

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

Кафедра медицинской генетики и фундаментальной медицины

УТВЕРЖДАЮ  
Проректор по учебной работе  
Валитов Д. А.



2023 г.

**РАБОЧАЯ ПРОГРАММА ДИСЦИПЛИНЫ**

**МЕДИЦИНСКАЯ ГЕНЕТИКА**

Уровень образования  
Высшее – специалитет  
Специальность  
30.05.02 Медицинская биофизика  
Квалификация  
Врач-биофизик  
Форма обучения  
Очная  
Для приема: 2023

Уфа – 2023

При разработке рабочей программы учебной дисциплины в основу положены:

- 1) ФГОС ВО 3 по специальности 30.05.02 Медицинская биофизика, утвержденный приказом Министерства науки и высшего образования РФ № 1002 от 13 августа 2020 г.
- 2) Учебный план по специальности 30.05.02 Медицинская биофизика, утвержденный Ученым советом Ученым советом ФГБОУ ВО БГМУ Минздрава России от «30» мая 2023 г., протокол № 5
- 3) Приказ Министерства труда и социальной защиты РФ №611н от «04» августа 2017 г. «Об утверждении профессионального стандарта «Врач-биофизик».

Рабочая программа учебной дисциплины одобрена на заседании кафедры медицинской генетики и фундаментальной медицины от «19» апреля 2023 г., протокол № 9

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

Рабочая программа учебной дисциплины одобрена УМС специальности 33.05.01 Фармация от «25» апреля 2023, протокол № 9.

**Председатель УМС**

специальности Фармация

Кудашкина Н.В. / Кудашкина Н.В.

**Разработчики:**

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

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

## 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 .....	6
2.1. Типы задач профессиональной деятельности .....	6
2.2. Перечень компетенций, индикаторов достижения компетенций и индекса трудовой функции.....	6
3. Содержание рабочей программы.....	9
3.1. Объем учебной дисциплины (модуля) и виды учебной работы.....	9
3.2. Разделы учебной дисциплины и компетенции, которые должны быть освоены при их изучении.....	9
3.3. Разделы учебной дисциплины (модуля), виды учебной деятельности и формы контроля	12
3.4. Название тем лекций и количество часов по семестрам изучения учебной дисциплины..	12
3.5. Название тем практических занятий и количество часов по семестрам изучения учебной дисциплины (модуля) .....	13
3.6. Лабораторный практикум .....	13
3.7. Самостоятельная работа обучающегося .....	13
4. Оценочные материалы для контроля успеваемости и результатов освоения учебной дисциплины (модуля) .....	15
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. ....	15
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. ....	18
5. Учебно-методическое обеспечение учебной дисциплины (модуля) .....	20
5.1. Перечень основной и дополнительной литературы, необходимой для освоения учебной дисциплины (модуля) .....	20
5.2. Перечень ресурсов информационно-телекоммуникационной сети «Интернет», необходимых для освоения учебной дисциплины (модуля) .....	22
6. Материально-техническая база, необходимая для осуществления образовательного процесса по учебной дисциплине (модуля) .....	22
6.1. Материально-техническая база, необходимая для осуществления образовательного процесса по учебной дисциплине (модуля).....	22
6.2. Современные профессиональные базы данных, информационные справочные системы .	23
6.3. Лицензионное и свободно распространяемое программное обеспечение, в том числе отечественного производства .....	25

## 1. Пояснительная записка

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

Дисциплина «Медицинская генетика» относится к обязательной части учебного плана по специальности 30.05.02 Медицинская биофизика. Дисциплина изучается 5-м семестре (3 курс).

*Цель* изучения учебной дисциплины (модуля) «Медицинская генетика» состоит в формировании системных знаний об универсальных законах наследственности и изменчивости и их роли в патологии человека, а также о достижениях современной генетики и успехах в области создания новых генетических технологий.

*Задачами* дисциплины являются: приобретение обучающимся практических знаний и навыков, необходимых будущему специалисту для принятия обоснованных решений при организации и проведении клинических лабораторных исследований, разработке и исследовании новых лекарственных средств, и проведении исследований в области медицины и биологии в рамках будущей профессиональной 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-1. Способен использовать и применять фундаментальные и прикладные медицинские, естественнонаучные знания для постановки и решения стандартных и инновационных задач профессиональной деятельности	ОПК-1.1. Использует знания о современных актуальных проблемах, основных открытиях и методологических разработках в области биологических и смежных наук, понимает междисциплинарные связи и способен их применять при решении задач профессиональной деятельности.	Знать о современных актуальных проблемах, основных открытиях и методологических разработках в области медицинской генетики. Уметь применять знания о современных актуальных проблемах, основных открытиях и методологических разработках в области медицинской генетики с целью выбора методов и (или) создания новых методик исследования. Владеть навыками самостоятельного изучения специальной научной и методической литературы, посвященной современным актуальным проблемам, основным открытиям и методологическим разработкам в области медицинской генетики.
	ОПК-1.2. Анализирует тенденции развития научных исследований и практических разработок в избранной сфере профессиональной деятельности, формулирует инновационные предложения для решения нестандартных задач, используя углубленную общенаучную и методическую специальную подготовку.	Знать тенденции развития научных исследований и практических разработок в медицинской генетике, имеющие значение для избранной сферы профессиональной деятельности. Уметь формулировать инновационные предложения для решения нестандартных задач в области медицинской генетики. Владеть навыками изучения общенаучной и методической специальной литературы, посвященной современным актуальным проблемам, основным открытиям и методологическим разработкам в области медицинской генетики.

ПК-3. Оценка состояния пациентов, требующего оказания медицинской помощи в экстренной форме	ПК-3.1. Выявляет состояния, требующие оказания медицинской помощи в экстренной форме, в том числе клинические признаки внезапного прекращения кровообращения и дыхания, требующие оказания медицинской помощи в экстренной форме	<p>Знать симптомы состояний, требующих оказания медицинской помощи в экстренной форме, в том числе клинические признаки внезапного прекращения кровообращения и дыхания.</p> <p>Уметь определять симптомы состояний, требующих оказания медицинской помощи в экстренной форме, в том числе клинические признаки внезапного прекращения кровообращения и дыхания</p> <p>Владеть навыками распознавания симптомов состояний, требующих оказания медицинской помощи в экстренной форме, в том числе клинических признаков внезапного прекращения кровообращения и дыхания.</p>
	ПК-3.2. Собирает анамнез заболевания и анамнез жизни пациента, анализирует полученную от пациентов (их законных представителей) информацию.	<p>Знать методику сбора анамнеза заболевания и анамнеза жизни пациента, анализа полученной от пациентов (их законных представителей) информации.</p> <p>Уметь собирать анамнез заболевания и анамнез жизни пациента, анализировать полученную от пациентов (их законных представителей) информацию.</p> <p>Владеть навыками сбора анамнеза заболевания и анамнеза жизни пациента, анализа полученной от пациентов (их законных представителей) информации.</p>
ПК-4. Выполнение фундаментальных научных исследований в области медицины и биологии	ПК-4.1. Понимает теоретические и методические основы фундаментальных и медико-биологических наук	<p>Знать теоретические и методические основы медицинской и клинической генетики.</p> <p>Уметь применять знания теоретических и методических основ медицинской и клинической генетики для решения профессиональных задач.</p> <p>Владеть навыками применения знаний теоретических и методических основ медицинской генетики для решения профессиональных задач.</p>
	ПК-4.2. Обосновывает научное исследование, выбирать объект и использовать современные биофизические, физико-химические и медико-биологические методы исследования	<p>Знать методику обоснования научного исследования, выбора объекта и основы использования современных генетических методов исследования.</p> <p>Уметь обосновывать научное исследование, выбирать объект и использовать современные генетические методы.</p> <p>Владеть навыками обоснования научного исследования, выбора объекта и использования современных генетических методов.</p>

## 2. Требования к результатам освоения учебной дисциплины

### 2.1. Типы задач профессиональной деятельности

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

1. Научно-исследовательский.

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

Изучение данной учебной дисциплины направлено на формирование у обучающихся следующих универсальных (УК) и общепрофессиональных (ОПК) 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-1. Способен использовать и применять фундаментальные и прикладные медицинские, естественнонаучные знания для постановки и решения стандартных и инновационных задач профессиональной деятельности	ОПК-1.1. Использует знания о современных актуальных проблемах, основных открытиях и методологических разработках в области биологических и смежных наук, понимает междисциплинарные связи и способен их применять при решении задач профессиональной деятельности. ОПК-1.2. Анализирует тенденции развития научных исследований и практических разработок в избранной сфере профессиональной деятельности, формулирует инновационные предложения для решения нестандартных задач, используя углубленную общенаучную и методическую специальную подготовку.	В/02.7 Выполнение прикладных и поисковых научных исследований в области медицины и биологии	Знать принципы и методики клинико-генеалогического, популяционно-статистического, близнецового, основных молекулярно-генетических, цитогенетических, биохимических методов, применяемых в медицинской генетике. Уметь проводить анализ родословных и расчеты генетического риска. Навыки самостоятельного изучения специальной научной и методической литературы, связанной с проблемами, основными открытиями, методологическими разработками в области медицинской генетики, достижениями, тенденциями развития и взаимосвязью с	Вопросы, тестовые задания, ситуационные задачи.

				другими науками.	
2.	ПК-3. Оценка состояния пациентов, требующего оказания медицинской помощи в экстренной форме	<p>ПК-3.1. Выявляет состояния, требующие оказания медицинской помощи в экстренной форме, в том числе клинические признаки внезапного прекращения кровообращения и дыхания, требующие оказания медицинской помощи в экстренной форме</p> <p>ПК-3.2. Собирает анамнез заболевания и анамнез жизни пациента, анализирует полученную от пациентов (их законных представителей) информацию.</p>	А/06.7 Оказание медицинской помощи пациенту в экстренной форме	Сбор анамнеза жизни, анамнеза заболевания, семейного анамнеза, составление и анализ родословной, навыки синдромологического анализа, интерпретация результатов лабораторных и инструментальных методов исследования.	Вопросы, тестовые задания, ситуационные задачи.

3.	ПК-4. Выполнение фундаментальных научных исследований в области медицины и биологии	ПК-4.1. Понимает теоретические и методические основы фундаментальных и медико-биологических наук ПК-4.2. Обосновывает научное исследование, выбирать объект и использовать современные биофизические, физико-химические и медико-биологические методы исследования	В/02.7 Выполнение прикладных и поисковых научных исследований в области медицины и биологии	Анализ данных специальной научной и методической литературы, связанной с проблемами, основными открытиями, методологическими разработками в области медицинской генетики, достижениями, тенденциями развития и взаимосвязью с другими науками. Уметь применять и интерпретировать результаты клинико-генеалогического, популяционно-статистического, близнецового, основных молекулярно-генетических, цитогенетических, биохимических методов, используемых в медицинской генетике.	Вопросы, тестовые задания, ситуационные задачи.
----	---	---	--	--	---



### 3. Содержание рабочей программы

#### 3.1. Объем учебной дисциплины (модуля) и виды учебной работы

Вид учебной работы	Всего часов/ зачетных единиц	Семестр	
		5	
		часов	
1	2	3	
<b>Контактная работа (всего), в том числе:</b>	<b>48/1,3</b>	<b>48</b>	
Лекции (Л)	12	12	
Практические занятия (ПЗ),	36	36	
<b>Самостоятельная работа обучающегося (СРО), в том числе:</b>	<b>24/0,67</b>	<b>24</b>	
Подготовка к занятиям (ПЗ)	8	8	
Подготовка к текущему контролю (ПТК)	8	8	
Подготовка к промежуточному контролю (ППК)	8	8	
<b>Вид промежуточной аттестации</b>	зачет (З)	3	3
<b>ИТОГО: Общая трудоемкость</b>	час.	<b>72</b>	<b>72</b>
	зачетные единицы	2	2

#### 3.2 Разделы учебной дисциплины и компетенции, которые должны быть освоены при их изучении

№ пп	№ компетенции	Наименование раздела учебной дисциплины	Содержание раздела в дидактических единицах (темы разделов)
1	2	3	4
1.	ОПК-1, ПК-3, ПК-4	Медицинская генетика.	<b>Введение в медицинскую генетику. Методы медицинской генетики.</b> Наследственные болезни – определение. Мутации как этиологический фактор наследственной патологии. Геномные, хромосомные и генные мутации. Классификация наследственной патологии. Клинический полиморфизм и генетическая гетерогенность наследственных болезней. Летальные эффекты мутаций. Семиотика наследственных болезней. Синдромологический анализ в врачебной практике. Специфические признаки наследственной патологии - возраст манифестации, хронический характер течения, множественность поражений и устойчивость к традиционной терапии. Клинико-генеалогический, популяционно-статистический, близнецовый, молекулярно-генетический, цитогенетический, биохимический методы медицинской генетики, показания к применению. Методы цитогенетической диагностики

		<p>(кариотипирование, исследование полового хроматина, варианты FISH-диагностики). Варианты нормального и патологического кариотипа. Классификация метафазных хромосом. Понятия кариотипа, кариотипирования, кариограммы, идиограммы. Дифференциальная окраска хромосом для диагностики хромосомных мутаций и аутосомных геномных мутаций. Экспресс-диагностика полового хроматина.</p> <p><b>Хромосомные болезни.</b> Врожденные пороки развития. Хромосомные заболевания. Общая характеристика, место хромосомной патологии в структуре наследственных болезней. Классификация, этиология и эпидемиология хромосомных болезней человека. Возраст родителей и частота хромосомных болезней у детей. Патогенез хромосомных болезней. Характеристика аутосомных синдромов (синдром Дауна), гоносомных синдромов (синдром Тернера, синдром Клайнфельтера, синдром трисомии по X-хромосоме, синдром ХУУ), мозаицизм. Сбалансированные хромосомные аномалии (робертсоновскиетранслокации), несбалансированные хромосомные аномалии. Особенности фенотипа больных. Однородительскиедисомии, хромосомный импринтинг, семейная предрасположенность. Микроцитогенетические синдромы: Ангельмана, Прадера - Вилли, ломкой X-хромосомы (Мартина-Белл), Вольфа-Хишхорна, «кошачьего крика», Ди Джорджи (велокардиофациальный синдром), Вильямса. Особенности ведения пациентов с хромосомными заболеваниями. Врожденные пороки развития (ВПР) и тератогенез. Классификация, этиология, примеры ВПР. Тератогенный терминационный период, критический период развития. Морфогенетические варианты развития. ВПР, большие и малые аномалии развития. Диагностическое и прогностическое значение малых аномалий развития или стигм эмбриогенеза у больных и их родственников. Мониторинг ВПР.</p> <p><b>Моногенные болезни.</b> Клинические аспекты изучения генома человека. Общая характеристика моногенной патологии, распространенные и редкие формы. Общие вопросы этиологии и патогенеза моногенных заболеваний: типы генных мутаций, разнообразие их проявления на клиническом, биохимическом, молекулярно-генетическом уровнях. Эффекты ante- и постнатальной реализации действия мутагенных факторов. Патогенез моногенных заболеваний: специфичность мутаций, множественность метаболических путей, множественность функций белков. Понятие о гено-, фено-, и нормокопиях. Клиника и генетика наследственных болезней обмена веществ: фенилкетонурии, муковисцидоза, мукополисахаридозов, сфинголипидозов, галактоземии, гомоцистинурии, адреногенитального синдрома; методы их диагностики, лечения, реабилитации, социальной адаптации.</p>
--	--	--

		<p>(лизосомальные – мукополисахаридозы, сфинголипидозы, цереброзидозы; пероксисомные – с. Цельвегера, с. Рефсума; митохондриальные – с. Кернса-Сейра, с. MELAS, с. MERRF); болезни углеводного обмена и аминокислотного обмена.</p> <p><b>Патогенетическое лечение наследственных заболеваний.</b> Понятие орфанных заболеваний, законодательные основы. Патогенетическое и этиотропное лечение наследственных заболеваний (выведение метаболитов или снижение их токсичности, ограничение поступления или образования субстрата, восполнение недостающего продукта, ферментная заместительная и фермент-индуцирующая терапия, генотерапия). Принципы, показания к применению, особенности назначения препаратов для орфанных заболеваний (мукополисахаридоз I, II, IV, болезнь Гоше, болезнь Фабри, болезнь Тея-Сакса, тирозинемия, фенилкетонурия, глутароваяацидурия, галактоземия и др). Особенности ведения пациентов с орфанными заболеваниями.</p> <p><b>Генетические основы многофакторных заболеваний.</b> Геном человека. Мутации и генетический полиморфизм, их роль в развитии заболеваний. Мультифакториальные болезни, типы наследования, гены предрасположенности, характеристика отдельных форм мультифакториальных заболеваний. Генные сети. Генетические аспекты распространенных многофакторных заболеваний: сахарного диабета, атеросклероза, ишемической болезни сердца, привычной невынашиваемости беременности, эндометриоза, ревматоидного артрита, гипертонической и язвенной болезни, бронхиальной астмы, шизофрении, эпилепсии, болезни Паркинсона и др.</p> <p>Персонализированная медицина. Генетический паспорт – принцип составления и цели использования. Достижения и перспективы развития молекулярной медицины: генотерапия, клеточная и тканевая терапия, нанобиотехнологии и наномедицина.</p> <p><b>Онкогенетика.</b> Онкогенетика как наука. Предмет изучения онкогенетики. Канцерогенез, теории канцерогенеза. Генетические аспекты канцерогенеза. Протоонкогены, онкогены и гены-супрессоры опухолевого роста. Клеточные кризисы, ведущие к образованию сложных хромосомных перестроек – хромотрипсис, хромоплексия. Молекулярно-генетические и цитогенетические методы диагностики в онкологии. Гетерогенность опухолей и клональная эволюция. Генетические особенности ряда онкологических заболеваний. Наследственные и спорадические формы онкологических заболеваний. Наследственные опухолевые синдромы. Скрининг наследственных форм рака. ДНК-диагностика и медико-генетическое консультирование при наследственных онкологических заболеваниях. Модифицирующее влияние полиморфных</p>
--	--	--

			<p>аллелей на риск развития онкологических заболеваний. Применение геномики для индивидуализации лечения опухолей. Таргетная терапия.</p> <p><b>Фармакогенетика.</b> Введение в клиническую фармакогенетику. Фармакокинетические и фармакодинамические полиморфизмы генов.</p> <p>Персонализированная медицина. Значение фармакогенетического тестирования для персонализации применения различных групп лекарственных препаратов. Практическое использование клинико-фармакологических технологий персонализированной медицины.</p> <p><b>Профилактика наследственной патологии.</b> Виды профилактики наследственных заболеваний. Медико-генетическое консультирование, виды, этапы, показания к проведению. Принципы расчета генетического риска при разных формах наследственной патологии. Пренатальная диагностика: показания к применению. Преконцепционная профилактика. Методы неинвазивной и инвазивной пренатальной диагностики. Неинвазивные: УЗИ плода, биохимический скрининг, неинвазивные методы ДНК-диагностики плода. Инвазивные: хорионбиопсия, амниоцентез, плацентоцентез, кордоцентез. Варианты генетического скрининга. Неонатальный скрининг (муковисцидоз, ФКУ, врожденная гиперплазия коры надпочечников, врожденный гипотиреоз, галактоземия). Этические аспекты генетического скрининга. Скрининговые программы, реализуемые в Республике Башкортостан. Значение правильности клинико-генетического прогноза для жизни и выбора профессии, генетический прогноз для родственников больного. Этические и правовые аспекты оказания медико-генетической помощи.</p>
--	--	--	---

### 3.3. Разделы учебной дисциплины (модуля), виды учебной деятельности и формы контроля

№п/п	№ семестра	Наименование раздела учебной дисциплины (модуля)	Виды учебной деятельности, включая самостоятельную работу обучающихся (в часах)					Формы текущего контроля успеваемости (по неделям семестра)
			Л	ЛР	ПЗ*, ПП	СР	всего	
1	5	Медицинская генетика	12		36	24	72	Собеседование, тестирование, решение ситуационных задач

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

№п/п	Название тем лекций учебной дисциплины (модуля)	Семестры
		3
1	Введение в медицинскую генетику. Методы медицинской генетики.	2
2	Хромосомные заболевания. Врожденные пороки развития.	2

3	Моногенные заболевания.	2
4	Генетические основы многофакторных заболеваний.	2
5	Онкогенетика. Фармакогенетика.	2
6	Профилактика наследственной патологии.	2
	<b>Итого</b>	<b>12</b>

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

№п/п	Название тем практических занятий учебной дисциплины (модуля)	Семестры
		3
1	Введение в медицинскую генетику. Методы медицинской генетики.	5
2	Хромосомные болезни. Врожденные пороки развития.	5
3	Моногенные болезни.	5
4	Патогенетическое лечение наследственных заболеваний.	4
5	Генетические основы многофакторных заболеваний	4
6	Онкогенетика.	4
7	Фармакогенетика.	4
8	Профилактика наследственной патологии. Зачет.	5
	<b>Итого</b>	<b>36</b>

### 3.6. Лабораторный практикум

Не предусмотрен учебным планом.

### 3.7. Самостоятельная работа обучающегося

#### 3.7.1. Виды СР (АУДИТОРНАЯ РАБОТА)

Не предусмотрено

#### 3.7.2. Виды СР (ВНЕАУДИТОРНАЯ РАБОТА)

№ п/п	№ семестра	Тема СР	Виды СР	Всего часов
1.	5	Медицинская генетика	- подготовка к практическим занятиям; - конспектирование источников; - работа с электронными ресурсами; - чтение учебной литературы, текстов лекций.	24
<b>ИТОГО:</b>				<b>24</b>

#### 3.7.2. Примерная тематика контрольных вопросов

##### Семестр № 5

Предмет и история генетики.

Наследственность и изменчивость.

Ген, генотип и фенотип.

Место генетики среди биологических дисциплин.

Значение генетики для решения задач медицины и биотехнологии.

Молекулярные основы наследственности.

Генетическая информация.

Нуклеиновые кислоты, их структура, свойства и функции.

Генетический код.

Основные закономерности наследования.

Аллели и типы их взаимодействий.  
Цитологические основы законов наследования.  
Ядерный и митохондриальный геном.  
Структурная организация генома эукариот.  
Регуляторные элементы генома.  
Мобильные генетические элементы.  
Репарация ДНК, ее роль в поддержании стабильности генетического материала.  
Регуляция экспрессии генов у эукариот.  
Орфанные заболевания,  
Основы мутационной изменчивости,  
Молекулярные механизмы мутагенеза и тестирование на мутагенность,  
Мультифакториальные заболевания.  
Близнецовый и популяционный методы изучения генетики человека.  
Генетика и онтогенез.  
Популяционная генетика.  
Наследственность и патология.  
Геном человека.  
Структура и функции генов.  
Регуляция экспрессии генов.  
Семиотика наследственных заболеваний.  
Клинико-генеалогический метод.  
Генные болезни.  
Этиология, патогенез, классификация, методы диагностики.  
Моногенные заболевания, клинические формы.  
Митохондриальная патология.  
Общая характеристика хромосомной патологии.  
Врожденные пороки развития.  
Генетические аспекты канцерогенеза.  
Протоонкогены, онкогены и гены-супрессоры опухолевого роста.  
Клеточные кризисы, ведущие к образованию сложных хромосомных перестроек - хромотрип-сис, хромоплексия.  
Молекулярно-генетические и цитогенетические методы диагностики в онкологии.  
Гетерогенность опухолей и клональная эволюция.  
Генетические особенности ряда онкологических заболеваний.  
Виды профилактики наследственных заболеваний.  
Основы медико-генетического консультирования: виды, этапы и их содержание.  
Пренатальная диагностика.  
Медико-генетическое консультирование.  
Неонатальный скрининг.  
Генотерапия наследственных заболеваний.  
Методические подходы к генотерапии рака.  
Достижения и проблемы генотерапии.

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

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

Код и формулировка компетенции

ОПК-1. Способен использовать и применять фундаментальные и прикладные медицинские, естественнонаучные знания для постановки и решения стандартных и инновационных задач профессиональной деятельности

Код и наименование индикатора достижения компетенции	Результаты обучения по дисциплине	Критерии оценивания результатов обучения	
		«Зачтено»	«Незачтено»
ОПК-1.1. Использует знания о современных актуальных проблемах, основных открытиях и методологических разработках в области биологических и смежных наук, понимает междисциплинарные связи и способен их применять при решении задач профессиональной деятельности.	<p>Знать о современных актуальных проблемах, основных открытиях и методологических разработках в области медицинской генетики.</p> <p>Уметь применять знания о современных актуальных проблемах, основных открытиях и методологических разработках в области медицинской генетики с целью выбора методов и (или) создания новых методик исследования.</p> <p>Владеть навыками самостоятельного изучения специальной научной и методической литературы, посвященной современным актуальным проблемам, основным открытиям и методологическим разработкам в области медицинской генетики.</p>	Знает основные современные актуальные проблемы, открытия, достижения и методологические разработки в области медицинской генетики, понимает междисциплинарные связи, умеет применять знания на практике.	Не знает основные современные актуальные проблемы, открытия, достижения и методологические разработки в области медицинской генетики, не понимает междисциплинарные связи, не умеет применять знания на практике.
ОПК-1.2. Анализирует тенденции развития научных исследований и практических разработок в избранной сфере профессиональной деятельности, формулирует инновационные предложения для решения нестандартных задач, используя углубленную обще-	<p>Знать тенденции развития научных исследований и практических разработок в медицинской генетике, имеющие значение для избранной сферы профессиональной деятельности.</p> <p>Уметь формулировать инновационные предложения для решения нестандартных задач в области медицинской генетики.</p> <p>Владеть навыками изучения общенаучной и методической специальной литературы, посвященной современным актуальным проблемам, основным открытиям и методологическим разработкам в области меди-</p>	Знает тенденции развития научных исследований и практических разработок в медицинской генетике, имеющие значение для избранной сферы профессиональной деятельности, владеет навыками изучения общенаучной и методической специальной литературы, посвященной-	Не знает тенденции развития научных исследований и практических разработок в медицинской генетике, имеющие значение для избранной сферы профессиональной деятельности, не владеет навыками изучения общенаучной и методической специальной литературы, посвященнойсовре-

научную и методическую специальную подготовку.	цинской генетики.	современным актуальным проблемам, основным открытиям и методологическим разработкам в области медицинской генетики.	менным актуальным проблемам, основным открытиям и методологическим разработкам в области медицинской генетики.
--	-------------------	---	--

ПК-3. Оценка состояния пациентов, требующего оказания медицинской помощи в экстренной форме

Код и наименование индикатора достижения компетенции	Результаты обучения по дисциплине	Критерии оценивания результатов обучения	
		«Зачтено»	«Незачтено»
ПК-3.1. Выявляет состояния, требующие оказания медицинской помощи в экстренной форме, в том числе клинические признаки внезапного прекращения кровообращения и дыхания, требующие оказания медицинской помощи в экстренной форме	<p>Знать симптомы состояний, требующих оказания медицинской помощи в экстренной форме, в том числе клинические признаки внезапного прекращения кровообращения и дыхания.</p> <p>Уметь определять симптомы состояний, требующих оказания медицинской помощи в экстренной форме, в том числе клинические признаки внезапного прекращения кровообращения и дыхания</p> <p>Владеть навыками распознавания симптомов состояний, требующих оказания медицинской помощи в экстренной форме, в том числе клинических признаков внезапного прекращения кровообращения и дыхания.</p>	Знает симптомы состояний, требующих оказания медицинской помощи в экстренной форме, в том числе клинически признаки внезапного прекращения кровообращения и дыхания.	Не знает симптомы состояний, требующих оказания медицинской помощи в экстренной форме, в том числе клинически признаки внезапного прекращения кровообращения и дыхания.
ПК-3.1. Собирает анамнез заболевания и анамнез жизни пациента, анализирует полученную от пациентов (их законных представителей) информацию.	<p>Знать методику сбора анамнеза заболевания и анамнеза жизни пациента, анализа полученной от пациентов (их законных представителей) информации.</p> <p>Уметь собирать анамнез заболевания и анамнез жизни пациента, анализировать полученную от пациентов (их законных представителей) информацию.</p> <p>Владеть навыками сбора анамнеза заболевания и анамнеза жизни пациента, анализа полученной от пациентов (их законных представителей) информации.</p>	Знает принципы и методику сбора анамнеза заболевания и анамнеза жизни пациента, анализа полученной от пациентов (их законных представителей) информации.	Не знает принципы и методику сбора анамнеза заболевания и анамнеза жизни пациента, анализа полученной от пациентов (их законных представителей) информации.



ПК-4. Выполнение фундаментальных научных исследований в области медицины и биологии

Код и наименование индикатора достижения компетенции	Результаты обучения по дисциплине	Критерии оценивания результатов обучения	
		«Зачтено»	«Не зачтено»
ПК-4.1. Понимает теоретические и методические основы фундаментальных и медико-биологических наук	<p>Знать теоретические и методические основы медицинской и клинической генетики.</p> <p>Уметь применять знания теоретических и методических основ медицинской и клинической генетики для решения профессиональных задач.</p> <p>Владеть навыками применения знаний теоретических и методических основ медицинской генетики для решения профессиональных задач.</p>	Знает теоретические и методические основы медицинской и клинической генетики.	Не знает теоретические и методические основы медицинской и клинической генетики.
ПК-4.2. Обосновывает научное исследование, выбирать объект и использовать современные биофизические, физико-химические и медико-биологические методы исследования	<p>Знать методику обоснования научного исследования, выбора объекта и основы использования современных генетических методов исследования.</p> <p>Уметь обосновывать научное исследование, выбирать объект и использовать современные генетические методы.</p> <p>Владеть навыками обоснования научного исследования, выбора объекта и использования современных генетических методов.</p>	Знает принципы обоснования научного исследования, выбора объекта и основы использования современных генетических методов исследования.	Не знает принципов обоснования научного исследования, выбора объекта и основы использования современных генетических методов исследования.

**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.**

<b>Код и наименование индикатора достижения компетенции</b>	<b>Результаты обучения по дисциплине</b>	<b>Оценочные средства</b>
<p>ОПК-1.1. Использует знания о современных актуальных проблемах, основных открытиях и методологических разработках в области биологических и смежных наук, понимает междисциплинарные связи и способен их применять при решении задач профессиональной деятельности.</p> <p>ОПК-1.2. Анализирует тенденции развития научных исследований и практических разработок в избранной сфере профессиональной деятельности, формулирует инновационные предложения для решения нестандартных задач, используя углубленную общенаучную и методическую специальную подготовку.</p>	<p>Знать о современных актуальных проблемах, основных открытиях и методологических разработках в области медицинской генетики.</p> <p>Уметь применять знания о современных актуальных проблемах, основных открытиях и методологических разработках в области медицинской генетики с целью выбора методов и (или) создания новых методик исследования.</p> <p>Владеть навыками самостоятельного изучения специальной научной и методической литературы, посвященной современным актуальным проблемам, основным открытиям и методологическим разработкам в области медицинской генетики.</p> <p>Знать тенденции развития научных исследований и практических разработок в медицинской генетике, имеющие значение для избранной сферы профессиональной деятельности.</p> <p>Уметь формулировать инновационные предложения для решения нестандартных задач в области медицинской генетики.</p> <p>Владеть навыками изучения общенаучной и методической специальной литературы, посвященной современным актуальным проблемам, основным открытиям и методологическим разработкам в области медицинской генетики.</p>	<p>Собеседование, тестирование, решение ситуационных задач.</p>
<p>ПК-3.1. Выявляет состояния, требующие оказания медицинской помощи в экстренной форме, в том числе клинические признаки внезапного прекращения кровообращения и дыхания, требующие оказания медицинской помощи в экстренной форме</p> <p>ПК-3.1. Собирает анамнез заболевания и анамнез жизни пациента, анализирует полученную от пациентов (их законных представителей) информацию.</p>	<p>Знать симптомы состояний, требующих оказания медицинской помощи в экстренной форме, в том числе клинические признаки внезапного прекращения кровообращения и дыхания.</p> <p>Уметь определять симптомы состояний, требующих оказания медицинской помощи в экстренной форме, в том числе клинические признаки внезапного прекращения кровообращения и дыхания</p> <p>Владеть навыками распознавания симптомов состояний, требующих оказания медицинской помощи в экстренной форме, в том числе клинических признаков внезапного прекращения кровообращения и дыхания.</p> <p>Знать методику сбора анамнеза заболевания и анамнеза жизни пациента, анализа полученной от пациентов (их законных представителей) информации.</p>	<p>Собеседование, тестирование, решение ситуационных задач.</p>

	<p>Уметь собирать анамнез заболевания и анамнез жизни пациента, анализировать полученную от пациентов (их законных представителей) информацию. Владеть навыками сбора анамнеза заболевания и анамнеза жизни пациента, анализа полученной от пациентов (их законных представителей) информации.</p>	
<p>ПК-4.1. Понимает теоретические и методические основы фундаментальных и медико-биологических наук ПК-4.2. Обосновывает научное исследование, выбирать объект и использовать современные биофизические, физико-химические и медико-биологические методы исследования</p>	<p>Знать теоретические и методические основы медицинской и клинической генетики. Уметь применять знания теоретических и методических основ медицинской и клинической генетики для решения профессиональных задач. Владеть навыками применения знаний теоретических и методических основ медицинской генетики для решения профессиональных задач. Знать методику обоснования научного исследования, выбора объекта и основы использования современных генетических методов исследования. Уметь обосновывать научное исследование, выбирать объект и использовать современные генетические методы. Владеть навыками обоснования научного исследования, выбора объекта и использования современных генетических методов.</p>	<p>Собеседование, тестирование, решение ситуационных задач.</p>

## 5. Учебно-методическое обеспечение учебной дисциплины (модуля)

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

#### Основная литература

№ пп	Наименование	Автор (ы)	Год, место издания	Кол-во экземпляров
1	Медицинская генетика [Текст] : учеб. пособие / Л. В. Акуленко [и др.]. - М. : ГЭОТАР-МЕДИА, 2015. - 190,[2] с.	Акуленко Л. В.	М. : ГЭОТАР-МЕДИА, 2015.	50
2	Медицинская генетика : учебник / под ред. Н. П. Бочкова. - Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2021. - 224 с. : ил. - 224 с. - ISBN 978-5-9704-6020-7. - Текст : электронный // ЭБС "Консультант студента" : [сайт]. - URL : <a href="https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970460207.html">https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970460207.html</a> (дата обращения: 21.11.2022).	Бочков Н. П.	М.: ГЭОТАР-Медиа, 2021	Неограничен
3	Бочков, Н. П. Клиническая генетика : учебник / Н. П. Бочков, В. П. Пузырев, С. А. Смирнихина ; под ред. академика РАМН Н. П. Бочкова. - 4-е изд., перераб. и доп. - М. : ГЭОТАР-МЕДИА, 2018. - 582 с. : ил. + 1 эл. опт. диск (CD-ROM).	Бочков Н. П.	М.: ГЭОТАР-Медиа, 2018	50
4	Медицинская генетика в иллюстрациях и таблицах : учебное пособие / А. В. Агаджанян, А. Ф. Фучич, Л. В. Цховребова, Р. И. Лазан-Турчич. - М. : Практическая медицина, 2022. - 504 с. - ISBN 9785988115984. - Текст : электронный // ЭБС "Букап" : [сайт]. - URL : <a href="https://www.books-up.ru/ru/book/medicinskaya-genetika-v-illyustraciyah-i-tablicah-13884086/">https://www.books-up.ru/ru/book/medicinskaya-genetika-v-illyustraciyah-i-tablicah-13884086/</a> (дата обращения: 24.04.2023).	Ремизов, А. Н. А. Г. Максина, А. Я. Потапенко	М. : Дрофа, 2011	Неограничен

#### Дополнительная литература

№ пп	Наименование	Автор (ы)	Год, место издания	Кол-во экземпляров
1	2	3	4	5
1	Акуленко, Л. В. Медицинская генетика : учеб. пособие для студентов мед. вузов по специальности "Стоматология" / Л. В. Акуленко и др. ; под ред. О. О. Янушевича. - Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2015. - 128 с. - ISBN 978-5-9704-3370-6. - Текст : электронный // ЭБС "Консультант студента" : [сайт]. - URL : <a href="https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970433706.html">https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970433706.html</a> (дата обращения: 24.04.2023).	Акуленко Л. В.	М. : Гэотар Медиа, 2015	Неограниченный доступ
2	Азова, М. М. Общая и медицинская генетика. Задачи : учебное пособие / под ред. Азовой М. М. - Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2019. - 160 с. - ISBN 978-5-9704-4902-8. - Текст : электронный // ЭБС "Консультант студента" : [сайт]. - URL : <a href="https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970449028.html">https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970449028.html</a> (дата обращения: 21.11.2022). - 🔊	Азова М. М.	М. : ГЭОТАР-Медиа, 2019.	Неограниченный доступ
3	Молчанова, Е. В. Сборник тестовых заданий по	Молчанова	ГОУ ВПО	Неогра-

	общей и медицинской генетике : учебное пособие / Е. В. Молчанова. — Волгоград : ВолгГМУ, 2020. — 88 с. — Текст : электронный // Лань : электронно-библиотечная система. — URL: <a href="https://e.lanbook.com/book/179522">https://e.lanbook.com/book/179522</a> (дата обращения: 21.11.2022).	Е. В.	БГМУ ; - Уфа, 2020	ниченный доступ
4	Методы исследования в медицинской генетике : учебное пособие / Р. Н. Мустафин, И. Р. Гилязова, Я. Р. Тимашева, Э. К. Хуснутдинова ; Министерство здравоохранения Российской Федерации, Башкирский государственный медицинский университет. - Уфа, 2020. - 114 с. : ил.	Мустафин Р. Н., Гилязова И. Р., Тимашева Я. Р., Хуснутдинова Э. К.	Министерство здравоохранения Российской Федерации, Башкирский государственный медицинский университет. - Уфа, 2020.	300
5	Наследственные болезни обмена веществ : учебное пособие / Р. Н. Мустафин, Е. В. Сайфуллина, С. Ш. Мурзабаева [и др.] ; Министерство здравоохранения Российской Федерации, Башкирский государственный медицинский университет. - Уфа, 2020. - Текст: электронный // БД «Электронная учебная библиотека». – URL: <a href="http://library.bashgmu.ru/elibdoc/elib731.1.pdf">http://library.bashgmu.ru/elibdoc/elib731.1.pdf</a> .	Мустафин Р. Н., Сайфуллина Е. В., Мурзабаева С. Ш.	Министерство здравоохранения Российской Федерации, Башкирский государственный медицинский университет. - Уфа, 2020.	Неограниченный доступ
6	Наследственные болезни обмена веществ : учебное пособие / Р. Н. Мустафин, Е. В. Сайфуллина, С. Ш. Мурзабаева [и др.] ; Министерство здравоохранения Российской Федерации, Башкирский государственный медицинский университет. - Уфа, 2020. - 87 с. : ил.	Мустафин Р. Н., Сайфуллина Е. В., Мурзабаева С. Ш.	Министерство здравоохранения Российской Федерации, Башкирский государственный медицинский университет. - Уфа, 2020	300
7	Основы общей и медицинской генетики : учебное пособие / составители Н. Н. Чучкова [и др.] ; под общей редакцией Н. Н. Чучковой. — 3-е изд., стер. — Ижевск : ИГМА, 2018. — 88 с. — ISBN 978-5-91385-126-0. — Текст : электронный // Лань : электронно-библиотечная система. — URL: <a href="https://e.lanbook.com/book/142223">https://e.lanbook.com/book/142223</a> (дата обращения: 21.11.2022).	Чучкова Н. Н.	Ижевск : ИГМА, 2018.	Неограниченный доступ
	Основы фармакогенетики : учебное пособие / Р. Н. Мустафин, И. Р. Гилязова, Я. Р. Тимашева, Э. К. Хуснутдинова ; Министерство здравоохранения Российской Федерации, Башкирский государственный медицинский университет. - Уфа, 2020. - Текст: электронный // БД «Электронная учебная библиотека». – URL: <a href="http://library.bashgmu.ru/elibdoc/elib733.1.pdf">http://library.bashgmu.ru/elibdoc/elib733.1.pdf</a>	Мустафин Р. Н., Гилязова И. Р., Тимашева Я. Р., Хуснутдинова Э. К.	Министерство здравоохранения Российской Федерации, Башкирский государственный медицинский университет. - Уфа, 2020.	Неограниченный доступ
	Основы фармакогенетики : учебное пособие / Р. Н. Мустафин, И. Р. Гилязова, Я. Р. Тимашева, Э.	Мустафин Р. Н., Гилязова	Министерство здравоохранения	300

	К. Хуснутдинова ; Министерство здравоохранения Российской Федерации, Башкирский государственный медицинский университет. - Уфа, 2020. - 115 с. : ил.	И. Р., Тимашева Я. Р., Хуснутдинова Э. К.	ния Российской Федерации, Башкирский государственный медицинский университет. - Уфа, 2020.	
	Основы медицинской генетики : Учебное пособие / Н. С. Парамонова, Т. А. Лашковская, Т. В. Мацюк и др. - Гродно : ГрГМУ, 2022. - 288 с. - ISBN 9789855957400. - Текст : электронный // ЭБС "Букап" : [сайт]. - URL : <a href="https://www.books-up.ru/ru/book/osnovy-medicinskoj-genetiki-15915678/">https://www.books-up.ru/ru/book/osnovy-medicinskoj-genetiki-15915678/</a> (дата обращения: 24.04.2023).	Парамонова Н. С., Лашковская Т. А., Мацюк Т. В.	Гродно : ГрГМУ, 2022.	Неограниченный доступ
	Пляскина Е. В. Медицинская генетика / Е. В. Пляскина, Ю. А. Ширшов, А. Г. Тунуханов. - Чита : Издательство ЧГМА, 2019. - 121 с. - Текст : электронный // ЭБС "Букап" : [сайт]. - URL : <a href="https://www.books-up.ru/ru/book/medicinskaya-genetika-10174413/">https://www.books-up.ru/ru/book/medicinskaya-genetika-10174413/</a> (дата обращения: 24.04.2023).	Пляскина Е. В., Ширшов Ю. А., Тунуханов А. Г.	Чита : Издательство ЧГМА, 2019.	Неограниченный доступ
	Семенов А. Г. Сборник задач по общей и медицинской генетике : учебно-методическое пособие / А. Г. Семенов. - Томск : Издательство СибГМУ, 2020. - 178 с. - Текст : электронный // ЭБС "Букап" : [сайт]. - URL : <a href="https://www.books-up.ru/ru/book/sbornik-zadach-po-obcshej-i-medicinskoj-genetike-9297543/">https://www.books-up.ru/ru/book/sbornik-zadach-po-obcshej-i-medicinskoj-genetike-9297543/</a> (дата обращения: 24.04.2023).	Семенова А. Г.	Томск : Издательство СибГМУ, 2020.	Неограниченный доступ
	Сорокина Е. В. Генетика человека с основами медицинской генетики : Учебно-методическое пособие / Е. В. Сорокина, М. В. Останина. - Волгоград : ВолГМУ, 2022. - 92 с. - ISBN 9785965207565. - Текст : электронный // ЭБС "Букап" : [сайт]. - URL : <a href="https://www.books-up.ru/ru/book/genetika-cheloveka-s-osnovami-medicinskoj-genetiki-15853036/">https://www.books-up.ru/ru/book/genetika-cheloveka-s-osnovami-medicinskoj-genetiki-15853036/</a> (дата обращения: 24.04.2023).	Сорокина Е. В.	Волгоград : ВолГМУ, 2022.	Неограниченный доступ

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

1. [www.studmedlib.ru](http://www.studmedlib.ru) (Электронно-библиотечная система «Консультант студента» для ВПО)
2. <http://library.bashgmu.ru> (База данных «Электронная учебная библиотека»)
3. <http://e.lanbook.com> (Электронно-библиотечная система «Лань»)
4. <https://www.books-up.ru/> (ЭБС "Букап")

## 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)

№ п/п	Наименование учебных предметов, курсов, дисциплин (модулей), практики, иных видов учебной деятельности, предусмотренных учебным планом образовательной программы	Наименование помещений для проведения всех видов учебной деятельности, предусмотренной учебным планом, в том числе помещения для самостоятельной работы, с указанием перечня основного оборудования, учебно-наглядных пособий и используемого программного обеспечения	Адрес (местоположение) помещений для проведения всех видов учебной деятельности, предусмотренной учебным планом (в случае реализации образовательной программы в сетевой форме дополнительно указывается наименование организации, с которой заключен договор)
1	2	3	4
1.	<b>Медицинская генетика</b>	<p><b>ГБУЗ «Республиканский медико-генетический центр»</b>  <b>Конференц-зал для проведения занятий лекционного типа</b>, оборудован мультимедийными и иными средствами обучения: компьютер в сборе (1 шт., инв. № 10104006683), мультимедийный проектор (Epson, 1 шт., инв. № 10104006494), экраном; столом (1 шт.), стульями, учебной доской поворотной; с возможностью подключения к сети «Интернет».</p> <p><b>Учебная комната №1</b> для проведения практических занятий, групповых и индивидуальных консультаций, текущего контроля и промежуточной аттестации и самостоятельной работы обучающихся, оборудованная рабочим местом для преподавателя (1 преподавательский стол, 1 стул); рабочими местами для обучающихся (парты ученические – 12 шт.); доской классной (1 шт, инв. № 007100001433-3), компьютером (1 шт., процессор CPU 8 GT/s, 3.9ГГц, оперативная память 8Гб, жест.диск 500ГБ, инв. № 10104004952).</p> <p><b>ГБУЗ «Республиканский клинический перинатальный центр»</b>  <b>Учебная аудитория № 6</b> для проведения практических занятий, групповых и индивидуальных консультаций, текущего контроля и промежуточной аттестации и самостоятельной работы обучающихся, оборудованная рабочим местом для преподавателя (1 стол преподавателя однотумбовый, инв. № 10106000202, 1 стул); рабочими местами для обучающихся (парты ученические – 8 шт.); компьютером (1 шт, процессор CPU 8 GT/s, 3.9ГГц, оперативная память 8Гб, жест.диск 500ГБ, инв. № 10104004953).</p> <p><b>Учебная аудитория № 7</b> для проведения практических занятий, групповых и индивидуальных консультаций, текущего контроля и промежуточной аттестации и самостоятельной работы обучающихся, оборудованная рабочим местом для преподавателя (1 стол преподавателя однотумбовый, инв. № 10106000200, 1 стул); рабочими местами для обучающихся (парты ученические – 8 шт.); компьютером (1 шт., процессор CPU 8 GT/s, 3.9ГГц, оперативная память 8Гб, жест.диск 500ГБ, инв. № 10104004982).</p>	<p>Республика Башкортостан, г. Уфа, Кировский р-н, ул. Гафури, д.74.</p> <p>Республика Башкортостан,, г. Уфа, Кировский р-н, ул. Чернышевского, 41, 5 этаж.</p>

## 6.2. Современные профессиональные базы данных, информационные справочные системы

1. [www.scholar.google.com](http://www.scholar.google.com) – Академия Google – бесплатная поисковая система по научным публикациям.
2. <http://www.pubmedcentral.nih.gov> – U.S. National Institutes of Health (NIH). Свободный цифровой архив журнальных публикаций по результатам биомедицинских научных исследований.

2. [www.pubmed.com](http://www.pubmed.com) – англоязычная текстовая база данных медицинских и биологических публикаций (профессиональная база данных).
3. [www.omim.org](http://www.omim.org) – OnlineMendelianInheritanceinMen – онлайн каталог генов и наследственных заболеваний человека.
4. <http://medbiol.ru> – Сайт для образовательных и научных целей.
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. <https://gnomad.broadinstitute.org> – GenomeAggregationDatabase (gnomAD) – международная база данных геномного и экзомногосевенирования.
10. <https://www.ebi.ac.uk/gwas/> – GWAS Catalog – каталог полногеномных ассоциативных исследований человека.
11. <https://www.orpha.net/> - Орфанет – международный портал о редких заболеваниях и орфанных лекарствах.



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

№ п/п	Наименование	Описание	Кол-во	Поставщик	Где установлено
1.	Права на программу для ЭВМ корпоративная лицензия на специальный набор программных продуктов <b>MicrosoftDesktopSchool ALNG LicSAPk OLVS E 1Y AcademicEditionEnterprase</b>	Операционная система MicrosoftWindows + офисный пакет MicrosoftOffice	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 MicrosoftOffice для образования <b>MicrosoftOffice 365 A5 forfaculty - Annually</b>	Организация ВКС MicrosoftTeams	25	ООО «Софтлайн Трейд»	Лекционные аудитории Кафедры и подразделения Университета
3.	Права на программу для ЭВМ система антивирусной защиты персональных компьютеров <b>Dr.WebDesktopSecuritySuite</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>KasperskyEndpointSecurity для бизнеса – Стандартный RussianEdition. 500-999 Node 1 yearEducationalRenewalLicense</b>	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 LinuxCommonEdition</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>MirapolisVirtualRoom</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)	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 <b>StatisticaBasicAcademicforWindows12 Russian/12 English</b>	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 <b>StatisticaBasicAcademicforWindows10 Russian/13 English</b>		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 <b>StatisticaBasicAcademicforWindows13 Russian/13 English</b>		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 <b>StatisticaBasicAcademicforWindows13 Russian/13 English</b>		75	ООО «Софтлайн Трейд»	Кафедра медицинской физики
18.	Права на программу для ЭВМ пакет для статистического анализа <b>StatisticaBasicAcademicforWindows13 Russian/13 English</b> (сетевая)		50	ООО «Софтлайн Трейд»	Сервер
19.	Программа для ЭВМ с открытым ключом OrangeDataMining для интеллектуального анализа данных	Набор инструментов для визуализации данных, машинного обучения и интеллектуального анализа данных с открытым исходным кодом.	80	Люблянский университет (Словения)	Кафедра медицинской физики
20.	Программа для ЭВМ с открытым ключом Logipom для интеллектуального анализа данных	Набор инструментов для визуализации данных, машинного обучения и интеллектуального анализа данных с открытым исходным кодом.	80	ООО «Аналитические технологии»	Кафедра медицинской физики
21.	Программа для ЭВМ SciLab с открытым ключом	Пакет прикладных математических программ, предоставляющий открытое окружение для инженерных и научных расчётов.	80	Консорциум <i>Scilab Consortium (Франция)</i>	Кафедра медицинской физики