

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

*Кафедра биологии*



УТВЕРЖДАЮ

Проректор по учебной работе  
*[Signature]* Д.А. Валишин  
« 25 » апреля 2023 г.

**РАБОЧАЯ ПРОГРАММА ДИСЦИПЛИНЫ (МОДУЛЯ)  
ГЕНОМ ЧЕЛОВЕКА**

Уровень образования  
Высшее – *Специалитет*  
Специальность

*06.05.01 – Биоинженерия и биоинформатика*

Квалификация  
*Биоинженер и биоинформатик*

Форма обучения

*Очная*

Для приема: 2023

Уфа – 2023

При разработке рабочей программы учебной дисциплины в основу положены:

1) ФГОС ВО 3++ по специальности (направлению подготовки) 06.05.01 - Биотехнология и биоинформатика, утвержденный приказом Министерством науки и высшего образования Российской Федерации №973 от «12» августа 2020 г;

2) Учебный план по специальности (направлению подготовки) 06.05.01 - Биотехнология и биоинформатика, утвержденный Ученым советом ФГБОУ ВО БГМУ Минздрава России от «25» 04 2013 г., протокол № 4;

3) Приказ Министерства труда и социальной защиты РФ №544н от «18» октября 2013 г. «Об утверждении профессионального стандарта «Педагог (педагогическая деятельность в сфере дошкольного, начального общего, основного общего, среднего общего образования)»;

4) 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 «14» 04 2023 г., протокол № 4.  
Заведующий кафедрой Т.В. Викторова Ф.И.О.

Рабочая программа учебной дисциплины одобрена УМС по специальности 06.05.01 Биотехнология и биоинформатика от «14» 04 2023, протокол № 1.

**Председатель УМС**

по специальности 06.05.01  
Биотехнология и биоинформатика

Ш.Н. Галимов / Галимов Ш.Н.

**Разработчики:**

Викторова Т.В. – д.м.н., профессор, зав. каф. биологии

Т.В. Викторова

## 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 вариативной части дисциплин 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 гепетического 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)
<p><b>ОПК-2</b> Способен использовать специализированные знания фундаментальных разделов биологии для проведения исследований в области биотехнологии, биоинформатики и смежных дисциплин (модулей)</p>	<p>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).</p> <p>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).</p>	<p><u>Знать</u> Структурно-функциональную организацию генома человека на разных уровнях организации</p> <p><u>Уметь</u> Решать типовые и ситуационные задачи, отражающие особенности функционирования генома человека в норме и при патологии</p>

	ОПК-2.2. Владеть способами использования специализированных знаний фундаментальных разделов математики, физики, химии и биологии для проведения исследований в области биоинженерии, биоинформатики и смежных дисциплин (модулей).	<u>Владеть</u> Методами анализа и оценки результатов, полученных при решении ситуационных задач по генетике человека
<i>ПК-1</i> Способен самостоятельно проводить теоретическую и экспериментальную научно-исследовательскую работу в области биоинженерии, биоинформатики и смежных дисциплин, а также оформлять ее в письменной форме, излагать в устной форме и участвовать в различных формах дискуссий	ПК-1.1. Изучать научно-техническую информацию, выполнять литературный и патентный поиск по темам исследования;	<u>Знать</u> Научно-техническую информацию о последних достижениях в разработке программы Геном человека
	ПК-1.2. Применять современные подходы, характерные для биоинженерии и биоинформатики, для решения проблем, стоящих как перед фундаментальной, так и прикладной наукой;	<u>Уметь</u> - Выделять ДНК из образцов крови человека - Проводить ПЦР - проводить интерпретацию результатов исследования образцов ДНК человека - Проводить микроскопический анализ кариотипа человека - Проводить классификацию хромосом человека при рутинной окраске
	ПК-1.3. Использовать полученные знания и профессиональные навыки для грамотного анализа большого массива информации по биологическим объектам;	<u>Владеть</u> методами: - анализа нуклеотидных последовательностей генов человека с использованием геномной базы данных; - анализа метафазных хромосом при рутинной окраске;
	ПК-1.5. Использовать методы биоинформатики и биоинженерии в молекулярной диагностике и в медико-диагностических исследованиях;	<u>Владеть:</u> Методами интерпретации, анализа и оценки результатов, полученных при проведении молекулярной диагностики и медико-диагностических исследований.

## 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 общепрофессиональных (ОПК) и профессиональных (ПК) компетенций:*

п/№	Номер/ индекс компетенции (или его части) и ее содержание	Номер индикатора компетенции (или его части) и его содержание	Индекс с трудовой функцией и ее содержание	Перечень практически х навыков по овладению компетенцией	Оценочны е средства
1	2	3	4	5	6
1.	ОПК-2 Способен использовать специализированные знания фундаментальных разделов математики, физики,	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). ОПК-2.2.Владеет способами использования	А/01.6 Общепедагогическая функция. Обучение	- уметь обосновывать необходимость и объем лабораторного и инструментального обследования детей; - уметь	Тесты, устное собеседование, типовые и ситуационные задачи, деловые игры, мозговой

	<p>химии и биологии для проведения исследований в области биоинженерии, биоинформатики и смежных дисциплин (модулей)</p>	<p>специализированных знаний фундаментальных разделов математики, физики, химии и биологии для проведения исследований в области биоинженерии, биоинформатики и смежных дисциплин (модулей). ОПК-2.3. Умеет использовать специализированные знания фундаментальных разделов математики, физики, химии и биологии для проведения исследований в области биоинженерии, биоинформатики и смежных дисциплин (модулей).</p>		<p>обосновывать необходимость направления детей на консультацию к врачу-генетику; - владеть методикой решения типовых и ситуационных задач по цитологии, молекулярной, генетике и генетике человека</p>	<p>штурм, текущая, итоговая и промежуточная аттестация (зачет)</p>
2.	<p>ПК-1 Способен самостоятельно проводить теоретическую и экспериментальную научно-исследовательскую работу в области биоинженерии, биоинформатики и смежных дисциплин, а также оформлять ее в письменной форме, излагать в устной форме и участвовать в различных формах дискуссий</p>	<p>ПК-1.1. Изучать научно-техническую информацию, выполнять литературный и патентный поиск по темам исследования; ПК-1.2. Применять современные подходы, характерные для биоинженерии и биоинформатики, для решения проблем, стоящих как перед фундаментальной, так и прикладной наукой; ПК-1.3. Использовать полученные знания и профессиональные навыки для грамотного анализа большого массива информации по биологическим объектам; ПК-1.5. Использовать методы биоинформатики и биоинженерии в молекулярной диагностике и в медико-диагностических исследованиях</p>	<p>А/01.6 Общепедагогическая функция. Обучение</p>	<p>- владеть микроскопическим анализом кариотипа с использованием светового микроскопа; - владеть базовыми методами изучения генетики человека; - уметь интерпретировать результаты молекулярной диагностики и анализировать полученные результаты медико-диагностических исследований.</p>	<p>Тесты, устное собеседование, типовые и ситуационные задачи, деловые игры, мозговой штурм, текущая, итоговая и промежуточная аттестация (зачет)</p>

## 3. Содержание рабочей программы

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

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

## 3.2. Перечень разделов учебной дисциплины и компетенций с указанием соответствующих 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. Эпигеномика
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.	3	1. Организация генома человека.	6	-	12	6	24	письменное тестирование, устный опрос, решение типовых и ситуационных задач
2.	3	2. Геном человека и прогнозирование патологии человека	6	-	12	6	24	письменное тестирование, устный опрос, решение типовых и ситуационных задач
3.	3	3. Фармакогенетика и фармакогеномика	6	-	12	6	24	письменное тестирование, устный опрос, решение типовых и ситуационных задач

4.	3	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	

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

№ п/п	Название тем лекций учебной дисциплины (модуля)	Семестры
		№3
1	2	4
1.	Введение в геномику. Геном человека, основные черты организации.	2
2.	Методы изучения генома человека.	2
3.	Функциональная геномика и биоинформатика. Геномика и эволюция. Этногеномика.	2
4.	Современные методы молекулярной диагностики на разных уровнях организации.	2
5.	Использование методов молекулярной диагностики в медико-диагностических исследованиях. Прогнозирование риска развития моногенной наследственной патологии человека	2
6.	Оценка генетической предрасположенности к многофакторным наследственно обусловленным заболеваниям на основе методов молекулярной диагностики.	2
7.	Генетические основы канцерогенеза. Современные возможности выбора таргетной терапии с учетом генотипа пациента.	2
8.	Современные генетические технологии и персонализированная медицина.	2
9.	Фармакогеномика и фармакогеномика.	2
10.	Полиморфизм генов ФБК как основа фармакотерапии.	2
11.	Генная инженерия. Методы работы с рекомбинантными ДНК.	2
12.	Генная терапия. Современные технологии редактирования генома. Будущее геномики.	2
	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)	Семестр №3
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 патологии человека.	3
10	Биоинформатика	3
11	Геном человека и персонализированная медицина	3
12	Генетический контроль активности и функционирования системы биотрансформации ксенобиотиков.	3
13	Оценка индивидуальной чувствительности и прогнозирование эффективности терапии	3
14	Генная инженерия и генная терапия на службе здравоохранения.	3
15	Перспективы развития программы «Геном человека» и будущее медицины.	3
16	Итоговое занятие	3
	<b>Итого</b>	<b>48</b>

3.6. Лабораторный практикум учебным планом не предусмотрен

3.7. Самостоятельная работа

3.7.1. Виды СР (АУДИТОРНАЯ РАБОТА)

№ п/п	№ семестра	Тема СР	Виды СР - выполнение аудиторной контрольной работы; - выполнение индивидуальных и групповых заданий преподавателя; - отработка практических навыков.	Всего часов

			текстов лекций	
4.	3	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.	3	Подготовка к промежуточному контролю.	- подготовка к промежуточной аттестации (зачет)	12
<b>ИТОГО часов в семестре:</b>				<b>36</b>

### 3.7.3. Примерная тематика контрольных вопросов

#### Семестр № 3.

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	Знать: Структурно-функциональную организацию	Не знает особенности структурно-функциональной организации генома человека на разных	Отлично знает особенности структурно-функциональной организации генома

<p>ых знаний фундаментальных разделов биологии для проведения исследований в области биоинженерии, биоинформатики и смежных дисциплин (модулей).</p>	<p>генома человека на разных уровнях</p>	<p>уровнях организации</p>	<p>человека на разных уровнях организации</p>
<p>ОПК-2.3. Умеет использовать специализированные знания фундаментальных разделов биологии для проведения исследований в области биоинженерии, биоинформатики и смежных дисциплин (модулей).</p>	<p>Уметь: Решать типовые и ситуационные задачи, отражающие особенности функционирования генома человека в норме и при патологии</p>	<p>Не умеет решать типовые и ситуационные задачи, отражающие особенности функционирования генома человека в норме и при патологии</p>	<p>Отлично умеет решать типовые и ситуационные задачи, отражающие особенности функционирования генома человека в норме и при патологии</p>
<p>ОПК-2.2. Владеет способами использования специализированных знаний фундаментальных разделов биологии для проведения исследований в области биоинженерии, биоинформатики и смежных дисциплин (модулей).</p>	<p>Владеть: методами изучения генома человека на разных уровнях организации</p>	<p>Не владеет методами изучения генома человека на разных уровнях организации</p>	<p>Отлично владеет методами изучения генома человека на разных уровнях организации</p>

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

Код и наименование индикатора достижения компетенции	Результаты обучения по дисциплине	Критерии оценивания результатов обучения	
		Не зачтено	Зачтено
ПК-1 ПК-1.1. Изучать научно-техническую информацию, выполнять литературный и патентный поиск по темам исследования;	Знать Генный уровень организации генома человека в норме и при патологии; Кариотип человека в норме и при патологии Денверскую классификацию хромосом человека	Не знает генный уровень организации генома человека в норме и при патологии; Кариотип человека в норме и при патологии Денверскую классификацию хромосом человека	Отлично знает генный уровень организации генома человека в норме и при патологии; Кариотип человека в норме и при патологии Денверскую классификацию хромосом человека
ПК-1 ПК-1.2. Применять современные подходы, характерные для бионженерии и биоинформатики, для решения проблем, стоящих как перед фундаментальной, так и прикладной наукой;	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	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	Отлично умеет - Выделять ДНК из образцов крови человека - Проводить ПЦР - проводить интерпретацию результатов исследования образцов ДНК человека Проводить микроскопический анализ кариотипа человека Проводить классификацию хромосом человека при рутинной окраске
ПК-1 ПК-1.3. Использовать полученные знания и	Владеть методами: - анализа нуклеотидных последовательностей	Не владеет методами: - анализа нуклеотидных последовательностей генов человека с использованием	Отлично владеет методами: - анализа нуклеотидных последовательностей

профессиональные навыки для грамотного анализа большого массива информации по биологическим объектам;	тей генов человека с использованием геномной базы данных; - анализа метафазных хромосом при рутинной окраске	геномной базы данных; - анализа метафазных хромосом при рутинной окраске	генов человека с использованием геномной базы данных; - анализа метафазных хромосом при рутинной окраске
ПК-1 ПК-1.5. Использовать методы биоинформатики и биоинженерии в молекулярной диагностике и в медико-диагностических исследованиях	Владеет методами молекулярной диагностики моногенной наследственной и хромосомной патологии, используемыми в медико-диагностических исследованиях	Не владеет методами молекулярной диагностики моногенной наследственной и хромосомной патологии, используемыми в медико-диагностических исследованиях	Отлично владеет методами молекулярной диагностики моногенной наследственной и хромосомной патологии, используемыми в медико-диагностических исследованиях

4.2. Типовые контрольные задания или иные материалы, необходимые для оценивания результатов обучения по учебной дисциплине, соотнесенных с установленными в образовательной программе индикаторами достижения компетенций.

Код и наименование индикатора достижения компетенции	Результаты обучения по дисциплине	Оценочные средства
ОПК-2 ОПК-2.1. Знает способы использования специализированных знаний фундаментальных разделов математики, физики, химии и биологии для проведения исследований в области биоинженерии, биоинформатики и смежных дисциплин (модулей).	<i>Знать</i> <i>Структурно-функциональную организацию генома человека на разных уровнях организации</i>	Тестовые задания (Т) ситуационные задачи (СЗ)
	<i>Уметь</i> <i>Решать типовые и ситуационные задачи, отражающие особенности функционирования генома человека в норме и при патологии</i>	Тестовые задания (Т) ситуационные задачи (СЗ)
	<i>Владеть методами методами изучения генома человека</i>	Тестовые задания (Т) ситуационные задачи (СЗ)
ОПК-2.2. Владеет способами использования специализированных знаний фундаментальных разделов математики.		

1	2	3	4	5
			<ul style="list-style-type: none"> <li>- решение практических заданий;</li> <li>- разбор ситуаций;</li> <li>- использование справочной литературы;</li> <li>- чтение и анализ текстов (нормативных актов, учебной литературы и т.п.)</li> <li>- иные формы.</li> </ul> <p>предусмотренные рабочей программой дисциплины</p>	
1.	3	1. Международная программа «Геном человека».	<ul style="list-style-type: none"> <li>- выполнение аудиторной контрольной работы;</li> <li>- выполнение индивидуальных и групповых заданий преподавателя;</li> <li>- отработка практических навыков,</li> <li>- решение практических заданий;</li> <li>- разбор ситуаций;</li> <li>- использование справочной литературы;</li> </ul>	2
2.	3	2. Геном человека и прогнозирование риска развития наследственной и наследственно обусловленной патологии человека	<ul style="list-style-type: none"> <li>- выполнение аудиторной контрольной работы;</li> <li>- выполнение индивидуальных и групповых заданий преподавателя;</li> <li>- отработка практических навыков,</li> <li>- решение практических заданий;</li> <li>- разбор ситуаций;</li> <li>- использование справочной литературы;</li> </ul>	2
3.	3	3. Фармакогенетика и фармакогеномика.	<ul style="list-style-type: none"> <li>- выполнение аудиторной контрольной работы;</li> <li>- выполнение индивидуальных и групповых заданий преподавателя;</li> <li>- отработка практических навыков,</li> <li>- решение практических заданий;</li> <li>- разбор ситуаций;</li> <li>- использование справочной литературы;</li> </ul>	2

4.	3	4.Генная инженерия и генная терапия. Перспективы развития программы «Геном человека» и будущее медицины.	<ul style="list-style-type: none"> <li>- выполнение аудиторной контрольной работы;</li> <li>- выполнение индивидуальных и групповых заданий преподавателя;</li> <li>- отработка практических навыков,</li> <li>- решение практических заданий;</li> <li>- разбор ситуаций;</li> <li>- использование справочной литературы;</li> </ul>	2
<b>ИТОГО часов в семестре: 8</b>				

### 3.7.2. Виды СР (ВНЕАУДИТОРНАЯ РАБОТА)

№ п/п	№ семестра	Тема СР	Виды СРО	Всего часов
1	2	3	4	5
1.	3	1. Международная программа «Геном человека».	<ul style="list-style-type: none"> <li>- подготовка к практическим занятиям;</li> <li>- выполнение практических заданий (решение задач)</li> <li>- выполнение внеаудиторной контрольной работы:               <ul style="list-style-type: none"> <li>- конспектирование источников;</li> </ul> </li> <li>- чтение учебной литературы, текстов лекций</li> </ul>	6
2.	3	2. Геном человека и прогнозирование риска развития наследственной и наследственно обусловленной патологии человека	<ul style="list-style-type: none"> <li>- подготовка к практическим занятиям;</li> <li>- выполнение практических заданий (решение задач)</li> <li>- выполнение внеаудиторной контрольной работы:               <ul style="list-style-type: none"> <li>- конспектирование источников;</li> </ul> </li> <li>- чтение учебной литературы, текстов лекций</li> </ul>	6
3.	3	3. Фармакогенетика и фармакогеномика.	<ul style="list-style-type: none"> <li>- подготовка к практическим занятиям;</li> <li>- выполнение практических заданий (решение задач)</li> <li>- выполнение внеаудиторной контрольной работы:               <ul style="list-style-type: none"> <li>- конспектирование источников;</li> </ul> </li> <li>- чтение учебной литературы,</li> </ul>	6

физики, химии и биологии для проведения исследований в области биоинженерии, биоинформатики и смежных дисциплин (модулей).		
--	--	--

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;            ПК-1.2. Применять современные подходы, характерные для биоинженерии и биоинформатики, для решения проблем, стоящих как перед фундаментальной, так и прикладной наукой;            ПК-1.3. Использовать полученные знания и профессиональные навыки для грамотного анализа большого массива информации по биологическим объектам;            ПК-1.5. Использовать методы биоинформатики и биоинженерии в молекулярной диагностике, и в медико-диагностических исследованиях</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>            - 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>	Тестовые задания (Т) ситуационные задачи (СЗ)
	<p><i>Владеть методами:</i>            - анализа нуклеотидных последовательностей генов человека с использованием геномной базы данных-4            - анализа метафазных хромосом при рутинной окраске</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: <a href="http://library.bashgmu.ru/elibdoc/elib733.pdf">http://library.bashgmu.ru/elibdoc/elib733.pdf</a>	<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: <a href="http://library.bashgmu.ru/elibdoc/elib735.pdf">http://library.bashgmu.ru/elibdoc/elib735.pdf</a>	<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.	30	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: <a href="http://library.bashgmu.ru/elibdoc/elib422.pdf">http://library.bashgmu.ru/elibdoc/elib422.pdf</a>	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: <a href="http://library.bashgmu.ru/elibdoc/elib594.pdf">http://library.bashgmu.ru/elibdoc/elib594.pdf</a>	Неограниченный доступ	
10	Электронно-библиотечная система «Консультант студента» для ВПО	<a href="http://www.studmedlib.ru">www.studmedlib.ru</a>	
11	Электронно-библиотечная система «Лань»	<a href="http://e.lanbook.com">http://e.lanbook.com</a>	

## 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 наличие материально-технического обеспечения, с перечнем основного оборудования	Адрес (местоположение) объекта, подтверждающего наличие материально-технического обеспечения, (с указанием номера такового объекта в соответствии с документами по технической инвентаризации)
-------	--	---	--

	(образования), подвида дополнительного образования		
1	2	3	4
1		<p><b>Учебный корпус №8 ФГБОУ ВО БГМУ Минздрава России, кафедра биологии.</b></p> <p><b>Учебная аудитория № 2.3. для проведения занятий лекционного типа:</b> Рабочее место для преподавателя (1 стол, 1 стул); рабочее место для обучающихся (столы ученические – 15 шт.; стулья ученические – 30 шт.); письменная доска, моноблок с возможностью подключения к сети «Интернет», мультимедийный проектор, экран, стенды с учебно-методическими материалами.</p> <p><b>Учебная комната № 1.1. для проведения практических занятий, групповых и индивидуальных консультаций, текущего контроля и промежуточной аттестации, оборудована рабочим местом для преподавателя (1 преподавательский стол, 1 стул); рабочими местами для обучающихся (столы ученические – 15 шт.; стулья ученические – 30 шт.); микроскопы (10 шт.), комплекты микро и макропрепаратов, моноблок с возможностью подключения к сети «Интернет», мультимедийный проектор, проекционный экран, доска аудиторная. Учебно-методические материалы.</b></p> <p><b>Учебная комната № 2.1. для проведения практических</b></p>	<p>450008, Республика Башкортостан, г. Уфа, Кировский р-н, ул. Заки Валиди, 47/1, 2 этаж, № 2.3.</p> <p>450008, Республика Башкортостан, г. Уфа, Кировский р-н, ул. Заки Валиди, 47/1, 1 этаж, № 1.1.</p> <p>450008, Республика Башкортостан, г. Уфа, Кировский р-н, ул. Заки Валиди, 47/1, 2 этаж, № 2.1.</p>

	<p>занятий, групповых и индивидуальных консультаций, текущего контроля и промежуточной аттестации, оборудована рабочим местом для преподавателя (1 преподавательский стол, 1 стул); рабочими местами для обучающихся ((столы ученические – 15 шт.; стулья ученические – 30 шт.); микроскопы (10 шт.), комплекты микро и макропрепаратов, моноблок с возможностью подключения к сети «Интернет», мультимедийный проектор, проекционный экран, доска аудиторная. Учебно-методические материалы.</p> <p><i>Учебная комната № 2.2.</i> для проведения практических занятий, групповых и индивидуальных консультаций, текущего контроля и промежуточной аттестации, оборудована рабочим местом для преподавателя (1 преподавательский стол, 1 стул); рабочими местами для обучающихся ((столы ученические – 15 шт.; стулья ученические – 30 шт.); микроскопы (10 шт.), комплекты микро и макропрепаратов, моноблок с возможностью подключения к сети «Интернет», мультимедийный проектор, проекционный экран, доска аудиторная. Учебно-методические материалы.</p> <p><i>Учебная комната № 3.1.</i> для проведения практических занятий, групповых и индивидуальных консультаций,</p>	<p>450008, Республика Башкортостан, г. Уфа, Кировский р-н, ул. Заки Валиди, 47/1, 2 этаж, № 2.2.</p> <p>450008, Республика Башкортостан, г. Уфа, Кировский р-н, ул. Заки Валиди, 47/1, 3 этаж, № 3.1.</p>
--	--	---

		<p>текущего контроля и промежуточной аттестации, оборудована рабочим местом для преподавателя (1 преподавательский стол, 1 стул); рабочими местами для обучающихся ((столы ученические – 15 шт.; стулья ученические – 30 шт.); микроскопы (10 шт.), комплекты микро и макропрепаратов, моноблок с возможностью подключения к сети «Интернет», мультимедийный проектор, проекционный экран, доска аудиторная. Учебно-методические материалы.</p> <p><i>Учебная комната № 3.2.</i> для проведения практических занятий, групповых и индивидуальных консультаций, текущего контроля и промежуточной аттестации, оборудована рабочим местом для преподавателя (1 преподавательский стол, 1 стул); рабочими местами для обучающихся ((столы ученические – 15 шт.; стулья ученические – 30 шт.); микроскопы (10 шт.), комплекты микро и макропрепаратов, моноблок с возможностью подключения к сети «Интернет», мультимедийный проектор, проекционный экран, доска аудиторная. Учебно-методические материалы.</p>	<p>450008, Республика Башкортостан, г. Уфа, Кировский р-н, ул. Заки Валиди, 47/1, 3 этаж, № 3.2.</p>
--	--	---	--

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

1. <http://www.pubmedcentral.nih.gov> - U.S. National Institutes of Health (NIH). Свободный цифровой архив журнальных публикаций по результатам биомедицинских научных исследований.
2. <http://medbiol.ru> - Сайт для образовательных и научных целей.
3. <http://www.biochemistry.org> - Сайт Международного биохимического общества (The

International Biochemical Society).

4. <http://www.clinchem.org> - Сайтжурнала Clinical Chemistry. ОрганАмериканскойассоциацииклиническойхимии - The American Association for Clinical Chemistry (AACC). (Международное общество, объединяющее специалистов в области медицины, в сферу профессиональных интересов которых входят: клиническая химия, клиническая лабораторная наука и лабораторная медицина).
5. <http://biomolecula.ru/> - биомолекула - сайт, посвящённый молекулярным основам современной биологии и практическим применениям научных достижений в медицине и биотехнологии.
6. <https://www.merlot.org/merlot/index.htm> - MERLOT - Multimedia Educational Resource for Learning and Online Teaching.
7. [www.elibrary.ru](http://www.elibrary.ru) - национальная библиографическая база данных научного цитирования (профессиональная база данных)
8. [www.scopus.com](http://www.scopus.com) - крупнейшая в мире единая реферативная база данных (профессиональная база данных)
9. [www.pubmed.com](http://www.pubmed.com) - англоязычная текстовая база данных медицинских и биологических публикаций (профессиональная база данных).

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

№ п/п	Наименование	Описание	Кол-во	Поставщик	Где установлено
1.	Права на программу для ЭВМ корпоративная лицензия на специальный набор программных продуктов <b>Microsoft Desktop School ALNG LicSAPk OLVS E1Y AcademicEditionEnterprise</b>	Операционная система Microsoft Windows + офисный пакет Microsoft Office	200	ООО «Софтлайн Трейд»	Кафедры и подразделения Университета
2.	Права на программу для ЭВМ набор веб-сервисов, предоставляющих доступ к различным программам и услугам на основе платформы Microsoft Office для образования <b>MicrosoftOffice 365 A5 forfaculty - Annually</b>	Организация ВКС Microsoft Teams	25	ООО «Софтлайн Трейд»	Лекционные аудитории Кафедры и подразделения Университета
3.	Права на программу для ЭВМ система антивирусной защиты персональных компьютеров <b>Dr.Web Desktop Security Suite</b> Комплексная защита + Центр управления	Антивирусная защита (российское ПО)	1750	ООО «Софтлайн Трейд»	Сервера, кафедры и подразделения Университета
4.	Права на программу для ЭВМ система антивирусной защиты рабочих станций и файловых серверов <b>Kaspersky Endpoint Security для бизнеса</b> – Стандартный Russian Edition. 500-999 Node 1 yearEducationalRenewalLicense	Антивирусная защита (российское ПО)	450	ООО «Софтлайн Трейд»	Кафедры и подразделения Университета
5.	Права на программу для ЭВМ Офисное программное обеспечение <b>МойОфис Стандартный</b>	Офисный пакет (российское ПО)	120	ООО «Софтлайн Трейд»	Кафедры и подразделения Университета
6.	Права на программу для ЭВМ Операционная система для образовательных учреждений <b>Астра Linux Common Edition</b>	Операционная система (российское ПО)	40	ООО «Софтлайн Трейд»	Кафедры и подразделения Университета
7.	Права на программу для ЭВМ Система контент-фильтрации <b>SkyDNS</b>	Фильтрация интернет-контента (российское ПО)	1	ООО «Софтлайн Трейд»	Сервер
8.	Права на программу для ЭВМ Система для организации и проведения веб-конференций,	Организации веб-конференций, вебинаров,	1	ООО «Софтлайн Трейд»	Сервер

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