследственные болезни [Электронный ресурс]: учеб. пособие / ФГБОУ ВО «Башкирский гос. мед. ун-т» МЗ РФ ; сост. Г. М. Исхакова [и др.]. - Электрон.	Неограниченный доступ

	текстовые дан. - Уфа, 2016. - on-line. - Режим доступа: http://library.bashgmu.ru/elibdoc/elib735.pdf	
13	Целоусова, О. С. Механизмы и методы оценки цитотоксичности [Текст] : учеб. пособие / О. С. Целоусова, Ю. В. Вахитова, В. А. Вахитов ; ГБОУ ВПО "Баш. гос. мед. ун-т МЗ и соц. развития РФ", ФГБУ науки институт биохимии и генетики УНЦ РАН. - Уфа, 2012. - 112 с.	30
14	Целоусова, О. С. Механизмы и методы оценки цитотоксичности [Электронный ресурс] : учеб. пособие / О. С. Целоусова, Ю. В. Вахитова, В. А. Вахитов ; ГБОУ ВПО "Баш. гос. мед. ун-т МЗ и соц. развития РФ", ФГБУ науки институт биохимии и генетики УНЦ РАН. - Электрон. текстовые дан. - Уфа, 2012. - on-line. - Режим доступа: http://library.bashgmu.ru/elibdoc/elib422.pdf	Неограниченный доступ
15	Сборник задач по медицинской генетике и биологии [Текст] : учеб. пособие / ГБОУ ВПО «Баш. гос. мед. ун-т» МЗ РФ; сост. Т. В. Викторова [и др.]. - 2-е изд., перераб. и доп. - Уфа, 2015. - 102 с.	995
16	Сборник задач по медицинской генетике и биологии [Электронный ресурс]: учеб пособие / ГБОУ ВПО «Баш. гос. мед. ун-т» МЗ РФ; сост.: Т. В. Викторова, С. М. Измайлова, Д. Н. Куватова. - 2-е изд., перераб. и доп. - Электрон. текстовые дан. - Уфа, 2015. - on-line. - Режим доступа: http://library.bashgmu.ru/elibdoc/elib594.pdf	Неограниченный доступ
17	Ершов, Ю. А. Основы молекулярной диагностики. Метаболомика [Электронный ресурс] : учебник / Ю. А. Ершов. - Электрон. текстовые дан. - М.: ГЭОТАР-Медиа, 2016. - on-line. - Режим доступа: ЭБС «Консультант студента» http://www.studmedlib.ru/book/ISBN9785970437230.html	Неограниченный доступ
18	Электронно-библиотечная система «Консультант студента» для ВПО www.studmedlib.ru	Неограниченный доступ
19	База данных «Электронная учебная библиотека» http://library.bashgmu.ru	Неограниченный доступ
20	Электронно-библиотечная система eLIBRARY. Коллекция российских научных журналов по медицине и здравоохранению http://elibrary.ru	Неограниченный доступ
21	Электронно-библиотечная система «Лань» http://e.lanbook.com	Неограниченный доступ

5.2. Перечень ресурсов информационно-телекоммуникационной сети «Интернет», необходимых для освоения учебной дисциплины «Геном человека».

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 «Геном человека».

6.1. Материально-техническая база, необходимая для осуществления образовательного процесса по учебной дисциплине «Геном человека».

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 такового объекта в соответствии с документами по технической инвентаризации)
1	2	3	4
1	Бакалавриат, 06.03.01 Биология	<p>Учебный корпус № 8 ФГБОУ ВО БГМУ Минздрава России, кафедра Биологии</p> <p>Лекционная аудитория № 1.1 Число посадочных мест-32 комплекты микро и макропрепаратов, моноблок, мультимедийный проектор, проекционный экран, доска аудиторная. Микроскопы 10 шт. Учебно-методические материалы.</p> <p>Лекционная аудитория № 2.1 Число посадочных мест-30 комплекты микро и макропрепаратов, моноблок, мультимедийный проектор, проекционный экран, доска аудиторная. Микроскопы 10 шт. Учебно-методические материалы.</p> <p>Лекционная аудитория № 2.2 Число посадочных мест-30 комплекты микро и макропрепаратов, моноблок, мультимедийный проектор, проекционный экран, доска аудиторная. Микроскопы 10 шт. Учебно-методические материалы.</p> <p>Лекционная аудитория № 2.3 Число посадочных мест-32 комплекты микро и макропрепаратов, моноблок, мультимедийный проектор, проекционный экран, доска аудиторная. Микроскопы 10 шт. Учебно-методические материалы.</p> <p>Учебная аудитория № 3.1 Число посадочных мест- 30 комплекты микро и макропрепаратов, моноблок, мультимедийный проектор, проекционный экран, доска аудиторная. Микроскопы 10 шт. Учебно-методические материалы.</p>	450008, Республика Башкортостан, г. Уфа, Кировский р-н, ул. Заки Валиди, д. 47/1.

	<p>материалы. Учебная аудитория № 3.2 Число посадочных мест-18 комплекты микро и макропрепаратов, моноблок, мультимедийный проектор, проекционный экран, доска аудиторная. Микроскопы 10 шт. Учебно-методические материалы. Компьютерный класс (аудитория для СРО) Число посадочных мест-36 комплекты микро и макропрепаратов, доска аудиторная. Микроскопы 10 шт. Учебно-методические материалы.</p>	
--	---	--

6.2.Современные профессиональные базы данных, информационные справочные системы.

1.<http://www.pubmedcentral.nih.gov> - U.S. National Institutes of Health (NIH). Свободный цифровой архив журнальных публикаций по результатам биомедицинских научных исследований.

2.<http://medbiol.ru> - Сайт для образовательных и научных целей.

3.<http://www.biochemistry.org> - Сайт Международного биохимического общества (The International Biochemical Society).

4.<http://www.clinchem.org> - Сайт журнала Clinical Chemistry. Орган Американской ассоциации клинической химии - The American Association for Clinical Chemistry (AACC). (Международное общество, объединяющее специалистов в области медицины, в сферу профессиональных интересов которых входят: клиническая химия, клиническая лабораторная наука и лабораторная медицина).

5.<http://biomolecula.ru/> - биомолекула - сайт, 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.www.pubmed.com - англоязычная текстовая база данных медицинских и биологических публикаций (профессиональная база данных).

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

№ п/п	Наименование	Описание	Кол-во	Поставщик	Где 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 (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) (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