

Документ подписан простой электронной подписью

Информация о владельце:

ФИО: Павлов Валентин Николаевич

Должность: Ректор

Дата подписания: 25.06.2025 14:10:32

Уникальный программный ключ:

a562210a8a161d1bc9a34c4a0a3e820ac76b9d73665849e6d6db2e5a4e71d6ee

ФЕДЕРАЛЬНОЕ ГОСУДАРСТВЕННОЕ БЮДЖЕТНОЕ
ОБРАЗОВАТЕЛЬНОЕ УЧРЕЖДЕНИЕ ВЫСШЕГО ОБРАЗОВАНИЯ
«БАШКИРСКИЙ ГОСУДАРСТВЕННЫЙ МЕДИЦИНСКИЙ УНИВЕРСИТЕТ»
МИНИСТЕРСТВА ЗДРАВООХРАНЕНИЯ РОССИЙСКОЙ ФЕДЕРАЦИИ
(ФГБОУ ВО БГМУ МИНЗДРАВА РОССИИ)

Кафедра биологии



УТВЕРЖДАЮ

Проректор по учебной работе

/В.Е. Изосимова

« 25 »

июн

2025 г.

РАБОЧАЯ ПРОГРАММА ДИСЦИПЛИНЫ

ГЕНОМ ЧЕЛОВЕКА

Уровень образования

Высшее – *Специалитет*

Специальность

06.05.01 Биотехнология и биоинформатика

Квалификация

Биотехнолог и биоинформатик

Форма обучения

Очная

Год начала подготовки: *2025*

Уфа – 2025

При разработке рабочей программы учебной дисциплины в основу положены:

1) ФГОС ВО по специальности 06.05.01 – Биоинженерия и биоинформатика, утвержденный приказом Министерства науки и высшего образования Российской Федерации от «12 августа» 2020 № 973.

2) Профессиональный стандарт «Специалист в области клинической лабораторной диагностики», утвержденный приказом Министерства труда и социальной защиты Российской Федерации от «14» марта 2018 г. №145н;

3) Учебный план по специальности 06.05.01 – Биоинженерия и биоинформатика, утвержденный Ученым советом ФГБОУ ВО БГМУ Минздрава России «29 января» 2025 г., протокол № 4.

Рабочая программа учебной дисциплины одобрена на заседании кафедры биологии от «5» марта 2025 г., протокол № 10.

Заведующий кафедрой  / Викторова Т.Н.

Рабочая программа учебной дисциплины одобрена УМС Центра инновационных образовательных программ от «26» марта 2025, протокол № 7.

Председатель УМС

Центра инновационных образовательных программ



/Титова Т.Н.

Разработчики:

Викторова Татьяна Викторовна, д.м.н., профессор, зав. каф. биологии

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 (модуля)	7
2.1.	Типы задач профессиональной деятельности	7
2.2.	Перечень компетенций, индикаторов достижения компетенций и индекса трудовой функции	7
3.	Содержание рабочей программы	9
3.1.	Объем учебной дисциплины (модуля) и виды учебной работы	9
3.2.	Перечень разделов учебной дисциплины и компетенций с указанием соотнесенных с ними тем разделов дисциплины (модуля)	9
3.3.	Разделы учебной дисциплины, виды учебной деятельности и формы контроля	10
3.4.	Название тем лекций и количество часов по семестрам изучения учебной дисциплины (модуля)	11
3.5.	Название тем практических занятий, в том числе практической подготовки, и количество часов по семестрам изучения учебной дисциплины (модуля)	11
3.6.	Лабораторный практикум	12
3.7.	Самостоятельная работа обучающегося	12
4.	Оценочные материалы для контроля успеваемости и результатов освоения учебной дисциплины (модуля)	15
4.1.	Перечень компетенций и индикаторов достижения компетенций с указанием соотнесенных с ними запланированных результатов обучения по дисциплине (модулю). Описание критериев и шкал оценивания результатов обучения по дисциплине (модулю)	15
4.2.	Типовые контрольные задания или иные материалы, необходимые для оценивания результатов обучения по учебной дисциплине (модулю), соотнесенных с установленными в образовательной программе индикаторами достижения компетенций	19
5.	Учебно-методическое и информационное обеспечение учебной дисциплины (модуля)	21
5.1.	Перечень основной и дополнительной литературы, необходимой для освоения учебной дисциплины (модуля)	21
5.2.	Перечень ресурсов информационно-телекоммуникационной сети «Интернет», необходимых для освоения учебной дисциплины (модуля)	23
6.	Материально-техническая база, необходимая для осуществления образовательного процесса по учебной дисциплине (модулю)	23
6.1.	Материально-техническая база, необходимая для осуществления образовательного процесса по учебной дисциплине (модулю)	23
6.2.	Современные профессиональные базы данных, информационные справочные системы	24
6.3.	Лицензионное и свободно распространяемое программное обеспечение, в том числе отечественного производства	27

1. Пояснительная записка

1.1. Цель и место дисциплины в структуре образовательной программы

Дисциплина *«Геном человека»* относится к дисциплинам по выбору.

Дисциплина изучается на 2 курсе в 4 семестре.

Цели изучения дисциплины: формирование у обучающихся 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 формировании у них естественнонаучного мировоззрения и логики биологического мышления, необходимых для последующей практической 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-2 Способен использовать специализированные знания фундаментальных разделов биологии для проведения исследований в области биоинженерии, биоинформатики и смежных дисциплин (модулей)	ОПК-2.1.Знает способы использования специализированных знаний фундаментальных разделов математики, физики, химии и биологии для проведения исследований в области биоинженерии, биоинформатики и смежных дисциплин (модулей).	Знать Структурно-функциональную организацию генома человека на разных уровнях организации
	ОПК-2.3.Умеет использовать специализированные знания фундаментальных разделов математики, физики, химии и биологии для проведения исследований в области биоинженерии, биоинформатики и смежных дисциплин (модулей).	Уметь Решать типовые и ситуационные задачи, отражающие особенности функционирования генома человека в норме и при патологии
	ОПК-2.2.Владеет способами использования специализированных знаний фундаментальных разделов математики, физики, химии и биологии для проведения исследований в области биоинженерии, биоинформатики и смежных дисциплин	Владеть методами - методами изучения генома человека

	(модулей).	
ПК-1 Способен самостоятельно проводить теоретическую и экспериментальную научно-исследовательскую работу в области биоинженерии, биоинформатики и смежных дисциплин, а также оформлять ее в письменной форме, излагать в устной форме и участвовать в различных формах дискуссий	ПК-1.1. Изучать научно-техническую информацию, выполнять литературный и патентный поиск по темам исследования; ПК-1.2. Применять современные подходы, характерные для биоинженерии и биоинформатики, для решения проблем, стоящих как перед фундаментальной, так и прикладной наукой; ПК-1.3. Использовать полученные знания и профессиональные навыки для грамотного анализа большого массива информации по биологическим объектам; ПК-1.5. Использовать методы биоинформатики и биоинженерии в молекулярной диагностике и в медико-диагностических исследованиях.	Знать Генный уровень организации генома человека в норме и при патологии; Кариотип человека в норме и при патологии Денверскую классификацию хромосом человека
		Уметь - Выделять ДНК из образцов крови человека - Проводить ПЦР - проводить интерпретацию результатов исследования образцов ДНК человека Проводить микроскопический анализ кариотипа человека Проводить классификацию хромосом человека при рутинной окраске
		Владеть методами: - анализа нуклеотидных последовательностей генов человека с использованием геномной базы данных - анализа метафазных хромосом при рутинной окраске

2. Требования к результатам освоения учебной дисциплины

2.1. Типы задач профессиональной деятельности

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

- 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;
- формирование навыков изучения научной литературы и официальных статистических обзоров;
- формирование у обучающихся навыков общения с коллективом.

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 компетенций	Оценочные средства
1	2	3	4	5	6
1.	ОПК-2 Способен использовать специализированные знания фундаментальных	ОПК-2.1.Знает способы использования специализированных знаний фундаментальных разделов математики, физики, химии и биологии для проведения исследований в области биоинженерии, биоинформатики и смежных	А/01.7. Организация контроля качества клинических лабораторных исследований третьей	- Решение типовых и ситуационных задач по генетике;	Тесты, задачи, устное собеседование, билеты для зачета

	разделов математики, физики, химии и биологии для проведения исследований в области биоинженерии, биоинформатики и смежных дисциплин (модулей)	дисциплин (модулей). ОПК-2.2. Владеет способами использования специализированных знаний фундаментальных разделов математики, физики, химии и биологии для проведения исследований в области биоинженерии, биоинформатики и смежных дисциплин (модулей). ОПК-2.3. Умеет использовать специализированные знания фундаментальных разделов математики, физики, химии и биологии для проведения исследований в области биоинженерии, биоинформатики и смежных дисциплин (модулей).	категории сложности на преаналитическом, аналитическом и постаналитическом этапах исследований		
2.	ПК-1	ПК-1.1. Изучать научно-техническую информацию, выполнять литературный и патентный поиск по темам исследования; ПК-1.2. Применять современные подходы, характерные для биоинженерии и биоинформатики, для решения проблем, стоящих как перед фундаментальной, так и прикладной наукой; ПК-1.3. Использовать полученные знания и профессиональные навыки для грамотного анализа большого массива информации по биологическим объектам; ПК-1.5. Использовать методы биоинформатики и биоинженерии в молекулярной диагностике и	А./03.7. Выполнение клинических лабораторных исследований третьей категории сложности	- оценка генетического риска развития патологии	Тесты, устное собеседование, билеты для зачета

		в медико-диагностических исследованиях			
--	--	--	--	--	--

3. Содержание рабочей программы

3.1 Объем учебной дисциплины (модуля) и виды учебной работы

Вид учебной работы		Всего часов/ зачетных единиц	Семестры
			4
			часов
Контактная работа (всего), в том числе:		72/2	72
Лекции (Л)		24/0,67	24
Практические занятия	Практические занятия (ПЗ)	48/1	48
	Практическая подготовка	16/0,33	16
Семинары (С)		-	-
Лабораторные работы (ЛР)		-	-
Самостоятельная работа обучающегося, в том числе:		36/1	36
<i>Подготовка к занятиям (ПЗ)</i>		12/0,33	
<i>Подготовка к текущему контролю (ПТК)</i>		12/0,33	
<i>Подготовка к промежуточному контролю (ППК)</i>		12/0,33	
Вид промежуточной аттестации	зачет (З)	3	
	экзамен (Э)		
ИТОГО: Общая трудоемкость	час.	108	
	ЗЕТ	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-2 ПК-1	1.Организация генома человека.	Сущность программы «Геном человека». Методы изучения генома человека. Функциональная геномика и биоинформатика. Геномика и эволюция. Этногеномика
2.	ОПК-2 ПК-1	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.	ОПК-2 ПК-1	3. Фармакогенетика и фармакогеномика	Генетическая система ферментов биотрансформации ксенобиотиков. Оценка и прогнозирование индивидуальной чувствительности к лекарственным препаратам и эффективности терапии
4.	ОПК-2 ПК-1	4.Генная инженерия и генная терапия	Основы генетической инженерии. Генная терапия и медицина настоящего и будущего

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

№ п/ п	№ се ме стр а	Наименование раздела учебной дисциплины (модуля)	Виды учебной деятельности, включая самостоятельную работу обучающихся (в часах)					Формы текущего контроля успеваемости (по неделям семестра)
			Л	ЛР	ПЗ	СР	всего	
1	2	3	4	5	6	7	8	9
	4	1.Организация генома человека.	6	-	12	6	24	письменное тестирование, устный опрос, решение типовых и ситуационных задач
	4	2. Геном человека и прогнозирование патологии человека	6	-	12	6	24	письменное тестирование, устный опрос, решение типовых и ситуационных задач

	4	3. Фармакогенетика и фармакогеномика	6	-	12	6	24	письменное тестирование, устный опрос, решение типовых и ситуационных задач
	4	4.Генная инженерия и генная терапия	6	-	12	6	24	письменное тестирование, устный опрос, решение типовых и ситуационных задач
		Промежуточный контроль		-	-	12	12	Билеты
		ИТОГО:	24	-	48	36	108	

*Примечание: в том числе практическая подготовка (ПП)

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

№п /п	Название тем лекций учебной дисциплины (модуля)	Семестры	
		1	2
1	2	3	4
1.	Введение в геномику. Геном человека, основные черты организации. Методы изучения генома человека.		4
2.	Функциональная геномика и биоинформатика. Геномика и эволюция. Этногеномика.		2
3.	Молекулярная диагностика и прогнозирование риска развития наследственной патологии человека		4
4.	Оценка генетической предрасположенности к наследственно обусловленным заболеваниям. Генетические основы канцерогенеза. Этические проблемы.		4
5.	Современные генетические технологии и персонализированная медицина.		2
6.	Фармакогенетика и фармакогеномика.		4
7.	Генная инженерия и генная терапия. Будущее геномики.		4
	Итого	24	

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)	Семестры	
1	Структурно-функциональная организация наследственного материала человека	3	
2	Классификация генов. Молекулярные основы регуляции экспрессии генов у человека.	3	
3	Программа «Геном человека»: общая характеристика.	3	
4	Методы изучения генома человека. Молекулярная цитогенетика и хромосомная патология человека.	3	
5	Молекулярно-генетические методы анализа генома человека. Способы детекции мутаций в генах наследственных заболеваний: прямое секвенирование, ПЦР, ПДРФ-анализ.	3	
6	Возможности применения достижений программы «Геном человека» в клинической практике	3	
7	Способы пренатальной диагностики наследственных болезней. Неинвазивное пренатальное тестирование.	3	
8	Генетика многофакторных заболеваний человека Генетические основы канцерогенеза.	3	
9	Пресимптоматическая диагностика и прогнозирование генетического риска развития наследственной и наследственно обусловленной 2 патологии человека.	3	
10	Биоинформатика	3	
11	Геном человека и персонализированная медицина	3	
12	Генетический контроль активности и функционирования системы биотрансформации ксенобиотиков.	3	
13	Оценка индивидуальной чувствительности и прогнозирование эффективности терапии	3	
14	Генная инженерия и генная терапия на службе здравоохранения.	3	
15	Перспективы развития программы «Геном человека» и будущее медицины.	3	
16	Итоговое занятие	3	
	Итого	48	

3.6. Лабораторный практикум учебным планом не предусмотрен

3.7. Самостоятельная работа

3.7.1. Виды СР (АУДИТОРНАЯ РАБОТА)

№ п/п	№ семестра	Тема СР	Виды СР - выполнение аудиторной контрольной работы; - выполнение индивидуальных и групповых заданий	Всего часов
-------	------------	---------	---	-------------

			преподавателя; - отработка практических навыков, - решение практических заданий; - разбор ситуаций; - использование справочной литературы; - чтение и анализ текстов (нормативных актов, учебной литературы и т.п.) - иные формы, предусмотренные рабочей программой дисциплины	
1	2	3	4	5
1.	4	1. Международная программа «Геном человека».	- выполнение аудиторной контрольной работы; - выполнение индивидуальных и групповых заданий преподавателя; - отработка практических навыков, - решение практических заданий; - разбор ситуаций; - использование справочной литературы;	2
2.	4	2. Геном человека и прогнозирование риска развития наследственной и наследственно обусловленной патологии человека	- выполнение аудиторной контрольной работы; - выполнение индивидуальных и групповых заданий преподавателя; - отработка практических навыков, - решение практических заданий; - разбор ситуаций; - использование справочной литературы;	2
3.	4	3. Фармакогенетика и фармакогеномика.	- выполнение аудиторной контрольной работы; - выполнение индивидуальных и групповых заданий преподавателя; - отработка практических навыков, - решение практических заданий; - разбор ситуаций;	2

			- использование справочной литературы;	
4.	4	4.Генная инженерия и генная терапия. Перспективы развития программы «Геном человека» и будущее медицины.	- выполнение аудиторной контрольной работы; - выполнение индивидуальных и групповых заданий преподавателя; - отработка практических навыков, - решение практических заданий; - разбор ситуаций; - использование справочной литературы;	2
ИТОГО часов в семестре: 8				

3.7.2. Виды СР (ВНЕАУДИТОРНАЯ РАБОТА)

№ п/п	№ семестра	Тема СР	Виды СРО	Всего часов
1	2	3	4	5
1.		1. Международная программа «Геном человека».	- подготовка к практическим занятиям; - выполнение практических заданий (решение задач) - выполнение внеаудиторной контрольной работы; - конспектирование источников; - чтение учебной литературы, текстов лекций	6
2.		2. Геном человека и прогнозирование риска развития наследственной и наследственно обусловленной патологии человека	- подготовка к практическим занятиям; - выполнение практических заданий (решение задач) - выполнение внеаудиторной контрольной работы; - конспектирование источников; - чтение учебной литературы, текстов лекций	6
3.		3. Фармакогенетика и фармакогеномика.	- подготовка к практическим занятиям; - выполнение практических заданий (решение задач) - выполнение внеаудиторной контрольной работы; - конспектирование	6

			источников; - чтение учебной литературы, текстов лекций	
4.		4.Генная инженерия и генная терапия. Перспективы развития программы «Геном человека» и будущее медицины.	- подготовка к практическим занятиям; - выполнение практических заданий (решение задач) - выполнение внеаудиторной контрольной работы; - конспектирование источников; - чтение учебной литературы, текстов лекций	6
5.		Подготовка к промежуточному контролю.	- подготовка к промежуточной аттестации (зачет)	12
ИТОГО часов в семестре:				36

3.7.3. Примерная тематика контрольных вопросов

Семестр № 4.

1. Что мы знаем о своем геноме.
2. Геном человека с точки зрения практического врача.
3. Лечение с позиций фармакогеномики и фармакогенетики.
4. Перспективы генной терапии.
5. Полногеномное секвенирование человека.
6. Персонализированная медицина сегодня: реальность и возможности.
7. Генетическая структура популяций Волго-Уральского региона с позиции этногенетики.
8. Эпигенетика и канцерогенез.
9. Биоинформатика – преспективное направление медицинской статистики.
10. Генная инженерия на службе здравоохранения.

4. Фонд оценочных материалов (оценочные средства) 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-2. Способен использовать специализированные знания фундаментальных разделов биологии для проведения исследований в области биоинженерии, биоинформатики и смежных дисциплин (модулей)

Код и наименование индикатора достижения компетенции	Результаты обучения по дисциплине	Критерии оценивания результатов обучения	
		Не зачтено	Зачтено

ОПК-2 ОПК-2.1.Знает способы использования специализированных знаний фундаментальных разделов биологии для проведения исследований в области биоинженерии, биоинформатики и смежных дисциплин (модулей).	Знать: Структурно-функциональную организацию генома человека на разных уровнях	Не знает особенности структурно-функциональной организации генома человека на разных уровнях организации	Хорошо знает особенности структурно-функциональной организации генома человека на разных уровнях организации
ОПК-2.3.Умеет использовать специализированные знания фундаментальных разделов биологии для проведения исследований в области биоинженерии, биоинформатики и смежных дисциплин (модулей).	Уметь: Решать типовые и ситуационные задачи, отражающие особенности функционирования генома человека в норме и при патологии	Не умеет решать типовые и ситуационные задачи, отражающие особенности функционирования генома человека в норме и при патологии	Хорошо умеет решать типовые и ситуационные задачи, отражающие особенности функционирования генома человека в норме и при патологии
ОПК-2.2.Владеет	Владеть: методами	Не владеет методами изучения генома человека	Хорошо владеет методами изучения генома человека на

способами использования специализированных знаний фундаментальных разделов биологии для проведения исследований в области биоинженерии, биоинформатики и смежных дисциплин (модулей).	изучения генома человека на разных уровнях организации	на разных уровнях организации	разных уровнях организации
---	--	-------------------------------	----------------------------

Код и формулировка компетенции

ПК-1. Способен проводить экспериментальную работу с организмами и клетками, использовать физико-химические методы исследования макромолекул, математические методы обработки результатов биологических исследований

Код и наименование индикатора достижения компетенции	Результаты обучения по дисциплине	Критерии оценивания результатов обучения	
		Не зачтено	Зачтено
ПК-1 ПК-1.1. Изучать научно-техническую информацию, выполнять литературный и патентный поиск по темам исследования;	Знать Генный уровень организации и генома человека в норме и при патологии; Кариотип человека в норме и при патологии Денверскую классификацию	Не знает генный уровень организации генома человека в норме и при патологии; Кариотип человека в норме и при патологии Денверскую классификацию хромосом человека	Хорошо знает генный уровень организации генома человека в норме и при патологии; Кариотип человека в норме и при патологии Денверскую классификацию хромосом человека

	цию хромосом человека		
ПК-1.2. Применять современные подходы, характерные для биоинженери и и биоинформат ики, для решения проблем, стоящих как перед фундаменталь ной, так и прикладной наукой;	Уметь - Выделять ДНК из образцов крови человека - Проводить ПЦР - проводить интерпретац ию результатов исследовани я образцов ДНК человека Проводить микроскопи ческий анализ кариотипа человека Проводить классификац ию хромосом человека при рутинной окраске	Не умеет - Выделять ДНК из образцов крови человека - Проводить ПЦР - проводить интерпретацию результатов исследования образцов ДНК человека Проводить микроскопический анализ кариотипа человека Проводить классификацию хромосом человека при рутинной окраске	Хорошо умеет - Выделять ДНК из образцов крови человека - Проводить ПЦР - проводить интерпретацию результатов исследования образцов ДНК человека Проводить микроскопический анализ кариотипа человека Проводить классификацию хромосом человека при рутинной окраске
ПК-1.3. Использовать полученные знания и профессионал ьные навыки для грамотного анализа большого	Владеть методами: - анализа нуклеотидн ых последовате льностей генов человека с	Не владеет методами: - анализа нуклеотидных последовательностей генов человека с использованием геномной базы данных; - анализа метафазных хромосом при рутинной окраске	Хорошо владеет методами: - анализа нуклеотидных последовательностей генов человека с использованием геномной базы данных; - анализа метафазных хромосом при рутинной окраске

массива информации по биологическим объектам;	использованием геномной базы данных; - анализа метафазных хромосом при рутинной окраске		
ПК-1 ПК-1.5. Использовать методы биоинформатики и биоинженерии и в молекулярной диагностике и в медико-диагностических исследованиях	Владеет методами молекулярной диагностики и моногенной наследственной и хромосомной патологией, используемыми в медико-диагностических исследованиях	Не владеет методами молекулярной диагностики моногенной наследственной и хромосомной патологии, используемыми в медико-диагностических исследованиях	Хорошо владеет методами молекулярной диагностики моногенной наследственной и хромосомной патологии, используемыми в медико-диагностических исследованиях

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-2 ОПК-2.1. Знает способы использования специализированных	<i>Знать Структурно-функциональную организацию генома человека на разных уровнях</i>	Тестовые задания (Т) ситуационные задачи (СЗ)

знаний фундаментальных разделов математики, физики, химии и биологии для проведения исследований в области биоинженерии, биоинформатики и смежных дисциплин (модулей). ОПК-2.2. Владеет способами использования специализированных знаний фундаментальных разделов математики, физики, химии и биологии для проведения исследований в области биоинженерии, биоинформатики и смежных дисциплин (модулей). ОПК-2.3. Умеет использовать специализированные знания фундаментальных разделов математики, физики, химии и биологии для проведения исследований в области биоинженерии, биоинформатики и смежных дисциплин (модулей).	<i>организации</i>	
	<i>Уметь</i> <i>Решать типовые и ситуационные задачи, отражающие особенности функционирования генома человека в норме и при патологии</i>	Тестовые задания (Т) ситуационные задачи (СЗ)
	<i>Владеть методами методами изучения генома человека</i>	Тестовые задания (Т) ситуационные задачи (СЗ)

Код и наименование индикатора достижения компетенции	Результаты обучения по дисциплине	Оценочные средства
<i>ПК-1</i> ПК-1.1. Изучать научно-техническую информацию, выполнять литературный и патентный поиск по темам исследования;	<i>Знать</i> <i>Генный уровень организации генома человека в норме и при патологии;</i> <i>Кариотип человека в норме и при патологии</i>	Тестовые задания (Т) ситуационные задачи (СЗ)

ПК-1.2. Применять современные подходы, характерные для биоинженерии и биоинформатики, для решения проблем, стоящих как перед фундаментальной, так и прикладной наукой; ПК-1.3. Использовать полученные знания и профессиональные навыки для грамотного анализа большого массива информации по биологическим объектам; ПК-1.5. Использовать методы биоинформатики и биоинженерии в молекулярной диагностике, и в медико-диагностических исследованиях	Денверскую классификацию хромосом человека	
	Уметь - Выделять ДНК из образцов крови человека - Проводить ПЦР - проводить интерпретацию результатов исследования образцов ДНК человека Проводить микроскопический анализ кариотипа человека Проводить классификацию хромосом человека при рутинной окраске	Тестовые задания (Т) ситуационные задачи (СЗ)
	Владеть методами: - анализа нуклеотидных последовательностей генов человека с использованием геномной базы данных⁴ - анализа метафазных хромосом при рутинной окраске	Тестовые задания (Т) ситуационные задачи (СЗ)

5. Учебно-методическое обеспечение учебной дисциплины (модуля)

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

Основная литература

п/№	Наименование, авторы, выходные данные	Кол-во экземпляров	
		в библиотеке	на кафедре
1	2	3	4
1	Биология [Текст] Учебник для студентов высших учебных заведений / Н.В.Чебышев [и др.] ; под ред. Н.В.Чебышева. - М.: ООО «Изд-во Медицинское информационное агентство», 2020. – 640 с.	<u>600</u>	10
2	Биология [Текст] Учебник для студентов высших учебных заведений / Т.В. Викторова, А.Ю.Асанов. - М.: Изд. «Академия», 2013 (переиздание 2019). – 289 с.	<u>820</u>	15

Дополнительная литература

п/№	Наименование, авторы, выходные данные	Кол-во экземпляров	
		в библиотеке	на кафедре
1	2	3	4
1	Генетика [Текст] : учебник / В. И. Иванов [и др.] ; под ред. В. И. Иванова. - М. : Академкнига, 2007. - 638 с.	<u>35</u>	1
2	Методы антропогенетики [Текст] : учеб. пособие / ФГБОУ ВО «Баш. гос. мед. ун-т» МЗ РФ ; сост. Г. И. Лукманова [и др.]. - Уфа : ФГБОУ ВО БГМУ Минздрава России, 2016. - 73 с.	<u>200</u>	10
3	Методы антропогенетики [Электронный ресурс] : учеб. пособие / ФГБОУ ВО «Баш. гос. мед. ун-т» МЗ РФ ; сост. Г. И. Лукманова [и др.]. - Электрон. текстовые дан. - Уфа, 2016. - on-line. - Режим доступа: http://library.bashgmu.ru/elibdoc/elib733.pdf	<u>Неограничен ный доступ</u>	
4	Современные методы пренатальной диагностики и неонатального скрининга на наследственные болезни [Текст] : учеб. пособие / ФГБОУ ВО «Баш. гос. мед. ун-т» МЗ РФ ; сост. Г. М. Исхакова [и др.]. - Уфа, 2016. - 74 с.	<u>200</u>	10
5	Современные методы пренатальной диагностики и неонатального скрининга на наследственные болезни [Электронный ресурс] : учеб. пособие / ФГБОУ ВО «Башкирский гос. мед. ун-т» МЗ РФ ; сост. Г. М. Исхакова [и др.]. - Электрон. текстовые дан. - Уфа, 2016. - on-line. - Режим доступа: http://library.bashgmu.ru/elibdoc/elib735.pdf	<u>Неограничен ный доступ</u>	
6	Целоусова, О. С. Механизмы и методы оценки цитотоксичности [Текст] : учеб. пособие / О. С. Целоусова, Ю. В. Вахитова, В. А. Вахитов ; ГБОУ ВПО "Баш. гос. мед. ун-т МЗ и соц. развития РФ", ФГБУ науки институт биохимии и генетики УНЦ РАН. - Уфа, 2012. - 112 с.	<u>30</u>	10
7	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	<u>Неограничен ный доступ</u>	

8	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	
9	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	Неограничен ный доступ	
10	Электронно-библиотечная система «Консультант студента» для ВПО	www.studmedlib.ru	
11	Электронно-библиотечная система «Лань»	http://e.lanbook.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 (модуля)

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 его 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	Высшее, специалитет, 06.05.01 Биоинформатика	Учебный корпус № 8 ФГБОУ ВО	

	и биоинженерия	БГМУ Минздрава России, кафедра Биологии Учебные аудитории кафедры Биология для проведения практических занятий, индивидуальны х консультаций, текущего контроля и промежуточно й аттестации. Оборудование: учебная мебель на 30 рабочих мест, рабочее место преподавателя (стол, стул), доска учебная меловая, компьютер, мультимедийн ый проектор, экран, стенды с учебно- методическими материалами, демонстрацион ный и справочный материал	450008, Республика Башкортостан, г. Уфа, Кировский р-н, ул. Заки Валиди, д. 47, корпус 8.
--	----------------	---	---

6.2. Современные профессиональные базы данных, информационные справочные системы

<http://www.studmedlib.ru/> - многопрофильный образовательный ресурс "Консультант студента" является электронно-библиотечной системой (ЭБС), предоставляющей доступ через сеть Интернет к учебной литературе и дополнительным материалам, в том числе аудио, видео, анимации, интерактивным материалам, тестовым заданиям и др.

<http://e.lanbook.com> - электронно-библиотечная система издательства «Лань» - ресурс, включающий в себя электронные версии книг издательства «Лань» и других ведущих издательств учебной литературы по естественным и гуманитарным наукам.

<https://www.books-up.ru/> - электронно-библиотечная система «Букап» - это новый формат библиотечной системы, в которой собраны книги медицинской тематики: электронные версии качественных первоисточников от ведущих издательств со всего мира.

<https://rusneb.ru/> - проект Российской государственной библиотеки. Начиная с 2004 г. Проект Национальная электронная библиотека (НЭБ) разрабатывается ведущими российскими библиотеками при поддержке Министерства культуры Российской Федерации. Основная цель НЭБ - обеспечить свободный доступ граждан Российской Федерации ко всем изданным, издаваемым и хранящимся в фондах российских библиотек изданиям и научным работам, — от книжных памятников истории и культуры до новейших авторских произведений.

<https://www.ras.ru/> - электронные версии коллекции журналов «Российской академии наук» (РАН)

<https://dlib.eastview.com/> - коллекция журналов «Медицина и здравоохранение» на платформе компании ИВИС. В коллекцию входят журналы как за текущий год, так и архив номеров.

<http://ovidsp.ovid.com/> - полнотекстовая коллекция журналов от ведущего международного медицинского издательства LWW, в которых публикуются актуальные исследования и материалы по различным областям медицины.

<https://link.springer.com/> - полнотекстовая коллекция электронных книг и полнотекстовая политематическая коллекция журналов издательства Springer Nature на английском языке по различным отраслям знаний.

<http://onlinelibrary.wiley.com> - полнотекстовые коллекции, которые включают в себя как текущие, так и архивные выпуски из более чем 1700 журналов издательства John Wiley & Sons, Inc., охватывающие такие области как гуманитарные, естественные, общественные и технические науки, а также сельское хозяйство, медицину и здравоохранение.

<https://www.cochranlibrary.com> - базы данных Кокрейновской библиотеки предоставляют информацию и доказательства для поддержки решений, принимаемых в медицине и других областях здравоохранения, а также информируют тех, кто получает медицинскую помощь. Ресурс позволяет найти информацию о клинических испытаниях, кокрейновских обзорах, некокрейновских систематических обзорах, методологических исследованиях, технологических и экономических оценках по определенной теме или заболеванию.

<https://www.orbit.com/> - база данных патентного поиска, объединяющая информацию о более чем 122 миллионах патентных публикаций, полученную из 120 международных патентных ведомств, включая РосПатент, Всемирную организацию интеллектуальной собственности (ВОИС), Европейскую патентную организацию.

<http://search.ebscohost.com/> - полнотекстовая коллекция, которая включает 144 электронные книги от ведущих научных и университетских издательств и охватывает все дисциплины, изучаемые в медицинском вузе.

<https://nmal.nucleusmedicalmedia.com/home> - база изображений Nucleus Medical Art Library (NMAL). Созданная Nucleus Medical Art, NMAL содержит растущую коллекцию высококачественных иллюстраций и анимаций, изображающих анатомию, физиологию, хирургию, патологию, болезни, состояния, травмы, эмбриологию, гистологию и другие медицинские темы.

www.jaypeedigital.com - комплексная платформа медицинских ресурсов для студентов, преподавателей, научных и медицинских работников охватывает более 60 медицинских специальностей, включая смежные области – стоматологию, уход за больными, физиотерапию, фармакологию. Цифровой контент JAYPEE DIGITAL содержит клиническую диагностику, лабораторные исследования, современные хирургические процедуры, клинические методы от лучших специалистов отрасли по всему миру.

<https://eduport-global.com/> - электронная библиотека медицинской литературы от CBS Publishers & Distributors Pvt. Ltd., одного из ведущих издательств на Индийском субконтиненте, известного своими качественными учебниками по медицинским наукам и технологиям.

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 Academic Edition 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	Операционная система (российское ПО)	40	ООО «Софтлайн Трейд»	Кафедры и подразделения

	Common Edition				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.
17.	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
18.	Права на программу для ЭВМ пакет для статистического анализа Statistica Basic Academic for Windows 13 Russian/13 English (сетевая)		50	ООО «Софтлайн Трейд»	Сервер

