

Документ подписан простой электронной подписью

Информация о владельце:

ФИО: Павлов Валентин Николаевич

Должность: Ректор

Дата подписания: 07.07.2023 10:27:29

Уникальный идентификатор:

a562210a8a161d1bc9a74c4a0a7c820ac76b9d7766f5849e6d6db3e5a4e71d6ee

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

Кафедра медицинской генетики и фундаментальной медицины



**РАБОЧАЯ ПРОГРАММА ДИСЦИПЛИНЫ  
ОБЩАЯ И МЕДИЦИНСКАЯ ГЕНЕТИКА**

Уровень образования

Высшее – специалитет

Специальность

30.05.01 Медицинская биохимия

Квалификация

Врач-биохимик

Форма обучения

Очная

Для приема: 2023

Уфа - 2023

При разработке рабочей программы учебной дисциплины в основу положены:

1) ФГОС 3 по специальности 30.05.01 Медицинская биохимия, утвержденный приказом Министерства образования и науки РФ № 998 от 13 августа 2020 года;

2) Учебный план по специальности 30.05.01 Медицинская биохимия, утвержденный Ученым советом ФГБОУ ВО «Башкирский государственный медицинский университет» Министерства здравоохранения Российской Федерации от «30» мая 2023 г., протокол № 5.

3) Приказ Министерства труда и социальной защиты Российской Федерации N 613н от 4 августа 2017 г. об утверждении профессионального стандарта «Врач-биохимик».

Рабочая программа учебной дисциплины одобрена на заседании кафедры медицинской генетики и фундаментальной медицины от «17» апреля 2023 г., протокол № 9.

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

Рабочая программа учебной дисциплины одобрена УМС по специальностям 32.05.01 Медико-профилактическое дело и 30.05.01 Медицинская биохимия от «24» апреля 2023 г., протокол № 8.

**Председатель УМС**

по специальностям

32.05.01 Медико-профилактическое дело и

30.05.01 Медицинская биохимия

Галимов Ш.Н. /Галимов Ш.Н.

**Разработчики:**

Э.К. Хуснутдинова, заведующая кафедрой медицинской генетики и фундаментальной медицины

Я.Р. Тимашева, доцент

## СОДЕРЖАНИЕ РАБОЧЕЙ ПРОГРАММЫ:

4

4

4

8

8

9

12

12

12

17

18

19

19

19

21

21

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.26

29

29

31

31

31

32

33

## 1. Пояснительная записка

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

Дисциплина «Общая и медицинская генетика» относится к обязательной части.

Дисциплина изучается на 4 и 5 курсе в 7, 8 и 9 семестрах.

Цель изучения дисциплины: формирование 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.

Задачи изучения дисциплины: 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
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. Применяет фундаментальные естественнонаучные знания для решения профессиональных задач. ОПК-1.2. Применяет прикладные естественнонаучные знания для решения профессиональных задач. ОПК-1.3. Применяет фундаментальные медицинские знания для решения профессиональных задач. ОПК-1.4. Применяет прикладные медицинские знания для решения профессиональных задач.	Знать основные закономерности наследственности и изменчивости, их роль в патологии человека, а также возможности практического применения. Уметь применять знания об основных закономерностях наследственности и изменчивости и их роли в патологии человека для решения профессиональных задач. Владеть навыками применения фундаментальных и прикладных медицинских и естественнонаучных знаний для решения профессиональных задач.
ОПК-2. Способен выявлять и оценивать морфофункциональные, физиологические состояния и патологические процессы в организме человека, моделировать патологические состояния <i>in vivo</i> и <i>in vitro</i> при	ОПК-2.1. Выявляет и оценивает морфофункциональные, физиологические состояния и патологические процессы в организме человека ОПК-2.2. Применяет знания о морфофункциональных особенностях,	Знать способы оценки морфофункциональных, физиологических состояний и патологических процессов в организме человека. Уметь: использовать знания о морфофункциональных особенностях, физиологических состояниях

<p>проведении биомедицинских исследований</p>	<p>физиологических состояниях и патологических процессах в организме человека.</p>	<p>и патологических процессах в организме человека. Владеть навыками оценки морфофункциональных, физиологических состояний и патологических процессов в организме человека.</p>
<p>ОПК-3. Способен использовать специализированное диагностическое и лечебное оборудование, применять медицинские изделия, лекарственные средства, клеточные продукты и генно-инженерные технологии, предусмотренные порядками оказания медицинской помощи</p>	<p>ОПК-3.1. Применяет диагностическое оборудование для решения профессиональных задач. ОПК-3.3. Использует медицинские изделия, лекарственные средства, клеточные продукты и генно-инженерные технологии в медицинских и научных исследованиях.</p>	<p>Знать принципы применения диагностического, лечебного оборудования, медицинских изделий, лекарственных средств, клеточных продуктов и генно-инженерных технологий для решения профессиональных задач в медицинских и научных исследованиях и при оказании медицинской помощи Уметь применять диагностическое, лечебное оборудование, медицинские изделия, лекарственные средства, клеточные продукты и генно-инженерные технологии для решения профессиональных задач в медицинских и научных исследованиях и при оказании медицинской помощи Владеть навыками применения диагностического, лечебного оборудования, медицинских изделий, лекарственных средств, клеточных продуктов и генно-инженерных технологий для решения профессиональных задач в медицинских и научных исследованиях и при оказании медицинской помощи</p>
<p>ОПК-5. Способен к организации и осуществлению прикладных и практических проектов и иных мероприятий по</p>	<p>ОПК-5.1. Организует прикладные и практические проекты и иные мероприятия по изучению биохимических и физиологических</p>	<p>Знать принципы организации и осуществления прикладных и практических проектов и иных мероприятий по изучению биохимических и</p>

<p>изучению биохимических и физиологических процессов и явлений, происходящих в клетке человека</p>	<p>процессов и явлений, происходящих в клетке человека ОПК-5.2. Осуществляет прикладные и практические проекты и иные мероприятия по изучению биохимических и физиологических процессов и явлений, происходящих в клетке человека</p>	<p>физиологических процессов и явлений, происходящих в клетке человека. Уметь организовывать и осуществлять прикладные и практические проекты и иные мероприятия по изучению биохимических и физиологических процессов и явлений, происходящих в клетке человека. Владеть навыками организации и осуществления прикладных и практических проектов и иных мероприятий по изучению биохимических и физиологических процессов и явлений, происходящих в клетке человека.</p>
<p>ПК-1. Способен выполнять общеклинические, биохимические, иммунологические, молекулярно-биологические и гематологические лабораторные исследования</p>	<p>ПК-1.1. Выполняет стандартные операционные процедуры клинических лабораторных исследований (общеклинические, биохимические, иммунологические, молекулярно-биологические и гематологические) ПК-1.2. Разрабатывает и применяет стандартные методы клинико-лабораторного исследования.</p>	<p>Знать стандартные операционные процедуры клинических лабораторных исследований (общеклинические, биохимические, иммунологические, молекулярно-биологические и гематологические), стандартные методы клинико-лабораторного исследования. Уметь выполнять стандартные операционные процедуры клинических лабораторных исследований (общеклинические, биохимические, иммунологические, молекулярно-биологические и гематологические), применять стандартные методы клинико-лабораторного исследования. Владеть стандартными методами клинико-лабораторного исследования и навыками выполнения стандартных операционных</p>

		процедур клинических лабораторных исследований (общеклинические, биохимические, иммунологические, молекулярно- биологические и гематологические).
ПК-13. Способен к выполнению фундаментальных научных биомедицинских исследований	ПК-13.1. Определяет стратегию и проблематику фундаментальных исследований, выбирает оптимальные способы решения задач, проводит системный анализ объектов исследования, отвечает за правильность и обоснованность выводов, внедрение полученных результатов в практическое здравоохранение	Знать принципы определения стратегии и проблематики фундаментальных исследований, выбора оптимальных способов решения задач, проведения системного анализа объектов исследования, оценки правильности и обоснованности выводов, внедрения полученных результатов в практическое здравоохранение.
	ПК-13.2. Собирает и обрабатывает научную и информацию, в результате чего формулирует проверяемые гипотезы в области медицины и биохимии.	Уметь собирать и обрабатывать научную и информацию, формулировать проверяемые гипотезы в области медицины и биохимии
	ПК-13.3. Проводит исследования, наблюдения, эксперименты, измерения для проверки гипотез в области молекулярной медицины и молекулярной биологии.	Владеть навыками проведения исследований, наблюдений, экспериментов, измерений для проверки гипотез в области молекулярной медицины и молекулярной биологии.

<p>ПК-14. Способен к выполнению прикладных и поисковых научных биомедицинских исследований и разработок</p>	<p>ПК-14.1. Определяет стратегию и проблематику фундаментальных исследований, выбирает оптимальные способы решения задач, проводит системный анализ объектов исследования, отвечает за правильность и обоснованность выводов, внедрение полученных результатов в практическое здравоохранение</p>	<p>Знать принципы и пути определения стратегии и проблематики фундаментальных исследований, выбора оптимальных способов решения задач, проведения системного анализа объектов исследования, определения правильности и обоснованности выводов, способов внедрения полученных результатов в практическое здравоохранение.          Уметь определять стратегию и проблематику фундаментальных исследований, выбирать оптимальные способы решения задач, проводить системный анализ объектов исследования, определять правильность и обоснованность выводов, внедрять полученные результаты в практическое здравоохранение.          Владеть навыками определения стратегии и проблематики фундаментальных исследований, выбора оптимальных способов решения задач, проведения системного анализа объектов исследования, определения правильности и обоснованности выводов, внедрения полученных результатов в практическое здравоохранение.</p>
---	---	---

## 2. Требования к результатам освоения учебной дисциплины

### 2.1. Типы задач профессиональной деятельности

Задачи профессиональной деятельности, которые лежат в основе преподавания учебной дисциплины: научно-исследовательские, научно-производственные, проектные.



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

№ п/п	Номер/ индекс компетенции (или его части) и ее содержание	Номер индикатора компетенции (или его части) и его содержание	Индекс трудовой функции и ее содержание	Перечень практических навыков по овладению 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. Применяет фундаментальные естественнонаучные знания для решения профессиональных задач. ОПК-1.2. Применяет прикладные естественнонаучные знания для решения профессиональных задач. ОПК-1.3. Применяет фундаментальные медицинские знания для решения профессиональных задач. ОПК-1.4. Применяет прикладные медицинские знания для решения профессиональных задач.	A/01.7 A/02.7 A/03.7 A/04.7 A/06.7 B /01.7 D/01.7 D/02.7	Выделение и очистка нуклеиновых кислот; проведение полимеразной цепной реакции и рестрикционного анализа; секвенирование ДНК; кариотипирование, флюоресцентная гибридизация in situ, молекулярное кариотипирование.	Собеседование, тестирование, ситуационные задачи
2	ОПК-2. Способен выявлять и оценивать морфофункциональные, физиологические, патологические процессы в организме человека, моделировать патологические состояния in vivo и in vitro при проведении биомедицинских исследований	ОПК-2.1. Выявляет и оценивает морфофункциональные, физиологические состояния и патологические процессы в организме человека ОПК-2.2. Применяет знания о морфофункциональных особенностях, физиологических состояниях и патологических процессах в организме человека.	A/01.7 A/06.7 D/01.7	Сбор семейного анамнеза, построение и анализ родословных, интерпретация результатов лабораторных и инструментальных методов исследования, выбор адекватных методов терапии .	Собеседование, тестирование, ситуационные задачи
3	ОПК-3. Способен использовать специализированное диагностическое и	ОПК-3.1. Применяет диагностическое оборудование для решения	A/01.6 B/03.6	Применение молекулярно-генетических, цитогенетических,	Собеседование, тестирование, ситуационные задачи

<p>лечебное оборудование, применять медицинские изделия, лекарственные средства, клеточные продукты и генно-инженерные технологии, предусмотренные порядками оказания медицинской помощи</p>	<p>профессиональных задач. ОПК-3.3. Использует медицинские изделия, лекарственных средства, клеточные продукты и генно-инженерные технологии в медицинских и научных исследованиях.</p>		<p>биохимических методов.</p>	
<p>ОПК-5. Способен к организации и осуществлению прикладных и практических проектов и иных мероприятий по изучению биохимических и физиологических процессов и явлений, происходящих в клетке человека</p>	<p>ОПК-5.1. Организует прикладные и практические проекты и иные мероприятия по изучению биохимических и физиологических процессов и явлений, происходящих в клетке человека ОПК-5.2. Осуществляет прикладные и практические проекты и иные мероприятия по изучению биохимических и физиологических процессов и явлений, происходящих в клетке человека</p>	<p>A/01.7 A/02.7 B/01.7 D/01.7 D/02.7</p>	<p>Поиск необходимой информации в научных базах данных; Основные методы биоинформатического анализа в молекулярной диагностике, медико-диагностических исследованиях;</p>	<p>Собеседование, тестирование, ситуационные задачи</p>
<p>ПК-1. Способен выполнять общеклинические, биохимические, иммунологические, молекулярно-биологические и гематологические лабораторные исследования</p>	<p>ПК-1.1. Выполняет стандартные операционные процедуры клинических лабораторных исследований (общеклинические, биохимические, иммунологические, молекулярно-биологические и гематологические) ПК-1.2. Разрабатывает и применяет стандартные методы клинико-лабораторного исследования.</p>	<p>A/01.7 A/03.7</p>	<p>Сбор семейного анамнеза, построение и анализ родословных, проведение молекулярно-генетических (выделение и очистка нуклеиновых кислот; проведение полимеразной цепной реакции и рестрикционного анализа; секвенирование ДНК); цитогенетических (кариотипирование, флюоресцентная гибридизация in situ, молекулярное кариотипирование) методов исследования.</p>	<p>Собеседование, тестирование, ситуационные задачи</p>

	<p>ПК-13. Способен к выполнению фундаментальных научных биомедицинских исследований</p>	<p>ПК-13.1. Определяет стратегию и проблематику фундаментальных исследований, выбирает оптимальные способы решения задач, проводит системный анализ объектов исследования, отвечает за правильность и обоснованность выводов, внедрение полученных результатов в практическое здравоохранение          ПК-13.2. Собирает и обрабатывает научную и информацию, в результате чего формулирует проверяемые гипотезы в области медицины и биохимии.          ПК-13.3. Проводит исследования, наблюдения, эксперименты, измерения для проверки гипотез в области молекулярной медицины и молекулярной биологии.</p>	<p>D/01.7</p>	<p>Поиск необходимой информации в научных базах данных;          Основные методы биоинформатического анализа в молекулярной диагностике, медико-диагностических исследованиях;          методы внедрения результатов исследований и разработок;          методы подготовки данных и составления отчетов исследований и разработок.</p>	<p>Собеседование, тестирование, ситуационные задачи</p>
	<p>ПК-14. Способен к выполнению прикладных и поисковых научных биомедицинских исследований и разработок</p>	<p>ПК-14.1. Определяет стратегию и проблематику фундаментальных исследований, выбирает оптимальные способы решения задач, проводит системный анализ объектов исследования, отвечает за правильность и обоснованность выводов, внедрение полученных результатов в практическое здравоохранение</p>	<p>D/02.7</p>	<p>Поиск необходимой информации в научных базах данных;          Основные методы биоинформатического анализа в молекулярной диагностике, медико-диагностических исследованиях;          методы внедрения результатов исследований и разработок;          методы подготовки данных и составления отчетов исследований и разработок.</p>	<p>Собеседование, тестирование, ситуационные задачи</p>

### 3. Содержание рабочей программы

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

Вид учебной работы	Всего часов/ зачетных единиц	Семестры			
		5	6	7	
<b>Контактная работа (всего), в том числе:</b>	<b>216/6,0</b>	<b>72</b>	<b>96</b>	<b>48</b>	
Лекции (Л)	68/1,9	20	28	20	
Практические занятия (ПЗ),	148/4,1	52	68	28	
<b>Самостоятельная работа обучающегося (СР), в том числе:</b>	<b>108/3,0</b>	<b>36</b>	<b>48</b>	<b>24</b>	
Подготовка к занятиям (ПЗ)	72/2,0	24	36	12	
Подготовка к текущему контролю (ПТК)	24/0,67	12	12		
Подготовка к промежуточному контролю (ППК)	12/0,33			12	
<b>Вид промежуточной аттестации</b>	<b>Экзамен (Э)</b>	<b>36/1,0</b>		<b>36</b>	
<b>ИТОГО: Общая трудоемкость</b>	<b>час.</b>	<b>360</b>	<b>108</b>	<b>144</b>	<b>108</b>
	<b>ЗЕТ</b>	<b>10</b>	<b>3</b>	<b>4</b>	<b>3</b>

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

№ п/п	Индекс компетенции	Наименование раздела учебной дисциплины	Содержание раздела (темы разделов)
1	2	3	4
1	ОПК-1; ОПК-2; ОПК-3; ОПК-5; ПК-1; ПК-13; ПК-14	Общая генетика.	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. Локализация генов в хромосомах. Роль цитоплазматических органелл в передаче наследственной информации. Деление клетки. Митоз. Мейоз. Гаметогенез. Кариотип. Нуклеиновые кислоты, их структура, свойства и функции. Генетический код. Генетический анализ. Цели и принципы генетического анализа. Наследственный признак. Признаки качественные и количественные, элементарные и комплексные. Принцип анализа единичных признаков. Методы генетического анализа.

		<p>Основные закономерности наследования. Аллели и типы их взаимодействий. Цитологические основы законов наследования. Взаимодействие генов: комплементарность, эпистаз, полимерия (кумулятивная и некумулятивная). Биохимические основы взаимодействия генов. Особенности наследования количественных признаков (полигенное наследование). Плейотропия. Критерии нехромосомного наследования. Митохондриальная наследственность.</p> <p>Генетические основы изменчивости. Понятие о наследственной и ненаследственной (модификационной) изменчивости. Взаимодействие генотипа и окружающей среды. Норма реакции генотипа. Пенетрантность и экспрессивность. Хромосомные перестройки. Внутри- и межхромосомные перестройки: делеции, дупликации, инверсии, транслокации, транспозиции. Генные мутации. Классификация генных мутаций.</p> <p>Геном и геномика. Ядерный (хромосомный) и митохондриальный геном. Проект «Геном человека» и его значение для медицины. Структурная организация генома эукариот. Регуляторные элементы генома. Мобильные генетические элементы. Функциональная геномика.</p> <p>Генетический контроль молекулярно-клеточных процессов. Генетический контроль и молекулярные механизмы репликации. Репарация ДНК, ее роль в поддержании стабильности генетического материала. Виды репарации. Генетическая рекомбинация. Виды рекомбинации. Конверсия гена.</p> <p>Регуляция экспрессии генов. Уровни регуляции экспрессии генов. Регуляция экспрессии генов у прокариот. Лактозный оперон. Регуляция экспрессии генов у эукариот. Посттранскрипционный уровень регуляции синтеза белков.</p> <p>Основы генетической инженерии. Ключевые ферменты генетической инженерии. Методы выделения и синтеза генов. Векторы на основе плазмид и фагов. Геномные библиотеки. Получение рекомбинантных молекул ДНК, молекулярное клонирование фрагментов ДНК. Трансгенные организмы.</p> <p>Популяционная генетика. Вид и популяция. Частоты фенотипов, генотипов, генов и аллелей. Закон Харди-Вайнберга. Генетическая гетерогенность популяций. Факторы динамики генетического состава популяции: ограничение численности (дрейф генов, эффект «бутылочного горлышка»), мутации, миграции, естественный отбор. Взаимодействие факторов динамики генетической структуры в</p>
--	--	---

			природных популяциях. Внутрипопуляционный генетический полиморфизм. Генофонд. Генетический груз
2	ОПК-1; ОПК-2; ОПК-3; ОПК-5; ПК-1; ПК-13; ПК-14	Медицинская генетика.	<p>Введение в медицинскую генетику. Предмет и задачи медицинской генетики. Наследственные заболевания, их распространение в популяциях. Классификация наследственных заболеваний. Семиотика наследственных заболеваний.</p> <p>Методы медицинской генетики. Клинико-генеалогический метод. Цитогенетический, биохимический, молекулярно-генетический методы, показания к применению. Популяционно-статистический, близнецовый метод.</p> <p>Врожденные пороки развития. Генетические аспекты роста и развития плода. Пороки развития плода: этиология, патогенез, классификация, методы диагностики, профилактики. Синдромы множественных врожденных пороков развития. Генетический мониторинг ВПР. Малые аномалии развития. Диагностическое и прогностическое значение малых аномалий развития у больных и их родственников.</p> <p>Хромосомные болезни. Классификация, этиология и эпидемиология хромосомных болезней человека. Патогенез хромосомных болезней, зависимость тяжести клинической картины от выраженности хромосомного дисбаланса, количественной вовлеченности эу- и гетерохроматина. Особенности фенотипа больных. Однородительские дисомии, хромосомный импринтинг, семейная предрасположенность. Сбалансированные хромосомные аномалии (робертсоновские транслокации), несбалансированные хромосомные аномалии (синдромы частичных моносомий и трисомий). Возраст родителей и частота хромосомных болезней у детей.</p> <p>Методы диагностики хромосомной патологии. Классификация метафазных хромосом. Кариотипирование, кариограмма, идиограмма. Варианты нормального и патологического кариотипа. Дифференциальная окраска хромосом для диагностики хромосомных мутаций и аутосомных геномных мутаций. Современные методы диагностики хромосомной патологии (кариотипирование, FISH, arrayCGH/XMA).</p> <p>Аномалии половых хромосом. Особенности клинических проявлений синдромов Шерешевского-Тернера, Клайнфельтера, трисомии X, полисомии по Y-хромосоме.</p> <p>Аномалии аутосом. Особенности клинических проявлений синдромов Дауна, Эдвардса, Патау.</p>

		<p>Микроцитогенетические синдромы. Синдромы Ангельмана, Прадера - Вилли, Вольфа-Хишхорна. Популяционная частота, особенности течения беременности при хромосомных синдромах. Диагностика, профилактика.</p> <p>Болезни аминокислотного обмена. Этиология, патогенез, клинические особенности, диагностика, прогноз.</p> <p>Болезни углеводного и жирового обмена. Этиология, патогенез, клинические особенности, диагностика, прогноз.</p> <p>Болезни клеточных органелл. Лизосомные болезни накопления, митохондриальные заболевания.</p> <p>Мультифакторные болезни. Гены предрасположенности.</p> <p>ДНК-диагностика наследственных болезней. Принципы, современные методы ДНК-диагностики, показания, противопоказания. Правовые и этические аспекты ДНК-диагностики.</p> <p>Генетическая паспортизация. Принцип составления и цели использования. Геном человека. Значение международных программ «Геном человека» и «ENCODE». Интерпретационные технологии в современной медицине (каталог OMIM). Уникальные и повторяющиеся последовательности генома человека, их роль в развитии заболеваний и идентификации личности.</p> <p>Онкогенетика. Предмет изучения онкогенетики. Канцерогенез, теории канцерогенеза. Генетические аспекты канцерогенеза. Протоонкогены, онкогены и гены-супрессоры опухолевого роста. Клеточные кризисы, ведущие к образованию сложных хромосомных перестроек - хромотрипис, хромоплексия. Молекулярно-генетические и цитогенетические методы диагностики в онкологии. Гетерогенность опухолей и клональная эволюция. Генетические особенности ряда онкологических заболеваний.</p> <p>ДНК-диагностика и медико-генетическое консультирование при наследственных онкологических заболеваниях. Наследственные и спорадические формы онкологических заболеваний. Наследственные опухолевые синдромы. Скрининг наследственных форм рака. Применение геномики для индивидуализации лечения опухолей. Таргетная терапия.</p> <p>Фармакогенетика. Фармакокинетические и фармакодинамические полиморфизмы генов. Значение фармакогенетического тестирования для персонализации применения различных групп лекарственных препаратов. Практическое</p>
--	--	--

		<p>использование клинико-фармакологических технологий персонализированной медицины.</p> <p>Генетика репродуктивных нарушений. Периконцепционная профилактика (скрининг гетерозигот, предимплантационная диагностика, донорские программы в циклах ЭКО).</p> <p>Пренатальная диагностика. Методы пренатальной диагностики Методы неинвазивной и инвазивной пренатальной диагностики (УЗИ, биохимический скрининг, определение ДНК плода, внутриутробная коррекция нарушений развития, инвазивные процедуры).</p> <p>Неонатальный скрининг фенилкетонурии, гомоцистинурии, галактоземии, муковисцидоза, адреногенитального синдрома, врожденного гипотиреоза Этические аспекты генетического скрининга.</p> <p>Селективный скрининг. Метод тандемной масс-спектрометрии. Показания к проведению селективного скрининга, основные и дополнительные критерии. Заболевания, выявляемые при селективном скрининге.</p> <p>Медико-генетическое консультирование. Медико-генетическая консультация (центр), структура, задачи. Диспансеризация пациентов с наследственной патологией. Виды профилактики наследственных заболеваний. Основы медико-генетического консультирования: виды, этапы и их содержание. Показания и принципы медико-генетического консультирования при хромосомных, геномных, генных, мультифакториальных болезнях и ВПР. Использование клинко-генеалогического, популяционно-статистического, цитогенетического, молекулярно-генетического и биохимического методов для вычисления генетического риска.</p> <p>Патогенетическое лечение наследственных заболеваний. Общие принципы лечения наследственных заболеваний. Основные подходы к патогенетическому лечению. Роль генетических регистров. Диетотерапия. Выведение токсичных метаболитов. Ингибирование синтеза токсичных продуктов обмена. Коррекция недостатка продукта реакции. Ферментная заместительная терапия.</p> <p>Генотерапия наследственных заболеваний. Задачи генотерапии. Векторы на основе вирусов животных и невирусные способы доставки «терапевтического» гена в больные клетки. Альтернативные подходы (РНК-интерференция и др). Методические подходы к генотерапии рака. Достижения и проблемы генотерапии.</p>
--	--	---



### 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	ЛП	ПЗ	СР	Всего	
1	5	Общая генетика.	20	-	52	36	108	Тесты, ситуационные задачи, собеседование.
2	6, 7	Медицинская генетика.	48	-	96	72	252	Тесты, ситуационные задачи, собеседование.
3	5, 6, 7	<b>ИТОГО</b>	<b>68</b>	<b>-</b>	<b>148</b>	<b>108</b>	<b>360</b>	

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

№ п/п	Название тем лекций учебной дисциплины	Семестр	Семестр	Семестр
		5	6	7
1	Предмет и история генетики.	2		
2	Молекулярные основы наследственности.	2		
3	Генетический анализ.	2		
4	Основные закономерности наследования.	2		
5	Генетические основы изменчивости.	2		
6	Геном и геномика.	2		
7	Генетический контроль молекулярно-клеточных процессов.	2		
8	Регуляция экспрессии генов.	2		
9	Основы генетической инженерии.	2		
10	Популяционная генетика.	2		
11	Введение в медицинскую генетику.		2	
12	Методы медицинской генетики.		2	
13	Врожденные пороки развития.		2	
14	Хромосомные болезни.		2	
15	Методы диагностики хромосомной патологии.		2	
16	Аномалии половых хромосом.		2	
17	Аномалии аутосом.		2	
18	Микроцитогенетические синдромы.		2	
19	Болезни аминокислотного обмена.		2	
20	Болезни углеводного и жирового обмена.		2	
21	Болезни клеточных органелл.		2	

22	Мультифакторные болезни.		2	
23	ДНК-диагностика наследственных болезней.		2	
24	Генетическая паспортизация.		2	
25	Онкогенетика.			2
26	ДНК-диагностика и медико-генетическое консультирование при наследственных онкологических заболеваниях.			2
27	Фармакогенетика.			2
28	Генетика репродуктивных нарушений.			2
29	Пренатальная диагностика.			2
30	Неонатальный скрининг.			2
31	Селективный скрининг.			2
32	Медико-генетическое консультирование.			2
33	Патогенетическое лечение наследственных заболеваний.			2
34	Генотерапия.			2
	<b>ИТОГО</b>		<b>68</b>	

**3.5. Название тем практических занятий, в том числе практической подготовки и количество часов по семестрам изучения учебной дисциплины.**

№ п/п	Название тем практических занятий учебной дисциплины	Семестр	Семестр	Семестр
		<b>5</b>	<b>6</b>	<b>7</b>
1	2	3	4	5
1.	Предмет и история генетики, ее место в биологии и медицине.	5		
2.	Молекулярные основы наследственности.	5		
3.	Генетический анализ.	5		
4.	Основные закономерности наследования.	5		
5.	Генетические основы изменчивости.	6		
6.	Геном и геномика.	5		
7.	Генетический контроль молекулярно-клеточных процессов.	5		
8.	Регуляция экспрессии генов.	5		
9.	Основы генетической инженерии.	5		
10.	Популяционная генетика.	6		
11.	Введение в медицинскую генетику.		4	
12.	Методы медицинской генетики.		4	
13.	Врожденные пороки развития.		4	
14.	Хромосомные болезни.		4	
15.	Методы диагностики хромосомной патологии.		4	
16.	Аномалии половых хромосом.		4	
17.	Аномалии аутосом.		4	
18.	Микроцитогенетические синдромы.		4	
19.	Болезни аминокислотного обмена.		4	
20.	Болезни углеводного и жирового обмена.		4	
21.	Болезни клеточных органелл.		4	

22.	Мультифакторные болезни.		4	
23.	ДНК-диагностика наследственных болезней.		4	
24.	Генетическая паспортизация.		4	
25.	Онкогенетика.		4	
26.	ДНК-диагностика и медико-генетическое консультирование при наследственных онкологических заболеваниях.		4	
27.	Фармакогенетика.		4	
28.	Генетика репродуктивных нарушений.			4
29.	Пренатальная диагностика.			4
30.	Неонатальный скрининг.			4
31.	Селективный скрининг.			4
32.	Медико-генетическое консультирование.			4
33.	Патогенетическое лечение наследственных заболеваний.			4
34.	Генотерапия.			4
	<b>ИТОГО</b>		<b>148</b>	

### 3.6. Лабораторный практикум

Не предусмотрено учебным планом.

### 3.7. Самостоятельная работа обучающихся

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

Не предусмотрена.

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

№ п/п	№ семестра	Наименование раздела учебной дисциплины	Виды СР	Всего часов
1.	5	Общая генетика	подготовка к занятию, подготовка к текущему контролю	36
2.	6, 7	Медицинская генетика.	подготовка к занятию, подготовка к текущему контролю, подготовка к промежуточному контролю	72
<b>ИТОГО</b>				<b>108</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.

### **Семестр № 6**

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 - хромотрипсис, хромоплексия.

Молекулярно-генетические и цитогенетические методы диагностики в онкологии.

Гетерогенность опухолей и клональная эволюция.

Генетические особенности ряда онкологических заболеваний.

### **Семестр № 7**

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

ОПК-2. Способен выявлять и оценивать морфофункциональные, физиологические состояния и патологические процессы в организме человека, моделировать патологические состояния *in vivo* и *in vitro* при проведении биомедицинских исследований;

ОПК-3. Способен использовать специализированное диагностическое и лечебное оборудование, применять медицинские изделия, лекарственные средства, клеточные продукты и генно-инженерные технологии, предусмотренные порядками оказания медицинской помощи;

ОПК-5. Способен к организации и осуществлению прикладных и практических проектов и иных мероприятий по изучению биохимических и физиологических процессов и явлений, происходящих в клетке человека;

ПК-1. Способен выполнять общеклинические, биохимические, иммунологические, молекулярно-биологические и гематологические лабораторные исследования;

ПК-13. Способен к выполнению фундаментальных научных биомедицинских исследований;

ПК-14. Способен к выполнению прикладных и поисковых научных биомедицинских исследований и разработок.

Код и наименование индикатора достижения компетенции	Результаты обучения по дисциплине	Критерии оценивания результатов обучения			
		2 («Не удовлетворительно»)	3 («Удовлетворительно»)	4 («Хорошо»)	5 («Отлично»)
ОПК-1.1. Применяет фундаментальные естественнонаучные знания для решения профессиональных задач. ОПК-1.2. Применяет прикладные естественнонаучные знания для решения	Знать: основы наследственности и изменчивости и их роль в патологии человека. Уметь: использовать и применять фундаментальные и прикладные медицинские, естественнонаучные знания для постановки и решения	При ответе на теоретические вопросы студент демонстрирует недостаточный уровень знаний. При ответе на дополнительные вопросы допускает большое количество ошибок.	Студент отвечает на теоретические вопросы с существенными неточностями. Демонстрирует удовлетворительный уровень знаний в рамках усвоенного учебного материала. При ответах на дополнительные вопросы допускает	Студент отвечает на теоретические вопросы с небольшими неточностями. Демонстрирует хорошие знания в рамках учебного материала. Отвечает	Студент правильно отвечает на теоретические вопросы. Демонстрирует отличные знания в рамках учебного материала. Отвечает правильно на все

<p>профессиональных задач. ОПК-1.3. Применяет фундаментальные медицинские знания для решения профессиональных задач. ОПК-1.4. Применяет прикладные медицинские знания для решения профессиональных задач</p>	<p>стандартных и инновационных задач профессиональной деятельности Владеть: навыками применения фундаментальных и прикладных медицинских, естественнонаучных знания для постановки и решения стандартных и инновационных задач профессиональной деятельности</p>		<p>значительное количество ошибок.</p>	<p>верно на большую часть дополнительных вопросов.</p>	<p>дополнительные вопросы.</p>
<p>ОПК-2.1. Выявляет и оценивает морфофункциональные, физиологические состояния и патологические процессы в организме человека ОПК-2.2. Применяет знания о морфофункциональных особенностях, физиологических состояниях и патологических процессах в организме человека.</p>	<p>Знать принципы и методы оценки морфофункциональных, физиологических состояний и патологических процессов в организме человека, моделирования патологических состояний in vivo и in vitro при проведении биомедицинских исследований Уметь выявлять и оценивать морфофункциональные, физиологические состояния и патологические процессы в организме человека, моделировать патологические состояния in vivo и in vitro при проведении биомедицинских исследований Владеть навыками оценки морфофункциональных, физиологических состояний и патологических процессов в организме человека, моделирования патологических состояний in vivo и in vitro при проведении биомедицинских исследований</p>	<p>При ответе на теоретические вопросы студент демонстрирует недостаточный уровень знаний. При ответе на дополнительные вопросы допускает большое количество ошибок.</p>	<p>Студент отвечает на теоретические вопросы с существенными неточностями. Демонстрирует удовлетворительный уровень знаний в рамках усвоенного учебного материала. При ответах на дополнительные вопросы допускает значительное количество ошибок.</p>	<p>Студент отвечает на теоретические вопросы с небольшими неточностями. Демонстрирует хорошие знания в рамках учебного материала. Отвечает верно на большую часть дополнительных вопросов.</p>	<p>Студент правильно отвечает на теоретические вопросы. Демонстрирует отличные знания в рамках учебного материала. Отвечает правильно на все дополнительные вопросы.</p>

<p>ОПК-3.1. Применяет диагностическое оборудование для решения профессиональных задач.</p> <p>ОПК-3.3. Использует медицинские изделия, лекарственных средства, клеточные продукты и генно-инженерные технологии в медицинских и научных исследованиях.</p>	<p>Знать принципы и методы использования специализированного диагностического и лечебного оборудования, применения медицинских изделий, лекарственных средств, клеточных продуктов и генно-инженерных технологий, предусмотренных порядками оказания медицинской помощи</p> <p>Уметь использовать специализированное диагностическое и лечебное оборудование, применять медицинские изделия, лекарственные средства, клеточные продукты и генно-инженерные технологии, предусмотренные порядками оказания медицинской помощи</p> <p>Владеть навыками использования специализированного диагностического и лечебного оборудования, применения медицинских изделий, лекарственных средств, клеточных продуктов и генно-инженерных технологий, предусмотренных порядками оказания медицинской помощи</p>	<p>При ответе на теоретические вопросы студент демонстрирует недостаточный уровень знаний. При ответе на дополнительные вопросы допускает большое количество ошибок.</p>	<p>Студент отвечает на теоретические вопросы с существенными неточностями. Демонстрирует удовлетворительный уровень знаний в рамках усвоенного учебного материала. При ответах на дополнительные вопросы допускает значительное количество ошибок.</p>	<p>Студент отвечает на теоретические вопросы с небольшими неточностями. Демонстрирует хорошие знания в рамках учебного материала. Отвечает верно на большую часть дополнительных вопросов.</p>	<p>Студент правильно отвечает на теоретические вопросы. Демонстрирует отличные знания в рамках учебного материала. Отвечает правильно на все дополнительные вопросы.</p>
--	---	--	--	--	--

<p>ОПК-5.1. Организует прикладные и практические проекты и иные мероприятия по изучению биохимических и физиологических процессов и явлений, происходящих в клетке человека</p> <p>ОПК-5.2. Осуществляет прикладные и практические проекты и иные мероприятия по изучению биохимических и физиологических процессов и явлений, происходящих в клетке человека</p>	<p>Знать основы организации и осуществлению прикладных и практических проектов и иных мероприятий по изучению биохимических и физиологических процессов и явлений, происходящих в клетке человека</p> <p>Уметь организовать и осуществлять прикладные и практические проекты и иные мероприятия по изучению биохимических и физиологических процессов и явлений, происходящих в клетке человека</p> <p>Владеть навыками организации и осуществлению прикладных и практических проектов и иных мероприятий по изучению биохимических и физиологических процессов и явлений, происходящих в клетке человека</p>	<p>При ответе на теоретические вопросы студент демонстрирует недостаточный уровень знаний. При ответе на дополнительные вопросы допускает большое количество ошибок.</p>	<p>Студент отвечает на теоретические вопросы с существенными неточностями. Демонстрирует удовлетворительный уровень знаний в рамках усвоенного учебного материала. При ответах на дополнительные вопросы допускает значительное количество ошибок.</p>	<p>Студент отвечает на теоретические вопросы с небольшими неточностями. Демонстрирует хорошие знания в рамках учебного материала. Отвечает верно на большую часть дополнительных вопросов.</p>	<p>Студент правильно отвечает на теоретические вопросы. Демонстрирует отличные знания в рамках учебного материала. Отвечает правильно на все дополнительные вопросы.</p>
<p>ПК-1.1. Выполняет стандартные операционные процедуры клинических лабораторных исследований (общеклинические, биохимические, иммунологические, молекулярно-биологические и гематологические)</p> <p>ПК-1.2. Разрабатывает и применяет стандартные методы клинико-лабораторного исследования.</p>	<p>Знать принципы и методики проведения основных молекулярно-биологических лабораторных исследований.</p> <p>Уметь выполнять основные молекулярно-биологические и гематологические лабораторные исследования.</p> <p>Владеть навыками проведения основных молекулярно-биологических лабораторных исследований.</p>	<p>При ответе на теоретические вопросы студент демонстрирует недостаточный уровень знаний. При ответе на дополнительные вопросы допускает большое количество ошибок.</p>	<p>Студент отвечает на теоретические вопросы с существенными неточностями. Демонстрирует удовлетворительный уровень знаний в рамках усвоенного учебного материала. При ответах на дополнительные вопросы допускает значительное количество ошибок.</p>	<p>Студент отвечает на теоретические вопросы с небольшими неточностями. Демонстрирует хорошие знания в рамках учебного материала. Отвечает верно на большую часть дополнительных вопросов.</p>	<p>Студент правильно отвечает на теоретические вопросы. Демонстрирует отличные знания в рамках учебного материала. Отвечает правильно на все дополнительные вопросы.</p>



<p>ПК-13.1. Определяет стратегию и проблематику фундаментальных исследований, выбирает оптимальные способы решения задач, проводит системный анализ объектов исследования, отвечает за правильность и обоснованность выводов, внедрение полученных результатов в практическое здравоохранение</p> <p>ПК-13.2. Собирает и обрабатывает научную и информацию, в результате чего формулирует проверяемые гипотезы в области медицины и биохимии.</p> <p>ПК-13.3. Проводит исследования, наблюдения, эксперименты, измерения для проверки гипотез в области молекулярной медицины и молекулярной биологии.</p>	<p>Знать принципы выполнения выполнению фундаментальных научных биомедицинских исследований.</p> <p>Уметь выполнять фундаментальные научные биомедицинские исследования.</p> <p>Владеть навыками выполнения выполнению фундаментальных научных биомедицинских исследований.</p>	<p>При ответе на теоретические вопросы студент демонстрирует недостаточный уровень знаний. При ответе на дополнительные вопросы допускает большое количество ошибок.</p>	<p>Студент отвечает на теоретические вопросы с существенными неточностями. Демонстрирует удовлетворительный уровень знаний в рамках усвоенного учебного материала. При ответах на дополнительные вопросы допускает значительное количество ошибок.</p>	<p>Студент отвечает на теоретические вопросы с небольшими неточностями. Демонстрирует хорошие знания в рамках учебного материала. Отвечает верно на большую часть дополнительных вопросов.</p>	<p>Студент правильно отвечает на теоретические вопросы. Демонстрирует отличные знания в рамках учебного материала. Отвечает правильно на все дополнительные вопросы.</p>
<p>ПК-14.1. Определяет стратегию и проблематику фундаментальных исследований, выбирает оптимальные способы решения задач, проводит системный анализ объектов исследования, отвечает за правильность и обоснованность выводов, внедрение полученных результатов в практическое здравоохранение</p>	<p>Знать методику выполнения прикладных и поисковых научных биомедицинских исследований и разработок</p> <p>Уметь выполнять прикладные и поисковые научные биомедицинские исследования и разработки.</p> <p>Владеть навыками выполнения прикладных и поисковых научных биомедицинских исследований и разработок</p>	<p>При ответе на теоретические вопросы студент демонстрирует недостаточный уровень знаний. При ответе на дополнительные вопросы допускает большое количество ошибок.</p>	<p>Студент отвечает на теоретические вопросы с существенными неточностями. Демонстрирует удовлетворительный уровень знаний в рамках усвоенного учебного материала. При ответах на дополнительные вопросы допускает значительное количество ошибок.</p>	<p>Студент отвечает на теоретические вопросы с небольшими неточностями. Демонстрирует хорошие знания в рамках учебного материала. Отвечает верно на большую часть дополнительных вопросов.</p>	<p>Студент правильно отвечает на теоретические вопросы. Демонстрирует отличные знания в рамках учебного материала. Отвечает правильно на все дополнительные вопросы.</p>

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

Код и наименование индикатора достижения компетенции	Результаты обучения по дисциплине	Оценочные средства
<p>ОПК-1.1. Применяет фундаментальные естественнонаучные знания для решения профессиональных задач.                      ОПК-1.2. Применяет прикладные естественнонаучные знания для решения профессиональных задач.                      ОПК-1.3. Применяет фундаментальные медицинские знания для решения профессиональных задач.                      ОПК-1.4. Применяет прикладные медицинские знания для решения профессиональных задач.</p>	<p>Знать основные закономерности наследственности и изменчивости, их роль в патологии человека, а также возможности практического применения.                      Уметь применять знания об основных закономерностях наследственности и изменчивости и их роли в патологии человека для решения профессиональных задач.                      Владеть навыками применения фундаментальных и прикладных медицинских и естественнонаучных знаний для решения профессиональных задач.</p>	<p>Тесты, ситуационные задачи, собеседование</p>
<p>ОПК-2.1. Выявляет и оценивает морфофункциональные, физиологические состояния и патологические процессы в организме человека                      ОПК-2.2. Применяет знания о морфофункциональных особенностях, физиологических состояниях и патологических процессах в организме человека.</p>	<p>Знать способы оценки морфофункциональных, физиологических состояний и патологических процессов в организме человека.                      Уметь: использовать знания о морфофункциональных особенностях, физиологических состояниях и патологических процессах в организме человека.                      Владеть навыками оценки морфофункциональных, физиологических состояний и патологических процессов в организме человека.</p>	<p>Тесты, ситуационные задачи, собеседование</p>
<p>ОПК-3.1. Применяет диагностическое оборудование для решения профессиональных задач.                      ОПК-3.3. Использует медицинские изделия, лекарственных средства, клеточные продукты и генно-инженерные технологии в медицинских и научных</p>	<p>Знать принципы применения диагностического, лечебного оборудования, медицинских изделий, лекарственных средств, клеточных продуктов и генно-инженерных технологий для решения профессиональных задач в медицинских и научных исследованиях и при оказании медицинской помощи                      Уметь применять</p>	<p>Тесты, ситуационные задачи, собеседование</p>

исследованиях.	<p>диагностическое, лечебное оборудование, медицинские изделия, лекарственные средства, клеточные продукты и генно-инженерные технологии для решения профессиональных задач в медицинских и научных исследованиях и при оказании медицинской помощи</p> <p>Владеть навыками применения диагностического, лечебного оборудования, медицинских изделий, лекарственных средств, клеточных продуктов и генно-инженерных технологий для решения профессиональных задач в медицинских и научных исследованиях и при оказании медицинской помощи</p>	
<p>ОПК-5.1. Организует прикладные и практические проекты и иные мероприятия по изучению биохимических и физиологических процессов и явлений, происходящих в клетке человека</p> <p>ОПК-5.2. Осуществляет прикладные и практические проекты и иные мероприятия по изучению биохимических и физиологических процессов и явлений, происходящих в клетке человека</p>	<p>Знать принципы организации и осуществления прикладных и практических проектов и иных мероприятий по изучению биохимических и физиологических процессов и явлений, происходящих в клетке человека.</p> <p>Уметь организовывать и осуществлять прикладные и практические проекты и иные мероприятия по изучению биохимических и физиологических процессов и явлений, происходящих в клетке человека.</p> <p>Владеть навыками организации и осуществления прикладных и практических проектов и иных мероприятий по изучению биохимических и физиологических процессов и явлений, происходящих в клетке человека.</p>	Тесты, ситуационные задачи, собеседование
<p>ПК-1.1. Выполняет стандартные операционные процедуры клинических лабораторных исследований (общеклинические, биохимические, иммунологические, молекулярно-биологические и гематологические)</p> <p>ПК-1.2. Разрабатывает и применяет стандартные методы клинко-лабораторного</p>	<p>Знать стандартные операционные процедуры клинических лабораторных исследований (общеклинические, биохимические, иммунологические, молекулярно-биологические и гематологические), стандартные методы клинко- лабораторного исследования.</p> <p>Уметь выполнять стандартные операционные процедуры клинических лабораторных</p>	Тесты, ситуационные задачи, собеседование

исследования.	исследований (общеклинические, биохимические, иммунологические, молекулярно-биологические и гематологические), применять стандартные методы клинко-лабораторного исследования. Владеть стандартными методами клинко- лабораторного исследования и навыками выполнения стандартных операционных процедур клинических лабораторных исследований (общеклинические, биохимические, иммунологические, молекулярно-биологические и гематологические).	
ПК-13.1. Определяет стратегию и проблематику фундаментальных исследований, выбирает оптимальные способы решения задач, проводит системный анализ объектов исследования, отвечает за правильность и обоснованность выводов, внедрение полученных результатов в практическое здравоохранение	Знать принципы определения стратегии и проблематики фундаментальных исследований, выбора оптимальных способов решения задач, проведения системного анализа объектов исследования, оценки правильности и обоснованности выводов, внедрения полученных результатов в практическое здравоохранение.	Тесты, ситуационные задачи, собеседование
ПК-13.2. Собирает и обрабатывает научную и информацию, в результате чего формулирует проверяемые гипотезы в области медицины и биохимии.	Уметь собирать и обрабатывать научную и информацию, формулировать проверяемые гипотезы в области медицины и биохимии	Тесты, ситуационные задачи, собеседование
ПК-13.3. Проводит исследования, наблюдения, эксперименты, измерения для проверки гипотез в области молекулярной медицины и молекулярной биологии.	Владеть навыками проведения исследований, наблюдений, экспериментов, измерений для проверки гипотез в области молекулярной медицины и молекулярной биологии.	Тесты, ситуационные задачи, собеседование
ПК-14.1. Определяет стратегию и проблематику фундаментальных исследований, выбирает оптимальные способы решения задач, проводит системный анализ объектов исследования, отвечает за правильность и обоснованность выводов,	Знать принципы и пути определения стратегии и проблематики фундаментальных исследований, выбора оптимальных способов решения задач, проведения системного анализа объектов исследования, определения правильности и обоснованности выводов, способов внедрения полученных	Тесты, ситуационные задачи, собеседование

внедрение полученных результатов в практическое здравоохранение	результатов в практическое здравоохранение. Уметь определять стратегию и проблематику фундаментальных исследований, выбирать оптимальные способы решения задач, проводить системный анализ объектов исследования, определять правильность и обоснованность выводов, внедрять полученные результаты в практическое здравоохранение. Владеть навыками определения стратегии и проблематики фундаментальных исследований, выбора оптимальных способов решения задач, проведения системного анализа объектов исследования, определения правильности и обоснованности выводов, внедрения полученных результатов в практическое здравоохранение.	
---	---	--

**5. Учебно-методическое обеспечение учебной дисциплины (модуля)**  
**5.1. Перечень основной и дополнительной литературы, необходимой для освоения учебной дисциплины (модуля)**

**Основная литература**

№ п/п	Авторы, наименование	Количество экземпляров
1	Бочков, Н. П. 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>	Неограниченный доступ
2	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).	42
3	Медицинская генетика [Текст] : учеб. пособие / Л. В. Акуленко [и др.]. - М. : ГЭОТАР-МЕДИА, 2015. - 190,[2] с.	50
4	Акуленко, Л. В. Медицинская генетика : учеб. пособие для студ. / 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>	Неограниченный доступ

**Дополнительная литература**

№ п/п	Авторы, наименование	Количество экземпляров
1	Методы исследования в медицинской генетике : учебное пособие /	Неограниченный

	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/elib729.1.pdf">http://library.bashgmu.ru/elibdoc/elib729.1.pdf</a>	доступ
2	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.	300
3	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> .	Неограниченный доступ
4	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.	300
5	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>	Неограниченный доступ
6	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>	Неограниченный доступ
7	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. - 115 с. : ил.	300
8	Молчанова, Е. В. Сборник тестовых заданий по общей и медицинской генетике : учебное пособие / Е. В. Молчанова. — Волгоград : ВолГМУ, 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>	Неограниченный доступ
9	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>	Неограниченный доступ

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

1. <https://www.medicinform.net/> (Медицинская информационная сеть)
2. <https://www.studentlibrary.ru/> (Консультант студента)

## 6. Материально-техническая база, необходимая для осуществления образовательного процесса по учебной дисциплине (модуля)

### 6.1. Материально-техническая база, необходимая для осуществления образовательного процесса по учебной дисциплине (модуля)

Таблица

№ п/п	Наименование вида образования, уровня образования, профессии, специальности, направления подготовки (для профессионального образования), подвида дополнительного образования	Наименование объекта, подтверждающего наличие материально-технического обеспечения, с перечнем основного оборудования	Адрес (местоположение) объекта, подтверждающего наличие материально-технического обеспечения, (с указанием номера такого объекта в соответствии с документами по технической инвентаризации)
1	2	3	4
1	Уровень образования Высшее – специалитет Специальность 30.05.01 Медицинская биохимия Квалификация Врач-биохимик	<b>Учебная комната №1</b> 1. Компьютер (процессор CPU 8 GT/s, 3.9ГГц, оперативная память 8Гб, жест.диск 500ГБ. 2. Доска классная	ГБУЗ «Республиканский медико-генетический центр», Республика Башкортостан, г. Уфа, Кировский р-н, ул. Гафури, д.74. 1. № 10104004952 2. № 007100001433-3
2		<b>Конференц-зал</b> 1. Компьютер в сборе.54 2. Проектор Epson	ГБУЗ «Республиканский медико-генетический центр», Республика Башкортостан, г. Уфа, Кировский р-н, ул. Гафури, д.74. 1. № 10104006683 2. № 10104006494
3		<b>Учебная аудитория № 6</b> 1. Компьютер (процессор CPU 8 GT/s, 3.9ГГц, оперативная память 8Гб, жест.диск 500ГБ 2. Стол преподавателя одготумбовый	ГБУЗ «Республиканский клинический перинатальный центр», РБ, г. Уфа, Кировский р-н, ул. Чернышевского, 41, 5 этаж. 1. № 10104004953 2. № 10106000202
4		<b>Учебная аудитория № 7</b> 1. Компьютер (процессор CPU 8 GT/s, 3.9ГГц, оперативная память 8Гб, жест.диск 500ГБ 2. Стол преподавателя одготумбовый	ГБУЗ «Республиканский клинический перинатальный центр», РБ, г. Уфа, Кировский р-н, ул. Чернышевского, 41, 5 этаж. 1. № 10104004982 2. № 10106000200

## **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 (НИИ). 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) – Online Mendelian Inheritance in Men – 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> – Genome Aggregation Database (gnomAD) – международная база данных геномного и экзомного секвенирования.
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>Microsoft Desktop School ALNG LicSAPk OLVS E 1Y AcademicEdition Enterprase</b>	Операционная система Microsoft Windows + офисный пакет Microsoft Office	200	ООО «Софтлайн Трейд»	Кафедры и подразделения Университета
2.	Права на программу для ЭВМ набор веб-сервисов, предоставляющих доступ к различным программам и услугам на основе платформы Microsoft Office для образования <b>Microsoft Office 365 A5 for faculty - Annually</b>	Организация ВКС Microsoft Teams	25	ООО «Софтлайн Трейд»	Лекционные аудитории Кафедры и подразделения Университета
3.	Права на программу для ЭВМ система антивирусной защиты персональных компьютеров <b>Dr.Web Desktop Security Suite</b> Комплексная защита + Центр управления	Антивирусная защита (российское ПО)	1750	ООО «Софтлайн Трейд»	Сервера, кафедры и подразделения Университета
4.	Права на программу для ЭВМ система антивирусной защиты рабочих станций и файловых серверов <b>Kaspersky Endpoint Security для бизнеса – Стандартный Russian Edition. 500-999 Node 1 year Educational Renewal License</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 Linux Common Edition</b>	Операционная система (российское ПО)	40	ООО «Софтлайн Трейд»	Кафедры и подразделения Университета
7.	Права на программу для ЭВМ Система контент-фильтрации <b>SkyDNS</b>	Фильтрация интернет-контента (российское ПО)	1	ООО «Софтлайн Трейд»	Сервер

8.	Права на программу для ЭВМ Система для организации и проведения веб-конференций, вебинаров, мастер-классов <b>Mirapolis Virtual Room</b>	Организации веб-конференций, вебинаров, мастер-классов (российское ПО)	1	ООО «Софтлайн Трейд»	Сервер
9.	Права на программу для ЭВМ Система дистанционного обучения <b>Русский Moodle 3KL</b>	Учебный портал (в составе ЭИОС БГМУ) (российское ПО)	1	«Софтлайн Трейд»	Хостинг на внешнем ресурсе
10.	Права на программу для ЭВМ "АИС «БИТ: Управление вузом»"	Электронный деканат (в составе ЭИОС БГМУ) (российское ПО)	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