

Документ подписан простой электронной подписью

Информация о владельце:

ФИО: Павлов Валентин Николаевич

Должность: Ректор

Дата подписания: 14.06.2024 10:55:05

Уникальный программный ключ:

a562210a8a161d1b9a44c4e4d9c547e

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

*Кафедра биологии*

УТВЕРЖДАЮ

Проректор по учебной работе

Валишин Д.А. / 



2024 г.

**РАБОЧАЯ ПРОГРАММА ДИСЦИПЛИНЫ**

**ГЕНОМ ЧЕЛОВЕКА**

Уровень образования

Высшее – *специалитет*

Специальность

31.05.01 *Лечебное дело*

Квалификация

*Врач-лечебник*

Форма обучения

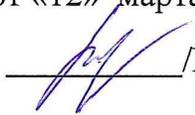
*Очная*

Для приема: 2024

При разработке рабочей программы учебной дисциплины в основу положены:

- 1) ФГОС ВО 3 - специалитет по специальности 31.05.01 Лечебное дело, утвержденный приказом Министерством науки и высшего образования Российской Федерации от «12» августа 2020 г. № 988;
- 2) Учебный план по специальности 31.05.01 Лечебное дело, утвержденный Ученым советом ФГБОУ ВО БГМУ Минздрава России от «30» мая 2024 г., протокол № 5;
- 3) Приказ Министерства труда и социальной защиты РФ от «21» марта 2017 г. №293н «Об утверждении профессионального стандарта «Врач-лечебник (врач-терапевт участковый)»».

Рабочая программа учебной дисциплины одобрена на заседании кафедры биологической химии от «12» марта 2024, протокол № 11.

Заведующий кафедрой  /Викторова Т.В.

Рабочая программа учебной дисциплины одобрена УМС специальности Лечебное дело от «14» марта 2024, протокол № 4.

**Председатель УМС**

специальности Лечебное дело  /Фаршатова Е.Р.

**Разработчики:**

Викторова Т.В., профессор кафедры, д.б.н.

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

## 1. Пояснительная записка

### 1.1. Цель и место дисциплины в структуре образовательной программы

Дисциплина «Геном человека» относится к дисциплинам по выбору 1 (ДВ.1).

Дисциплина изучается на 2 курсе в 4 семестре.

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

Дисциплина «Геном Человека» направлена на получение обучающимися фундаментальных знаний о структурно-функциональной организации генома человека, особенностях экспрессии генов человека в норме и при патологических процессах, современных возможностях практического применения достижений Международной Программы «Геном Человека» и развития Медицины Будущего. В процессе освоения дисциплины будут рассмотрены такие разделы современной генетики человека, как организация генома человека, методы изучения генома человека, геном человека и прогнозирование патологии, фармакогенетика и фармакогеномика, гентоксикология, генная инженерия и генная терапия.

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

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

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

		организации жизни
	ОПК-5.3. Оценивает морфофункциональные и физиологические показатели лабораторного и инструментального обследования пациента	<p>Уметь: Анализировать общие закономерности и выявлять частные особенности на организменном и популяционном уровнях</p> <p>Владеть: методикой проведения микроскопического анализа кариотипа с использованием светового микроскопа и методами интерпретации результатов ПЦР-анализов для оценки морфофункционального состояния организма человека при решении профессиональных задач</p>
<p>ПК-6</p> <p>Способен определять у пациента основные патологические состояния, симптомы, синдромы заболеваний, нозологические формы в соответствии с Международной статистической классификацией болезней и проблем, связанных со здоровьем X пересмотра</p>	<p>ПК-6.2. Анализирует и систематизирует информацию, полученную в результате расспроса и физикального обследования пациента, с последующим формулированием предварительного клинического / синдромального диагноза.</p>	<p>Знать: симптомы моногенных заболеваний и хромосомных синдромов</p> <p>Уметь: Систематизировать информацию, полученную в результате расспроса пациента и применения методов изучения генетики человека; формулировать предположительный диагноз моногенной или хромосомной патологии</p>
	<p>ПК-6.4. Формулирует клинический диагноз основного заболевания и его осложнений с учетом интерпретации клинических данных и результатов лабораторных и инструментальных методов обследования в соответствии с действующей международной статистической</p>	<p>Владеть: методикой решения типовых и ситуационных задач по молекулярной генетике и генетике человека, а также методами изучения генетики человека</p> <p>Владеет: методами интерпретации клинических данных и результатов лабораторных и инструментальных методов</p>

	классификацией болезней и проблем, связанных со здоровьем (МКБ).	обследования
--	------------------------------------------------------------------	--------------

## 2. Требования к результатам освоения учебной дисциплины

### 2.1. Типы задач профессиональной деятельности

Типы задач профессиональной деятельности, которые лежат в основе преподавания учебной дисциплины:

- медицинский,
- научно-исследовательский.

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

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

№ № п/п	Номер/индекс компетенции с содержанием компетенции (или ее части)/трудовой функции	Номер индикатора компетенции с содержанием (или ее части)	Индекс трудовой функции и ее содержание	Перечень практических навыков по овладению компетенцией	Оценочные средства
1	2	3	4	5	6
1	ОПК-5 Способен оценивать морфофункциональные, физиологические состояния и патологические процессы в организме человека при решении профессиональных задач.	ОПК-5.1 Анализирует особенности организменного и популяционного уровней организации жизни  ОПК-5.3. Оценивает морфофункциональные и физиологические показатели лабораторного и инструментального обследования пациента	A/02.7 Проведение обследования пациента с целью установления диагноза	- уметь обосновывать необходимость и объем лабораторного и инструментального обследования детей; - уметь обосновывать необходимость направления детей на консультацию к врачу-генетику; - владеть методикой решения типовых и ситуационных задач по цитологии, молекулярной, генетике и генетике человека	Тесты, устное собеседование, деловые игры, мозговой штурм, текущая, итоговая и промежуточная аттестация (зачет)

2	ПК-6 Способен определять у пациента основные патологические состояния, симптомы, синдромы заболеваний, нозологические формы в соответствии с Международной статистической классификацией болезней и проблем, связанных со здоровьем, пересмотра	ПК-6.2. Анализирует и систематизирует информацию, полученную в результате расспроса и физикального обследования пациента, с последующим формулированием предварительного клинического / синдромального диагноза. ПК-6.4. Формулирует клинический диагноз основного заболевания и его осложнений с учетом интерпретации клинических данных и результатов лабораторных и инструментальных методов обследования в соответствии с действующей международной статистической классификацией болезней и проблем, связанных со здоровьем (МКБ).	A/02.7 Проведение обследования пациента с целью установления диагноза	- уметь анализировать полученные результаты обследования пациента, при необходимости обосновывать и планировать объем дополнительных исследований; - владеть микроскопическим анализом кариотипа с использованием светового микроскопа4 - владеть базовыми методами изучения генетики человека.	Тесты, устное собеседование, деловые игры, мозговой штурм, текущая, итоговая и промежуточная аттестация (зачет)
---	----------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------	--------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------	--------------------------------------------------------------------------	-------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------	-----------------------------------------------------------------------------------------------------------------

### 3. Содержание рабочей программы

#### 3.1 Объем учебной дисциплины и виды учебной работы

Вид учебной работы	Всего часов/ зачетных единиц	Семестр
		3 часов
<b>Контактная работа (всего), в том числе:</b>	<b>48/1,34</b>	<b>48</b>
Лекции (Л)	12	12
Практические занятия (ПЗ),	36	36
Семинары (С)	-	-
Лабораторные работы (ЛР)	-	-

<b>Самостоятельная работа обучающихся (СРО), в том числе:</b>		<b>24/0,66</b>	<b>24</b>
<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
<b>Вид промежуточной аттестации</b>	зачет (З)	-	3
	экзамен (Э)	-	-
<b>ИТОГО: Общая трудоемкость</b>	<b>час.</b>	<b>72</b>	<b>72</b>
	<b>ЗЕТ</b>	<b>2,0</b>	<b>2,0</b>

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

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

	ПК-6	и генная терапия.	инженерии. 2.Генная терапия и медицина будущего.
--	------	-------------------	-----------------------------------------------------

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

п/№	№ семестра	Наименование раздела учебной дисциплины (модуля)	Виды учебной деятельности, включая самостоятельную работу обучающихся (в часах)					Формы текущего контроля успеваемости (по неделям семестра)
			Л	ЛР	ПЗ	СР	всего	
1	2	3	4	5	6	7	8	9
1.	3	1.Организация генома человека.	2	-	8	4	<b>14</b>	1-6 - письменное тестирование, устный опрос
2.	3	2. Геном человека и Предиктивная медицина: диагностика моногенной и многофакторной патологии человека.	4	-	10	4	<b>18</b>	7-12 – письменное тестирование, устный опрос
3.	3	3. Фармакогенетика и фармакогеномика.	2	-	8	4	<b>14</b>	13- 15 - письменное тестирование, устный опрос
4.	3	4.Медицина будущего. Генная инженерия и генная терапия.	4	-	10	4	<b>18</b>	16 - письменное тестирование, устный опрос; <u>17 – контрольная работа</u>
5.	3	Подготовка к промежуточному контролю	-	-	-	8	<b>8</b>	письменное тестирование, устный опрос
		<b>ИТОГО:</b>	<b>12</b>	<b>-</b>	<b>36</b>	<b>24</b>	<b>72</b>	

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

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

5.	Генная инженерия и генная терапия.	2
6.	Генетика – основа Медицины будущего.	2
	<b>Итого</b>	<b>12</b>

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

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

	ксенобиотиков в оценке результатов геномного тестирования.	
14.	Оценка индивидуальной чувствительности и прогнозирование эффективности терапии	2
15.	Современные протоколы фармакотерапии и индивидуальный подбор терапевтической дозы Варфарина на основе генотипирования.	2
16.	Генная инженерия и генная терапия на службе здравоохранения. Современные технологии редактирования генома.	2
17.	Перспективы развития программы «Геном человека» и будущее медицины.	2
18.	Итоговое занятие	2
	<b>Итого</b>	<b>36</b>

### 3.6. Лабораторный практикум

Не предусмотрено

### 3.7. Самостоятельная работа обучающегося

#### 3.7.1. Виды СР (аудиторная работа)

Не предусмотрено

#### 3.7.2. Виды СР (внеаудиторная работа)

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

#### 3.7.2. Примерная тематика контрольных вопросов

1. Предиктивная медицина – медицина 4П.
2. Геном человека с точки зрения практического врача.
3. Лечение с позиций фармакогеномики и фармакогенетики.
4. Перспективы генной терапии.

5. Персонализированная медицина сегодня: реальность и возможности.
6. Эпигенетика и канцерогенез.
7. Биоинформатика – пресективное направление медицинской статистики.
8. Генная инженерия на службе здравоохранения.
9. Мое представление о Медицине будущего.

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

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

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

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

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

				анализа с использованием светового микроскопа, но при интерпретации результатов допускает негрубые биологические ошибки	светового микроскопа, при интерпретации результатов для оценки морфофункционального состояния организма человека при решении профессиональных задач
--	--	--	--	-------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------	-----------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------

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

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

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

	моноклонной или хромосомно й патологии			на них – исправляе т.	
--	-------------------------------------------------	--	--	-----------------------------	--

**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-5 ОПК-5.1. Анализирует особенности организменного и популяционного уровней организации жизни	Знать: особенности организменного и популяционного уровней организации жизни Уметь: Анализировать общие закономерности и выявлять частные особенности на организменном и популяционном уровнях Владеть: методикой проведения микроскопического анализа с использованием светового микроскопа для оценки морфофункционального состояния организма человека при решении профессиональных задач	Тесты, вопросы для текущей аттестации, вопросы и билеты для промежуточной аттестации, типовые и ситуационные задачи
ОПК-5 ОПК-5.3. Оценивает морфофункциональные и физиологические показатели лабораторного и инструментального обследования пациента	Уметь: Анализировать общие закономерности и выявлять частные особенности на организменном и популяционном уровнях Владеть: методикой проведения микроскопического анализа кариотипа с использованием светового микроскопа и методами интерпретации	Тесты, вопросы для текущей аттестации, вопросы и билеты для промежуточной аттестации, типовые и ситуационные задачи, микроскопы, кариограммы, родословные, электрофореграммы

	результатов ПЦР-анализов для оценки морфофункционального состояния организма человека при решении профессиональных задач	
ПК-6 ПК-6.2. Анализирует и систематизирует информацию, полученную в результате расспроса и физикального обследования пациента, с последующим формулированием предварительного клинического / синдромального диагноза.	Знать: симптомы моногенных заболеваний и хромосомных синдромов Уметь: Систематизировать информацию, полученную в результате расспроса пациента и применения методов изучения генетики человека; формулировать предположительный диагноз моногенной или хромосомной патологии	Тесты, вопросы для текущей аттестации, вопросы и билеты для промежуточной аттестации, типовые и ситуационные задачи, микроскопы, кариограммы, родословные, электрофореграммы
ПК-6 ПК-6.4. Формулирует клинический диагноз основного заболевания и его осложнений с учетом интерпретации клинических данных и результатов лабораторных и инструментальных методов обследования в соответствии с действующей международной статистической классификацией болезней и проблем, связанных со здоровьем (МКБ).	Владеть: методикой решения типовых и ситуационных задач по молекулярной генетике и генетике человека, а также методами изучения генетики человека Владеет: методами интерпретации клинических данных и результатов лабораторных и инструментальных методов обследования	Тесты, вопросы для текущей аттестации, вопросы и билеты для промежуточной аттестации, типовые и ситуационные задачи, микроскопы, кариограммы, родословные, электрофореграммы

## 5. Учебно-методическое обеспечение учебной дисциплины

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

#### Основная литература

№/П	Наименование, авторы, выходные данные	Кол-во экземпляров
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», 2016. – 640 с.	600
2	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», 2016. – 640 с.	600
3	Биология [Текст] Учебник для студентов высших учебных заведений / Т.В. Викторова, А.Ю.Асанов. - М.: Изд. «Академия», 2013 (переиздание 2019). – 289 с.	820

#### Дополнительная литература

№/П	Наименование, авторы, выходные данные	Кол-во экземпляров
1	Генетика [Текст] : учебник / В. И. Иванов [и др.] ; под ред. В. И. Иванова. - М. : Академкнига, 2007. - 638 с.	35
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.	200
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. - online. - Режим доступа: <a href="http://library.bashgmu.ru/elibdoc/elib733.pdf">http://library.bashgmu.ru/elibdoc/elib733.pdf</a>	Неограниченны й доступ
4	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. - online. - Режим доступа: <a href="http://library.bashgmu.ru/elibdoc/elib733.pdf">http://library.bashgmu.ru/elibdoc/elib733.pdf</a>	Неограниченны й доступ
5	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
6	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. - online. - Режим доступа: <a href="http://library.bashgmu.ru/elibdoc/elib733.pdf">http://library.bashgmu.ru/elibdoc/elib733.pdf</a>	Неограниченны й доступ

	др.]. - Электрон. текстовые дан. - Уфа, 2016. - on-line. - Режим доступа: <a href="http://library.bashgmu.ru/elibdoc/elib735.pdf">http://library.bashgmu.ru/elibdoc/elib735.pdf</a>	
7	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
8	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: <a href="http://library.bashgmu.ru/elibdoc/elib422.pdf">http://library.bashgmu.ru/elibdoc/elib422.pdf</a>	Неограниченны й доступ
9	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
10	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: <a href="http://library.bashgmu.ru/elibdoc/elib594.pdf">http://library.bashgmu.ru/elibdoc/elib594.pdf</a>	Неограниченны й доступ
11	Ершов, Ю. А. Основы молекулярной диагностики. Метабономика [Электронный ресурс] : учебник / Ю. А. Ершов. - Электрон. текстовые дан. - М. : ГЭОТАР-Медиа, 2016. - on-line. - Режим доступа: ЭБС «Консультант студента» <a href="http://www.studmedlib.ru/book/ISBN9785970437230.html">http://www.studmedlib.ru/book/ISBN9785970437230.html</a>	Неограниченны й доступ
12	Электронно-библиотечная система «Консультант студента» для ВПО <a href="http://www.studmedlib.ru">www.studmedlib.ru</a>	Неограниченны й доступ

## 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

№ п/п	Наименование вида образования, уровня образования, профессии, специальности, направления подготовки (для профессионального образования), подвидов 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	Специальность Лечебное дело	Лекционная аудитория № 1.1 Число посадочных мест-32 комплекты микро и макропрепаратов, моноблок, мультимедийный проектор, проекционный экран, доска аудиторная. Микроскопы 10 шт. Учебно-методические материалы.	ФГБОУ ВО БГМУ Минздрава России. Республика Башкортостан, 450008, г. Уфа, ул. Заки Валиди д.47, корп. 8
		Лекционная аудитория № 2.1 Число посадочных мест-30 комплекты микро и макропрепаратов, моноблок, мультимедийный проектор, проекционный экран, доска аудиторная. Микроскопы 10 шт. Учебно-методические материалы.	ФГБОУ ВО БГМУ Минздрава России. Республика Башкортостан, 450008, г. Уфа, ул. Заки Валиди д.47, корп. 8
		Лекционная аудитория № 2.2 Число посадочных мест-30 комплекты микро и макропрепаратов, моноблок, мультимедийный проектор, проекционный экран, доска аудиторная. Микроскопы 10 шт. Учебно-методические материалы.	ФГБОУ ВО БГМУ Минздрава России. Республика Башкортостан, 450008, г. Уфа, ул. Заки Валиди д.47, корп. 8
		Лекционная аудитория № 2.3 Число посадочных мест-32 комплекты микро и макропрепаратов, моноблок, мультимедийный проектор, проекционный экран, доска аудиторная. Микроскопы 10 шт. Учебно-методические материалы.	ФГБОУ ВО БГМУ Минздрава России. Республика Башкортостан, 450008, г. Уфа, ул. Заки Валиди д.47, корп. 8
		Учебная аудитория № 3.1	ФГБОУ ВО БГМУ

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

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

1. <http://www.pubmedcentral.nih.gov> - U.S. National Institutes of Health (NIH). Свободный цифровой архив журнальных публикаций по результатам биомедицинских научных исследований.
2. <http://medbiol.ru> - Сайт для образовательных и научных целей.
3. <http://www.biochemistry.org> - Сайт Международного биохимического общества (The International Biochemical Society).
4. <http://www.clinchem.org> - Сайт журнала Clinical Chemistry. Орган Американской ассоциации клинической химии - The American Association for Clinical Chemistry (AACC). (Международное общество, объединяющее специалистов в области медицины, в сферу профессиональных интересов которых входят: клиническая химия, клиническая лабораторная наука и лабораторная медицина).
5. <http://biomolecula.ru/> - биомолекула - сайт, 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](http://www.elibrary.ru) - национальная библиографическая база данных научного цитирования (профессиональная база данных)
8. [www.scopus.com](http://www.scopus.com) - крупнейшая в мире единая реферативная база данных (профессиональная база данных)
9. [www.pubmed.com](http://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 <b>Microsoft Desktop School ALNG LicSAPk OLVS E 1Y AcademicEdition Enterprise</b>	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 <b>Microsoft Office 365 A5 for faculty - Annually</b>	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 <b>Dr.Web Desktop Security Suite</b> 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 <b>Kaspersky Endpoint Security для бизнеса</b> – 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 <b>МойОфис Стандартный</b>	Офисный пакет (российское ПО)	120	ООО «Софтлайн Трейд»	Кафедры и подразделения Университета
6.	Права на программу для ЭВМ Операционная система для образовательных учреждений <b>Астра Linux Common Edition</b>	Операционная система (российское ПО)	40	ООО «Софтлайн Трейд»	Кафедры и подразделения Университета
7.	Права на программу для ЭВМ Система контент-фильтрации <b>SkyDNS</b>	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 <b>Mirapolis Virtual Room</b>	Организации веб-конференций, вебинаров, мастер-классов (российское ПО)	1	ООО «Софтлайн Трейд»	Сервер
9.	Права на программу для ЭВМ Система дистанционного обучения <b>Русский Moodle 3KL</b>	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)	1	ООО «ВэбСофт»	Сервер

		(российское ПО)			
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