

Документ подписан простой электронной подписью
Информация о владельце:
ФИО: Павлов Валентин Николаевич
Должность: Ректор
Дата подписания: 14.06.2024 15:21:52
Уникальный программный ключ:
a562210a8a161d1bc9a34c4a023e810c1659c36b7a36d6b2e94e106ea

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

Кафедра биологии

УТВЕРЖДАЮ
Проректор по учебной работе
Валиев Д. А.
2024 г



РАБОЧАЯ ПРОГРАММА ДИСЦИПЛИНЫ
ГЕНОМ ЧЕЛОВЕКА

Уровень образования

Высшее – *специалитет*

Специальность

06.05.01 – Биоинженерия и биоинформатика

Квалификация

Биоинженер и биоинформатик

Форма обучения

Очная

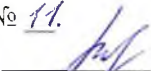
Для приема: 2024

При разработке рабочей программы учебной дисциплины в основу положены:

1) Федеральный государственный образовательный стандарт высшего образования – специалитет по специальности 06.05.01 Биоинженерия и биоинформатика, утвержденный приказом Министерства науки и высшего образования Российской Федерации № 973 от «12» августа 2020г.

2) Учебный план по направлению подготовки 06.05.01 Биоинженерия и биоинформатика, 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.Н.

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:

Викторова Т.В. – 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	4
2.1.	Типы задач профессиональной деятельности	4
2.2.	Перечень компетенций и индикаторов достижения компетенций с указанием соотнесенных с ними запланированных результатов обучения по дисциплине	4
3.	Содержание рабочей программы	5
3.1.	Объем учебной дисциплины (модуля) и виды учебной работы	5
3.2.	Перечень разделов учебной дисциплины и компетенций с указанием соотнесенных с ними тем разделов дисциплины	5
3.3.	Разделы учебной дисциплины, виды учебной деятельности и формы контроля	6
3.4.	Название тем лекций и количество часов по семестрам учебной дисциплины (модуля)	6
3.5.	Название тем практических занятий, в том числе практической подготовки и количество часов по семестрам учебной дисциплины (модуля)	6
3.6.	Лабораторный практикум	6
3.7.	Самостоятельная работа обучающегося	7
4.	Фонд оценочных материалов для контроля успеваемости и результатов освоения учебной дисциплины (модуля)	7
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.	7
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	7
5.	Учебно-методическое и информационное обеспечение учебной дисциплины (модуля)	8
5.1.	Перечень основной и дополнительной литературы, необходимой для освоения учебной дисциплины (модуля)	8
5.2.	Перечень ресурсов информационно-телекоммуникационной сети «Интернет», необходимых для освоения учебной дисциплины (модуля)	9
6.	Материально-техническая база, необходимая для осуществления образовательного процесса по учебной дисциплине (модуля)	10
6.1.	Материально-техническая база, необходимая для осуществления образовательного процесса по учебной дисциплине (модуля)	
6.2.	Современные профессиональные базы данных, информационные справочные системы	
6.3.	Лицензионное и свободно распространяемое программное обеспечение, в том числе отечественного производства	

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	ОПК-2.1.Знает способы использования специализированных знаний фундаментальных разделов математики, физики, химии и биологии для проведения исследований в области биоинженерии, биоинформатики и	Знать Структурно-функциональную организацию генома человека на разных уровнях организации

смежных дисциплин (модулей)	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).	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 (модулей).	Владеть методами - методами изучения генома человека
ПК-1 Способен самостоятельно проводить теоретическую и экспериментальную научно-исследовательскую работу в области	ПК-1.1. Изучать научно-техническую информацию, выполнять литературный и патентный поиск по темам исследования; ПК-1.2. Применять современные подходы,	Знать Генный уровень организации генома человека в норме и при патологии; Кариотип человека в норме и при патологии Денверскую классификацию хромосом человека

биоинженерии, биоинформатики и смежных дисциплин, а также оформлять ее в письменной форме, излагать в устной форме и участвовать в различных формах дискуссий	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.	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 и (или его части) и ее содержание	Номер индикатора компетенции (или его части) и его содержание	Индекс трудовой функции и ее содержание	Перечень практических навыков по овладению компетенцией	Оценочные средства
1	2	3	4	5	6
1.	ОПК-2 Способен использовать специализированные знания фундаментальных разделов математики, физики, химии и биологии для проведения исследований в области биотехнологии, 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 биотехнологии, 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 биотехнологии, биоинформатики и смежных дисциплин (модулей). ОПК-2.3.Умеет использовать специализированные знания фундаментальных разделов математики, физики, химии и биологии для проведения исследований в области биотехнологии, биоинформатики и смежных дисциплин (модулей).	А/01.7. Организация контроля качества клинических лабораторных исследований третьей категории сложности на преаналитическом, аналитическом и постаналитическом этапах исследований	- Решение типовых и ситуационных задач по генетике;	Тесты, задачи, устное собеседование, билеты для зачета
2.	ПК-1	ПК-1.1. Изучать научно-техническую информацию, выполнять литературный и патентный поиск по	А./03.7. Выполнение клинических	- оценка генетического	Тесты, устное собеседование

	<p>темам исследования;</p> <p>ПК-1.2. Применять современные подходы, характерные для биоинженерии и биоинформатики, для решения проблем, стоящих как перед фундаментальной, так и прикладной наукой;</p> <p>ПК-1.3. Использовать полученные знания и профессиональные навыки для грамотного анализа большого массива информации по биологическим объектам;</p> <p>ПК-1.5. Использовать методы биоинформатики и биоинженерии в молекулярной диагностике и в медико-диагностических исследованиях</p>	лабораторных исследований третьей категории сложности	риска развития патологии	ание, билеты для зачета
--	---	---	--------------------------	-------------------------

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	72
Лекции (Л)	24	24
Практические занятия (ПЗ)*	48	48
Семинары (С)	-	-
Лабораторные работы (ЛР)	-	-
Самостоятельная работа обучающегося, в том числе:	36	36
<i>Подготовка к занятиям (ПЗ)</i>		12
<i>Подготовка к текущему контролю (ПТК)</i>		12
<i>Подготовка к промежуточному контролю (ППК)</i>		12
Вид промежуточной аттестации	зачет (З)	3
	экзамен (Э)	
ИТОГО: Общая трудоемкость	час.	108
	ЗЕТ	3

*- в том числе практическая подготовка

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	№ 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	4	1.Организация генома человека.	6	-	12	6	24	письменное тестирование, устный опрос, решение типовых и ситуационных задач

2	4	2. Геном человека и прогнозирование патологии человека	6	-	12	6	24	письменное тестирование, устный опрос, решение типовых и ситуационных задач
3	4	3. Фармакогенетика и фармакогеномика	6	-	12	6	24	письменное тестирование, устный опрос, решение типовых и ситуационных задач
4	4	4. Генная инженерия и генная терапия	6	-	12	6	24	письменное тестирование, устный опрос, решение типовых и ситуационных задач
5		Промежуточный контроль		-	-	12	12	Билеты
6		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	
1	Генная инженерия и генная терапия на службе здравоохранения.	3	

4			
1 5	Перспективы развития программы «Геном человека» и будущее медицины.	3	
1 6	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	№ семест ра	Тема СР	Виды СР - выполнение аудиторной контрольной работы; - выполнение индивидуальных и групповых заданий 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	Всего часов
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	2

			преподавателя; - отработка практических навыков, - решение практических заданий; - разбор ситуаций; - использование справочной литературы;	
3.	4	3. Фармакогенетика и фармакогеномика.	- выполнение аудиторной контрольной работы; - выполнение индивидуальных и групповых заданий преподавателя; - отработка практических навыков, - решение практических заданий; - разбор ситуаций; - использование справочной литературы;	2
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;	6

			- чтение учебной литературы, текстов лекций	
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 источников; - чтение учебной литературы, текстов лекций	6
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 – перспективное 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 фундаменталь	Уметь: Решать типовые и ситуационные задачи, отражающие	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

ных разделов биологии для проведения исследований в области биоинженерии, биоинформатики и смежных дисциплин (модулей).	е особенности функционирования генома человека в норме и при патологии		
ОПК-2.2. Владеет способами использования специализированных знаний фундаментальных разделов биологии для проведения исследований в области биоинженерии, биоинформатики и смежных дисциплин (модулей).	Владеть: методами изучения генома человека на разных уровнях организации	Не владеет методами изучения генома человека на разных уровнях организации	Хорошо владеет методами изучения генома человека на 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-	Знать Генный уровень организаци	Не знает генный уровень организации генома человека в норме и при патологии;	Хорошо знает генный уровень организации генома человека в норме и при

<p>техническую информацию, выполнять литературный и патентный поиск по темам исследования;</p>	<p>и генома человека в норме и при патологии; Кариотип человека в норме и при патологии Денверскую классификацию хромосом человека</p>	<p>Кариотип человека в норме и при патологии Денверскую классификацию хромосом человека</p>	<p>патологии; Кариотип человека в норме и при патологии Денверскую классификацию хромосом человека</p>
<p>ПК-1.2. Применять современные подходы, характерные для биоинженерии и биоинформатики, для решения проблем, стоящих как перед фундаментальной, так и прикладной наукой;</p>	<p>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</p>	<p>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</p>	<p>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</p>

<p>ПК-1.3. Использовать полученные знания и профессиональные навыки для грамотного анализа большого массива информации по биологическим объектам;</p>	<p>Владеть методами: - анализа нуклеотидных последовательностей генов человека с использованием геномной базы данных; - анализа метафазных хромосом при рутинной окраске</p>	<p>Не владеет методами: - анализа нуклеотидных последовательностей генов человека с использованием геномной базы данных; - анализа метафазных хромосом при рутинной окраске</p>	<p>Хорошо владеет методами: - анализа нуклеотидных последовательностей генов человека с использованием геномной базы данных; - анализа метафазных хромосом при рутинной окраске</p>
<p>ПК-1 ПК-1.5. Использовать методы биоинформатики и биоинженерии в молекулярной диагностике и в медико-диагностических исследованиях</p>	<p>Владеет методами молекулярной диагностики моногенной наследственной и хромосомной патологии, используемыми в медико-диагностических исследованиях</p>	<p>Не владеет методами молекулярной диагностики моногенной наследственной и хромосомной патологии, используемыми в медико-диагностических исследованиях</p>	<p>Хорошо владеет методами молекулярной диагностики моногенной наследственной и хромосомной патологии, используемыми в медико-диагностических исследованиях</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	Оценочные средства
<p>ОПК-2</p> <p>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).</p> <p>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).</p> <p>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).</p>	<p><i>Знать</i></p> <p><i>Структурно-функциональную организацию генома человека на разных уровнях организации</i></p>	<p>Тестовые задания (Т)</p> <p>ситуационные задачи (СЗ)</p>
	<p><i>Уметь</i></p> <p><i>Решать типовые и ситуационные задачи, отражающие особенности функционирования генома человека в норме и при патологии</i></p>	<p>Тестовые задания (Т)</p> <p>ситуационные задачи (СЗ)</p>
	<p><i>Владеть методами методами изучения генома человека</i></p>	<p>Тестовые задания (Т)</p> <p>ситуационные задачи (СЗ)</p>

Код и наименование индикатора достижения компетенции	Результаты обучения по дисциплине	Оценочные средства
--	-----------------------------------	--------------------

<p><i>ПК-1</i> ПК-1.1. Изучать научно-техническую информацию, выполнять литературный и патентный поиск по темам исследования;</p> <p>ПК-1.2. Применять современные подходы, характерные для биоинженерии и биоинформатики, для решения проблем, стоящих как перед фундаментальной, так и прикладной наукой;</p> <p>ПК-1.3. Использовать полученные знания и профессиональные навыки для грамотного анализа большого массива информации по биологическим объектам;</p> <p>ПК-1.5. Использовать методы биоинформатики и биоинженерии в молекулярной диагностике, и в медико-диагностических исследованиях</p>	<p><i>Знать</i> <i>Генный уровень организации генома человека в норме и при патологии;</i> <i>Кариотип человека в норме и при патологии</i> <i>Денверскую классификацию хромосом человека</i></p>	Тестовые задания (Т) ситуационные задачи (СЗ)
	<p><i>Уметь</i> - <i>Выделять ДНК из образцов крови человека</i> - <i>Проводить ПЦР</i> - <i>проводить интерпретацию результатов исследования образцов ДНК человека</i> <i>Проводить микроскопический анализ кариотипа человека</i> <i>Проводить классификацию хромосом человека при рутинной окраске</i></p>	Тестовые задания (Т) ситуационные задачи (СЗ)
	<p><i>Владеть методами:</i> - <i>анализа нуклеотидных последовательностей генов человека с использованием геномной базы данных</i> - <i>анализа метафазных хромосом при рутинной окраске</i></p>	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>Неограниченный 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>Неограниченный 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	Неограниченный доступ	
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	Неограниченный 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	Наименование объекта, подтверждающего его наличие материально-технического	Адрес (местоположение) объекта, подтверждающего наличие материально-технического обеспечения, (с указанием номера такого объекта в соответствии с документами по технической инвентаризации)
-------	--	--	--

	образования), подвида дополнительного образования	обеспечения, с перечнем основного оборудования	
1	2	3	4
1	Высшее, специалитет, 06.05.01 Биоинформатика и биоинженерия	<p>Учебный корпус № 8 ФГБОУ ВО БГМУ Минздрава России, кафедра Биологии</p> <p>Учебные аудитории кафедры Биология для проведения практических занятий, индивидуальных консультаций, текущего контроля и промежуточной аттестации.</p> <p>Оборудование: учебная мебель на 30 рабочих мест, рабочее место преподавателя (стол, стул), доска учебная меловая, компьютер, мультимедийный проектор, экран, стенды с учебно-методическими материалами, демонстрационный и справочный</p>	450008, Республика Башкортостан, г. Уфа, Кировский р-н, ул. Заки Валиди, д. 47, корпус 8.

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> - Сайтжурнала Clinical Chemistry. ОрганАмериканскойассооциацииклиническойхимии - 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 AcademicEditionEnterprise	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 MicrosoftOffice 365 A5 forfaculty - 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 yearEducationalRenewalLicense	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	Организации веб-конференций, вебинаров,	1	ООО «Софтлайн Трейд»	Сервер

	Mirapolis Virtual Room	мастер-классов (российское ПО)			
9.	Права на программу для ЭВМ Система дистанционного обучения Русский Moodle 3KL	Учебный портал (в составе ЭИОС БГМУ) (российское ПО)	1	«Софтлайн Трейд»	Хостинг на внешнем ресурсе
10.	Права на программу для ЭВМ " АИС «БИТ: Управление вузом» "	Электронный деканат (в составе ЭИОС БГМУ) (российское ПО) (российское ПО)	1	Компания «Первый БИТ»	Сервер
11.	Права на программу для ЭВМ «1С-Битрикс: Внутренний портал учебного заведения» (неогр. кол-во пользователей)	Корпоративный портал (в составе ЭИОС БГМУ) (российское ПО)	1	ООО «ВэбСофт»	Сервер
12.	Права на программу для ЭВМ «1С-Битрикс: Управление сайтом - Эксперт»	Сайт ОО (в составе ЭИОС БГМУ) (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 StatisticaBasicAcademicforWindows12 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 StatisticaBasicAcademicforWindows10 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 StatisticaBasicAcademicforWindows13 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 StatisticaBasicAcademicforWindows13 Russian/13 English		75	ООО «Софтлайн Трейд»	Кафедра медицинской физики
	Права на программу для ЭВМ пакет для статистического анализа StatisticaBasicAcademicforWindows13 Russian/13 English (сетевая)		50	ООО «Софтлайн Трейд»	Сервер

Выписка

из протокола № 13 от «30» мая 2022г.

заседания кафедры биологии

На основании представленных материалов кафедры по программе 06.05.01 Биотехнология и биоинформатика подтверждает, что:

1. Содержание и структура рабочей программы «Геном человека» оценена в соответствии с ФГОС ВО 3++ по специальности 06.05.01 Биотехнология и биоинформатика

2. Рабочая программа учебной дисциплины «Геном человека» соответствует ООП 2022 г. и учебному плану 2022 г. по специальности 06.05.01 Биотехнология и биоинформатика.

3. Рабочая программа «Геном человека» 2022 г. составлена с учетом вклада биомедицинских наук, которые отражают современный научный и технологический уровень развития клинической практики, а также текущие и ожидаемые потребности общества и системы здравоохранения.

4. УМК составлены в соответствии с рабочей программой учебной дисциплины «Геном человека».

5. Оценочные материалы содержат актуализированные тестовые задания, вопросы к зачету. Разработаны ситуационные задания с учетом развития науки, образования, техники и технологий.

Кафедра рекомендует рабочую программу, оценочные и методические материалы по дисциплине «Геном человека» для специальности 06.05.01 Биотехнология и биоинформатика к утверждению.

Председатель

Т.В. Викторова

Секретарь

Э.Н. Сулейманова

Выписка

из протокола № 7 от «07» июня 2022 года
заседания Учебно-методического совета
по специальности 06.05.01 Биотехнология и биоинформатика

На основании представленных материалов УМС подтверждает, что:

1. Содержание и структура рабочей программы, УММ и ОМ учебной дисциплины «Геном человека» оценены и пересмотрены в соответствии с ФГОС ВО 3++ по специальности 06.05.01 Биотехнология и биоинформатика.

2. Рабочая программа, УММ и ОМ учебной дисциплины «Геном человека» по специальности 06.05.01 Биотехнология и биоинформатика соответствуют ООП 2023г. и учебному плану 2022 г. по специальности 06.05.01 Биотехнология и биоинформатика.

3. В рабочей программе, УММ и ОМ дисциплины «Геном человека» количество и распределение часов по семестрам, название тем лекций, практических занятий, виды СРО остаются без изменений.

4. Рабочая программа, УММ и ОМ дисциплины «Геном человека» по специальности 06.05.01 Биотехнология и биоинформатика актуализированы и адаптированы с учетом вклада биомедицинских наук, которые отражают современный научный и технологический уровень развития клинической практики, а также текущие и ожидаемые потребности общества и системы здравоохранения.

5. УМС рекомендует актуализированную рабочую программу, УММ и ОМ по дисциплине «Геном человека» для специальности 06.05.01 Биоинженерия и биоинформатика к утверждению.

Председатель УМС по специальности

06.05.01 Биоинженерия и биоинформатика

Ш.Н. Галимов

Секретарь

Л.Р. Хакимова