

Документ подписан простой электронной подписью
Информация о владельце:
ФИО: Наумова Наталия Александровна
Должность: Ректор
Дата подписания: 24.10.2024 14:21:41
Уникальный программный ключ:
6b5279da4e034bffa679172803da5b7b55a5b1e1

МИНИСТЕРСТВО ОБРАЗОВАНИЯ МОСКОВСКОЙ ОБЛАСТИ
Государственное образовательное учреждение высшего образования Московской области
МОСКОВСКИЙ ГОСУДАРСТВЕННЫЙ ОБЛАСТНОЙ УНИВЕРСИТЕТ
(МГОУ)

Биолого-химический факультет
Кафедра теоретической и прикладной химии

Согласовано управлением организации и
контроля качества образовательной
деятельности

«22» июня 2021 г.

Начальник управления

/ Г.Е. Суслин /

Одобрено учебно-методическим советом

Протокол «22» июня 2021 г. № 5

Председатель

/ О.А. Шестакова /

Рабочая программа дисциплины

Методы молекулярной диагностики заболеваний

Направление подготовки

06.03.01 Биология

Профиль:

Биомедицинские технологии

Квалификация

Бакалавр

Форма обучения

Очная

Согласовано учебно-методической комиссией
биолого-химического факультета

Протокол от «17» июня 2021 г. № 7

Председатель УМКом

/ И.Ю. Лялина /

Рекомендовано кафедрой теоретической и
прикладной химии

Протокол от «10» июня 2021 г. № 11

Зав. кафедрой

/ Н.В. Васильев /

Мытищи
2021

Автор-составитель:

Васильев Николай Валентинович, д.х.н., проф., заведующий кафедрой теоретической и прикладной химии;

Дроганова Татьяна Сергеевна, старший преподаватель кафедры теоретической и прикладной химии;

Поликарпова Людмила Викторовна, ассистент кафедры теоретической и прикладной химии,

Тишина Екатерина Александровна, ассистент кафедры теоретической и прикладной химии

Рабочая программа дисциплины «Методы молекулярной диагностики заболеваний» составлена в соответствии с требованиями Федерального государственного образовательного стандарта высшего образования по направлению подготовки 06.04.01 Биология, утвержденного приказом МИНОБРНАУКИ РОССИИ № 920 от 07.08.2020

Дисциплина входит в часть, формируемую участниками образовательных отношений блока 1 «Дисциплины (модули)» и является элективной дисциплиной.

Год начала подготовки (по учебному плану) 2021

Содержание

1. ПЛАНИРУЕМЫЕ РЕЗУЛЬТАТЫ ОБУЧЕНИЯ	4
2. МЕСТО ДИСЦИПЛИНЫ В СТРУКТУРЕ ОБРАЗОВАТЕЛЬНОЙ ПРОГРАММЫ	4
3. ОБЪЕМ И СОДЕРЖАНИЕ ДИСЦИПЛИНЫ	4
4. УЧЕБНО-МЕТОДИЧЕСКОЕ ОБЕСПЕЧЕНИЕ САМОСТОЯТЕЛЬНОЙ РАБОТЫ ОБУЧАЮЩИХСЯ	5
5. ФОНД ОЦЕНОЧНЫХ СРЕДСТВ ДЛЯ ПРОВЕДЕНИЯ ТЕКУЩЕЙ И ПРОМЕЖУТОЧНОЙ АТТЕСТАЦИИ ПО ДИСЦИПЛИНЕ	7
6. УЧЕБНО-МЕТОДИЧЕСКОЕ И РЕСУРСНОЕ ОБЕСПЕЧЕНИЕ ДИСЦИПЛИНЫ	18
7. МЕТОДИЧЕСКИЕ УКАЗАНИЯ ПО ОСВОЕНИЮ ДИСЦИПЛИНЫ	19
8. ИНФОРМАЦИОННЫЕ ТЕХНОЛОГИИ ДЛЯ ОСУЩЕСТВЛЕНИЯ ОБРАЗОВАТЕЛЬНОГО ПРОЦЕССА ПО ДИСЦИПЛИНЕ	20
9. МАТЕРИАЛЬНО-ТЕХНИЧЕСКОЕ ОБЕСПЕЧЕНИЕ ДИСЦИПЛИНЫ	20

1. ПЛАНИРУЕМЫЕ РЕЗУЛЬТАТЫ ОБУЧЕНИЯ

1.1. Цель дисциплины

Формирование фундаментального подхода к практическому применению достижений молекулярно-генетического анализа в различных областях современной биомедицины.

Задачи дисциплины:

- прочное усвоение теоретических основ методов молекулярной диагностики заболеваний;
- обеспечение навыков работы с молекулярно-биологическими объектами, объяснения и демонстрации полученных данных;
- ознакомление с современными методами исследований биологических объектов, биохимических процессами, лежащими в основе функционирования биологических систем;
- формирование системных знаний о молекулярных основах генодиагностики и протеомного анализа.

1.2. Планируемые результаты обучения

В результате освоения данной дисциплины у обучающихся формируются следующие компетенции:

ДПК 2 Способен к участию в мероприятиях по мониторингу потенциально опасных биообъектов с помощью молекулярно-биологических и биотехнологических методов;

ДПК 3 Способен к подготовке проведения работ по контролю качества лекарственных средств, исходного сырья, промежуточной продукции и объектов производственной среды.

2. МЕСТО ДИСЦИПЛИНЫ В СТРУКТУРЕ ОБРАЗОВАТЕЛЬНОЙ ПРОГРАММЫ

Данная учебная дисциплина относится к обязательной части блока 1 «Дисциплины (модули)» и является обязательной для изучения.

Дисциплина опирается на знания, полученные в результате освоения таких дисциплин как «Химия», «Органическая химия», «Биологическая химия», «Геохимия и геофизика биосферы», «Молекулярная биология».

Освоение курса «Методы молекулярной диагностики заболеваний» необходимо для написания исследовательских работ, выпускной квалификационной работы и успешной последующей профессиональной деятельности.

Овладение материалом курса «Методы молекулярной диагностики заболеваний» может способствовать успешной работе в области прикладной экологии, биотехнологии, молекулярной биологии.

3. ОБЪЕМ И СОДЕРЖАНИЕ ДИСЦИПЛИНЫ

3.1. Объем дисциплины

Показатель объема дисциплины	Форма обучения
	Очная
Объем дисциплины в зачетных единицах	2
Объем дисциплины в часах	72
Контактная работа	36,2
Лекции	12(2 ¹)

¹ Часы в форме практической подготовки

Лабораторные занятия	24
Контактные часы на промежуточную аттестацию:	0,2
Зачет	0,2
Самостоятельная работа	28
Контроль	7,8

Форма промежуточной аттестации – **зачет в 8 семестре на 4 курсе.**

3.2. Содержание дисциплины По очной форме обучения

Наименование разделов (тем) Дисциплины с кратким содержанием	Виды занятий	
	Лекции	Лабораторные занятия
Тема 1. Общая характеристика методов диагностики наследственных и приобретенных патологий, инфекционных заболеваний.	2	4
Тема 2. Выбор методов исследования в зависимости от этиологии заболевания.	1	2
Тема 3. Оборудование, специальные материалы и реактивы.	1	2
Тема 4. Биохимический анализ крови.	1	2
Тема 5. Основные онкомаркеры и методы их выявления.	2*	3
Тема 6. Цитогенетические методы. Микрочипирование.	1	2
Тема 7. Диагностика при помощи метода гибридизации. FISH-метод.	1	2
Тема 8. Выявление генетических заболеваний SNP-методом.	1	2
Тема 9. Диагностика методом ПЦР.	2	7
Итого	12	24

*-часы практической подготовки

4. УЧЕБНО-МЕТОДИЧЕСКОЕ ОБЕСПЕЧЕНИЕ САМОСТОЯТЕЛЬНОЙ РАБОТЫ ОБУЧАЮЩИХСЯ

Темы для самостоятельного изучения	Изучаемые вопросы	Количество часов	Формы самостоятельной работы	Методические обеспечения	Формы отчетности
Тема 1. Общая характеристика методов диагностики наследственных и приобретенных патологий, инфекционных заболеваний.	Принципы клинической лабораторной диагностики. Иммунологические исследования в диагностике инфекционных заболеваний. Молекулярно-генетические исследования в диагностике инфекционных заболеваний. Лабораторная диагностика кожных и венерических	4	Работа с литературой и Интернет ресурсами	Рекомендуемая литература Интернет-ресурсы	Реферат, презентация

	болезней. Лабораторная диагностика паразитарных болезней. Современные лабораторные технологии. Сравнительные характеристики прямых и непрямых методов ДНК-диагностики.				
Тема 2. Выбор методов исследования в зависимости от этиологии заболевания.	Разработка и верификация методов. Планирование и обеспечение качества клинических лабораторных исследований. Преаналитический этап. Индикаторы качества. Внутрिलाбораторный и внешний контроль качества.	3	Работа с литературой и Интернет ресурсами	Рекомендуемая литература Интернет-ресурсы	Доклад, презентация
Тема 3. Оборудование, специальные материалы и реактивы.	Организация работы КДЛ. Санитарные нормы и правила. Организация сбора, хранения и удаления отходов. Медосмотры сотрудников. Приборное оснащение. Первоначальные навыки работы с ним. Тест-наборы. Ферменты.	2	Работа с литературой и Интернет ресурсами	Рекомендуемая литература Интернет-ресурсы	Доклад
Тема 4. Биохимический анализ крови.	Основные биохимические показатели крови и способы их выявления.	2	Работа с литературой и Интернет ресурсами	Рекомендуемая литература Интернет-ресурсы	Доклад
Тема 5. Основные онкомаркеры и методы их выявления.	Строение клетки. Типовые патологические процессы. Опухолевый рост. Принципы цитологического исследования, методы получения материала для цитологической диагностики. Основы цитологической диагностики заболеваний шейки и тела матки, основы цитологической диагностики опухолей, предопухолевых и неопухолевых заболеваний легкого, молочной железы, мочевого пузыря, желудка, щитовидной железы, серозных оболочек, лимфатических узлов. Выявление онкомаркеров биохимическими методами – ранняя диагностика раковых заболеваний.	4	Работа с литературой и Интернет ресурсами	Рекомендуемая литература Интернет-ресурсы	Доклад, презентация
Тема 6. Цитогенетические методы. Микрочипирование.	Структура и функции хромосом. Получение препаратов. Метод высокоразрешающей цитогенетики. Методы окрашивания хромосом. Световая микроскопия,	3	Работа с литературой и Интернет ресурсами	Рекомендуемая литература Интернет-ресурсы	Презентация

	люминесцентная микроскопия. Электронная и конфокальная лазерная микроскопия. Молекулярно-цитогенетические методы. ДНК-микрочипы. Область применения.				
Тема 7. Диагностика при помощи метода гибридизации. FISH-метод.	ДНК-зонды. Область применения. Мониторинг минимальной остаточной болезни.	3	Работа с литературой и Интернет ресурсами	Рекомендуемая литература Интернет-ресурсы	Презентация
Тема 8. Выявление генетических заболеваний SNP-методом.	Типы однонуклеотидного полиморфизма. Подходы к детекции аллельных вариантов. Область применения.	3	Работа с литературой и Интернет ресурсами	Рекомендуемая литература Интернет-ресурсы	Презентация
Тема 9. Диагностика методом ПЦР.	Организация ПЦР-лаборатории. Основные требования и нормативная документация, Виды метода ПЦР. Преаналитика. Аналитика. ПЦР-диагностика инфекционных заболеваний у детей и взрослых. ДНК/РНК-диагностика неинфекционных заболеваний. Секвенирование.	4	Работа с литературой и Интернет ресурсами	Рекомендуемая литература Интернет-ресурсы	Реферат, презентация
		28			

5. ФОНД ОЦЕНОЧНЫХ СРЕДСТВ ДЛЯ ПРОВЕДЕНИЯ ТЕКУЩЕЙ И ПРОМЕЖУТОЧНОЙ АТТЕСТАЦИИ ПО ДИСЦИПЛИНЕ

5.1. Перечень компетенций с указанием этапов их формирования в процессе освоения образовательной программы

Код и наименование компетенции	Этапы формирования
ДПК 2 Способен к участию в мероприятиях по мониторингу потенциально опасных биообъектов с помощью молекулярно-биологических и биотехнологических методов.	1. Работа на учебных занятиях (лекции, лабораторные занятия) 2. Самостоятельная работа (домашние задания, написания реферата, докладов и др.)

ДПК 3 Способен к подготовке проведения работ по контролю качества лекарственных средств, исходного сырья, промежуточной продукции и объектов производственной среды.	1. Работа на учебных занятиях (лекции, лабораторные занятия) 2. Самостоятельная работа (домашние задания, написания реферата, докладов и др.)
---	---

5.2. Описание показателей и критериев оценивания компетенций на различных этапах их формирования, описание шкал оценивания

Оцениваемые компетенции	Уровень сформированности	Этап формирования	Описание показателей	Критерии оценивания	Шкала оценивания
ДПК-2	Пороговый	1. Работа на учебных занятиях 2. Самостоятельная работа	знать: -термины и определения, используемые в молекулярной диагностике заболеваний; -физические и химические принципы методов молекулярной диагностики заболеваний уметь: -применять научные знания в области молекулярной диагностики решения профессиональных задач; -подбирать оптимальные методы анализа в зависимости от поставленных цели и задач исследования; -применять методические приемы проведения биологических исследований; -самостоятельно выбрать технологию, необходимую для выявления диагностически значимого молекулярно-генетического маркера заболевания	Опрос, тестирование, доклад, презентация, защита выполненных лабораторных работ	Шкала оценивания опроса Шкала оценивания тестирования Шкала оценивания доклада Шкала оценивания выполнения лабораторной работы Шкала оценивания презентации
	Продвинутый	1. Работа на учебных занятиях 2. Самостоятельная работа	уметь: -применять научные знания в области молекулярной диагностики решения профессиональных задач; -подбирать оптимальные методы анализа в зависимости от поставленных цели и задач исследования; -применять методические приемы проведения биологических исследований;	Опрос, тестирование, защита выполненных лабораторных работ, доклад, презентация, реферат	Шкала оценивания опроса Шкала оценивания доклада Шкала оценивания реферата

			-самостоятельно выбрать технологию, необходимую для выявления диагностически значимого молекулярно-генетического маркера заболевания <i>владеть:</i> -навыками осмысленного применения методов молекулярной диагностики, методами организации экспериментальной работы; -навыками самостоятельной работы с литературой, включая периодическую научную литературу, и навыками работы с электронными средствами информации; -принципами (или технологиями) прогнозирования и анализа ожидаемого результата в ходе молекулярно-генетического эксперимента		ния выполнения лабораторной работы Шкала оценивания презентации Шкала оценивания реферата Шкала оценивания тестирования
ДПК-3	Пороговый	1. Работа на учебных занятиях 2. Самостоятельная работа	<i>знать:</i> -методологию проведения наблюдений и исследований <i>уметь:</i> -работать с лабораторными приборами и материалами, соблюдая правила техники безопасности; -определять степень прогностической значимости нарушений структуры генов или регуляции синтеза белка в возникновении и развитии заболеваний различной этиологии	Опрос, тестирование, доклад, презентация, защита выполненных лабораторных работ	Шкала оценивания опроса Шкала оценивания тестирования Шкала оценивания доклада Шкала оценивания выполнения лабораторной работы Шкала оценивания презентации
	Продвинутый	1. Работа на учебных занятиях 2. Самостоятельная	<i>уметь:</i> -работать с лабораторными приборами и материалами, соблюдая правила техники безопасности; -определять степень	Опрос, тестирование, защита выполненных	Шкала оценивания опроса Шкала

		ая работа	прогностической значимости нарушений структуры генов или регуляции синтеза белка в возникновении и развитии заболеваний различной этиологии <i>владеть:</i> -навыками усвоения научно-исследовательских методик и их адаптации под конкретные условия	лабораторных работ, доклад, презентация, реферат	оценивания доклада Шкала оценивания выполнения лабораторной работы Шкала оценивания презентации Шкала оценивания реферата Шкала оценивания тестирования
--	--	-----------	---	--	---

Шкалы оценивания

Шкала оценивания опроса

Показатель	Балл
Ответ полный и содержательный, соответствует теме; магистрант умеет аргументировано отстаивать свою точку зрения, демонстрирует знание терминологии дисциплины	2
Ответ в целом соответствует теме (не отражены некоторые аспекты); магистрант умеет отстаивать свою точку (хотя аргументация не всегда на должном уровне); демонстрирует удовлетворительное знание терминологии дисциплины	1
Ответ неполный как по объему, так и по содержанию (хотя и соответствует теме); аргументация не на соответствующем уровне, некоторые проблемы с употреблением терминологии дисциплины	0

Максимальное количество баллов – 14 (по 2 балла за каждый опрос).

Шкала оценивания выполнения лабораторной работы

Критерии оценивания	Балл
Работа выполнена полностью по плану и сделаны правильные выводы;	2
Работа выполнена правильно не менее чем на половину или допущена существенная ошибка	1
Работа не выполнена	0

Максимальное количество баллов – 8 (по 2 балла за работу).

Шкала оценивания доклада

Показатель	Балл
Доклад соответствует заявленной теме, выполнен с привлечением достаточного количества научных и практических источников по теме, магистрант в состоянии ответить на вопросы по теме доклада.	2
Доклад в целом соответствует заявленной теме, выполнен с привлечением нескольких научных и практических источников по теме, магистрант в состоянии ответить на часть вопросов по теме доклада.	1
Доклад не совсем соответствует заявленной теме, выполнен с использованием только 1 или 2 источников, студент допускает ошибки при изложении материала, не в состоянии ответить на вопросы по теме доклада.	0

Максимальное количество баллов – 8 (по 2 балла за доклад).

Шкала оценивания презентации

Показатель	Балл
Представляемая информация систематизирована, последовательна и логически связана. Проблема раскрыта полностью. Широко использованы возможности технологии <i>PowerPoint</i> .	2
Представляемая информация в целом систематизирована, последовательна и логически связана (возможны небольшие отклонения). Проблема раскрыта. Возможны незначительные ошибки при оформлении в <i>PowerPoint</i> (не более двух).	1
Представляемая информация не систематизирована и/или не совсем последовательна. Проблема раскрыта не полностью. Выводы не сделаны или не обоснованы. Возможности технологии <i>PowerPoint</i> использованы лишь частично.	0

Максимальное количество баллов – 14 (2 балла за презентацию).

Шкала оценивания реферата

Критерии оценивания	Балл
Содержание соответствует поставленным цели и задачам, изложение материала отличается логичностью и смысловой завершенностью, студент показал владение материалом, умение четко, аргументировано и корректно отвечать на поставленные вопросы, отстаивать собственную точку зрения	8-10
Содержание недостаточно полно соответствует поставленным цели и задачам исследования, работа выполнена на недостаточно широкой источниковой базе и не учитывает новейшие достижения науки, изложение материала носит преимущественно описательный характер, студент показал достаточно уверенное владение материалом, однако недостаточное умение четко, аргументировано и корректно отвечать на поставленные вопросы и отстаивать собственную точку зрения	5-7
Содержание не отражает особенности проблематики избранной темы; содержание работы не полностью соответствует поставленным задачам, источниковая база является фрагментарной и не позволяет качественно решить все поставленные в работе задачи, работа не учитывает новейшие достижения историографии темы, студент показал неуверенное владение	2-4

материалом, неумение отстаивать собственную позицию и отвечать на вопросы	
Работа не имеет логичной структуры, содержание работы в основном не соответствует теме, источниковая база исследования является недостаточной для решения поставленных задач, студент показал неуверенное владение материалом, неумение формулировать собственную позицию.	0-1

Максимальное количество баллов – 20 (по 10 за каждый реферат).

Шкала оценивания тестирования

Процент правильных ответов	Оценка	Баллы
80-100%	«отлично»	5-6
60-80%	«хорошо»	3-4
30-50%	«удовлетворительно»	1-2
0-20%	«неудовлетворительно»	0

Максимальное количество баллов - 6

5.3. Типовые контрольные задания или иные материалы, необходимые для оценки знаний, умений, навыков и (или) опыта деятельности, характеризующих этапы формирования компетенций в процессе освоения образовательной программы

Примерные темы докладов

1. Наследственные заболевания углеводного обмена.
2. Наследственные дефекты синтеза гормонов.
3. Наследственные дефекты обмена липидов.
4. Наследственные дефекты обмена белков и аминокислот.
5. Исследования при новообразованиях женских и мужских половых органов.
6. Исследования при метастазах опухолей в костный мозг.
7. Исследования новообразований серозных оболочек.
8. Болезни экспансии тринуклеотидных повторов.
9. Исследования при новообразованиях молочной железы.
10. Прионовые заболевания.

Примерные темы презентаций

1. Лабораторная диагностика инфекционных болезней (ВИЧ, гепатиты).
2. Лабораторная диагностика кожных и венерических болезней: сифилис, гонорея, уrogenитальный трихомониаз, хламидиоз, кандидоз.
3. Лабораторная диагностика паразитарных болезней: малярия, кишечные протозоозы, гельминтозы
4. Компьютерные программы в клинической диагностике.
5. ДНК-диагностика наследственных и инфекционных заболеваний.
6. Рак – болезнь генома.
7. Генная терапия.
8. Механизмы мутагенеза. Антимутагены. Генетика мультифакториальных заболеваний.
9. Медико-генетическое консультирование.
10. Современные методы и возможности пренатальной диагностики.
11. Новые методы секвенирования.

Тематика лабораторных работ

1. Определение содержания глюкозы в биологических объектах. Сравнение пробоподготовки (осаждения белков) при помощи сульфата цинка и сульфата кадмия в щелочной среде.
2. Выделение гликогена из дрожжей при помощи 30% р-ра КОН и 5% р-ра ТХУ. Сравнение методов.
3. Определение активности кислой и щелочной фосфатазы в биологических объектах.
4. Полимеразная цепная реакция (ПЦР) – выделение ДНК, амплификация целевых фрагментов, визуализация и анализ полученных результатов. ПЦР в режиме реального времени.

Примерные варианты тестовых заданий

1. В основу современной классификации хромосом положены:

- а) интенсивность окрашивания;
- б) характер поперечной исчерченности при дифференциальной окраске;
- в) размер и расположение центромеры;
- г) длина плеч хромосом.

2. Массовый биохимический скрининг предполагает:

- а) обследование детей из учреждений для слабобудущих;
- б) исследование крови и мочи новорожденных на содержание гликозаминогликанов (мукополисахаридов);
- в) обследование новорожденных с целью выявления определенных форм наследственной патологии в доклинической стадии;
- г) обследование детей с судорожным синдромом, отставанием в психомоторном развитии, параличами.

3. Для проведения цитогенетического анализа используются:

- а) клетки костного мозга;
- б) клетки печени;
- в) лимфоциты периферической крови;
- г) биоптат семенника.

4. Показания для проведения биохимического исследования:

- а) задержка психического развития в сочетании с признаками мочеислого диатеза;
- б) легкая олигофрения, задержка полового созревания;
- в) олигофрения в сочетании с общей диспластичностью;
- г) мышечная гипертония, гипопигментация, задержка моторного и речевого развития.

5. Молекулярный зонд - это:

- а) комплементарный участок ДНК;
- б) протяженный участок ДНК, комплементарный последовательности ДНК, содержащей мутантный ген;
- в) синтетическая олигонуклеотидная меченная (радиоактивно или флюоресцентно) последовательность, комплементарная мутантному или нормальному гену.

6. Хромосомы с концевым расположением центромеры называются:

- а) метацентриками;
- б) акроцентриками;
- в) субметацентриками;
- г) дицентриками.

7. Показания для проведения специальных биохимических тестов:

- а) умственная отсталость, врожденные пороки развития различных органов и систем;
- б) привычное невынашивание;
- в) катаракта, гепатоспленомегалия, отставание в развитии;
- г) расторможенность, нарушение поведения, имбецильность, необычный запах мочи.

8. Эухроматиновые участки хромосом содержат:

- а) множественные повторы последовательностей ДНК;
- б) гены;
- в) нетранскрибируемые локусы;
- г) регуляторные области.

9. Биохимическая диагностика показана при:

- а) сочетании задержки психомоторного развития с гипопигментацией и необычным запахом мочи;
 - б) гипогенитализме, гипогонадизме, бесплодии;
 - в) прогредиентном утрачивании приобретенных навыков.
- 10. Для диагностики болезней, для которых мутантный ген неизвестен и не локализован, применяется:**
- а) прямая детекция с использованием специфических молекулярных зондов;
 - б) семейный анализ распределения нормального полиморфизма длины рестриктных фрагментов;
 - в) метод специфических рестриктаз;
 - г) прямой сиквенс.
- 11. С применением цитогенетических методов диагностируются:**
- а) наследственные дефекты обмена веществ;
 - б) мультифакториальные болезни;
 - в) болезни, обусловленные изменением числа и структуры хромосом.
- 12. Показания для проведения биохимического исследования:**
- а) повторные случаи хромосомных перестроек в семье;
 - б) отставание в физическом развитии, гепатоспленомегалия, непереносимость каких-либо пищевых продуктов;
 - в) множественные врожденные пороки развития;
 - г) повторные спонтанные аборт.
- 13. Для диагностики небольших структурных перестроек применяются методы окраски:**
- а) простой (рутинный);
 - б) дифференциальный;
 - в) флюоресцентный.
- 14. Массовому биохимическому скринингу подлежат заболевания:**
- а) нейрофиброматоз;
 - б) гемохроматоз;
 - в) мукополисахаридозы;
 - г) фенилкетонурия;
 - д) адреногенитальный синдром.
- 15. Эндонуклеазные рестриктазы - это:**
- а) ферменты, разрезающие ДНК в строго специфических местах;
 - б) ферменты, сшивающие разрывы молекулы ДНК;
 - в) ферменты, обеспечивающие соединения, осуществляющие репарацию ДНК.
- 16. При повторных спонтанных абортах (более 3-х) на ранних сроках беременности и при мертворождениях в анамнезе цитогенетический анализ назначается:**
- а) обоим супругам;
 - б) одной женщине;
 - в) родителям женщины;
 - г) плоду.
- 17. Проведения специальных биохимических исследований требуют:**
- а) мышечная гипотония, рвота, отставание в психомоторном развитии, нарушение координации движений, тромбоцитопения;
 - б) хронические пневмонии, нарушение всасывания в кишечнике, гипотрофия;
 - в) шейный птеригиум, лимфатический отек кистей и стоп, низкий рост;
 - г) снижение зрения, кифосколиоз, гепатоспленомегалия, умственная отсталость.
- 18. Наиболее часто используются в пренатальной диагностике методы разделения фрагментов ДНК:**
- а) центрифугирование в градиенте плотности солей цезия;
 - б) методы одномерного электрофореза.
- 19. Для диагностики геномных мутаций применяют:**
- а) метод G-окраски;
 - б) метод C-окраски;
 - в) рутинную окраску;
 - г) метод с использованием флюоресцентных красителей.
- 20. Одно из условий проведения массового биохимического скрининга новорожденных:**
- а) низкая частота гена болезни в популяции;
 - б) отсутствие методов патогенетического лечения;
 - в) наличие быстрого, точного, простого в выполнении и недорогого метода диагностики биохимического дефекта;
 - г) выраженный клинический полиморфизм болезни.
- 21. Явление полиморфизма по длине рестриктных фрагментов обусловлено:**
- а) химической и функциональной гетерогенностью ДНК;
 - б) наследуемыми, фенотипически не проявляющимися различиями в последовательности групп

оснований в геноме;

в) существованием различных уровней конформационной организации ДНК.

22. Гетерохроматические участки хромосом содержат:

а) множественные повторы последовательностей ДНК;

б) гены;

в) нетранскрибируемые локусы;

г) регуляторные области.

23. Подлежат массовому биохимическому скринингу:

а) врожденный гипотиреоз;

б) маннозидоз;

в) синдром Марфана;

г) множественная эндокринная неоплазия;

д) фенилкетонурия.

24. Амплификация генов - это:

а) идентификация последовательности оснований ДНК;

б) многократное повторение какого-либо участка ДНК;

в) выделение фрагмента ДНК, содержащего изучаемый ген.

25. Цитогенетический метод является решающим для диагностики:

а) моногенной патологии с известным первичным биохимическим дефектом;

б) синдромов с множественными врожденными пороками развития;

в) хромосомной патологии;

г) мультифакториальных болезней.

26. Показания для проведения специальных биохимических исследований:

а) комплексы врожденных пороков развития и микроаномалий развития на фоне пре- и постнатальной задержки физического развития;

б) рвота, дегидратация, нарушение дыхания, асцит у ребенка 1-го года жизни при исключении пороков развития ЖКТ;

в) прогрессирующая умственная отсталость и неврологическая симптоматика после периода нормального развития различной длительности.

27. Для диагностики болезней, обусловленных мутантным геном известной последовательности, применяют:

а) специфичную рестриктазу;

б) прямую детекцию с использованием специфических молекулярных зондов;

в) семейный анализ распределения нормального полиморфизма длины рестриктных фрагментов.

28. Для проведения цитогенетического анализа используют:

а) мышечные клетки;

б) эритроциты;

в) биоптат хориона;

г) эмбриональную ткань.

29. Проведения биохимических исследований требуют:

а) микроцефалия, умственная отсталость, лицевые дизморфии, пороки развития почек и сердца;

б) судороги, повышенная возбудимость, отставание в психомоторном развитии;

в) повышенная фоточувствительность кожи, тетраплегия, полиневриты, изменение цвета мочи;

г) низкий рост, пороки развития сердца и ЖКТ, брахидактилия, эпикант, мышечная гипотония.

30. Секвенирование ДНК - это:

а) идентификация последовательности оснований ДНК;

б) многократное повторение какого-либо участка ДНК;

в) выделение фрагмента ДНК, содержащего изучаемый ген.

31. Современные цитогенетические методики:

а) исследование полового хроматина;

б) интерфазный анализ хромосом;

в) молекулярно-цитогенетический метод;

г) метод рутинной окраски.

32. Массовому биохимическому скринингу подлежат болезни с:

а) тяжелым течением, летальностью в раннем возрасте независимо от проводимого лечения;

б) высокой частотой гена болезни в популяции;

в) курабельностью при назначении специфической патогенетической терапии.

33. Для получения образцов ДНК можно использовать:

а) кровь;

б) сыворотку;

в) ворсины хориона;

г) амниотическую жидкость;

д) клетки амниотической жидкости;

е) биоптаты кожи, мышц, печени.

34. Микрохромосомные перестройки (микроделеции, микродупликации, транслокации небольших участков хромосом) выявляются с помощью:

- а) протометазного анализа хромосом;
- б) метода С-окрашивания;
- в) анализа полового хроматина;
- г) молекулярно-цитогенетических методов.

35. Для проведения блот-гибридизации по Саузерну необходимы:

- а) нитроцеллюлозный или нейлоновый фильтр;
- б) ДНК пациента;
- в) последовательность ДНК используемого зонда;
- г) специфичная рестриктаза;
- д) ДНК-зонд.

36. Верные утверждения относительно аллельспецифичной гибридизации с олигонуклеотидными зондами:

- а) необходимо знание мутации, обуславливающей данное заболевание;
- б) перед началом ДНК-диагностики необходимо знание последовательности всего гена, включая фланкирующие регуляторные последовательности;
- в) может использоваться для диагностики серповидно-клеточной анемии;
- г) для диагностики достаточно ДНК нескольких членов семьи;
- д) этот диагностический метод применим для небольшого числа генных болезней.

Примерные темы рефератов

1. Современные технологии гематологического анализа. Общая характеристика современных методов исследования, применяемых в гематологии.
2. Белки острой фазы воспаления и маркеры воспалительного процесса.
3. Биохимические, иммунологические, цитогенетические и молекулярно-генетические методы диагностики наследственных болезней.
4. Характеристика, классификация, нарушения метаболизма при лизосомальных и митохондриальных болезнях. Их диагностика.
5. Иммуноферментный анализ: области применения в клинико-диагностической практике. Типы ИФА, характеристика анализаторов. Основные ошибки.
6. ПЦР-анализ в лабораторной практике: принцип, основы работ, подготовка проб. ПЦР-диагностика заболеваний легких, урогенитальных инфекций, вируса папилломы человека.
7. Современные методы лабораторной диагностики поражения костного мозга при солидных опухолях (иммуноцитохимия, ПЦР, проточная цитометрия, метод тканевых культур).
8. Белковые наночипы: технологии конструирования, принцип действия и перспективы применения.
9. Рибозимы: характеристика, механизм действия, опыт применения в лечении вирусных заболеваний, перспективы.
10. Молекулярная диагностика особо опасных инфекций.
11. Технология выявления инфекционных болезней животных и анализа кормов.
12. Молекулярные методы диагностики природно-очаговых инфекций.
13. Молекулярная диагностика инфекционных болезней с фекально-оральным механизмом передачи.
14. Возможности молекулярных методов в диагностике и эпидемиологическом надзоре за гриппом и ОРЗ.

Примерный перечень вопросов к зачету

1. Принцип комплементарности и его использование в гибридизации нуклеиновых кислот.
2. Виды мутаций ДНК и причины их возникновения.

3. Структура и цикл развития вируса иммунодефицита человека.
4. Теория канцерогенеза.
5. Онкогены, онкобелки и возможные механизмы их действия.
6. Полимеразная цепная реакция, принцип метода.
7. ДНК-зонды и их применение.
8. Наследственные заболевания и их диагностика.
9. Ферменты, используемые в клинической диагностике заболеваний.
10. Асинхронность репликации ДНК Блот-гибридизация по Саузерну
Высокоразрешающие цитогенетические методы.
11. Диагностика путем анализа полиморфизма по длине рестриктных фрагментов.
12. Диагностика путем секвенирования гена.
13. Интерфазная цитогенетика.
14. Лабораторная идентификация ступеней болезни.
15. Материал для цитогенетических методов.
16. Методические условия цитогенетических исследований.
17. Показания для биохимических исследований.
18. Показания для цитогенетических исследований.
19. Полимеразная цепная реакция (ПЦР).
20. Принципы биохимической диагностики наследственных болезней.
21. Прямая детекция мутаций (варианты).
22. Селективные диагностические программы.
23. Специфические зонды ДНК.
24. Сущность молекулярно-генетической диагностики Флуоресцентная гибридизация
(FISH-метод).
25. Сравнение прямых и непрямых методов ДНК-диагностики. Алгоритм
генодиагностики.

5.4. Методические материалы, определяющие процедуры оценивания знаний, умений, навыков и (или) опыта деятельности, характеризующих этапы формирования компетенций.

Программа освоения дисциплины предусматривает опрос, подготовку доклада и презентации, реферата, выполнение лабораторных работ, тестирование. Требования к оформлению и выполнению всех предусмотренных в рабочей программе дисциплин форм отчетности и критериев оценивания отражены в методических рекомендациях.

Максимальное количество баллов по дисциплине – 100 баллов. Максимальное количество баллов, которое может набрать студент в течение семестра за различные виды работ – 70 баллов. Максимальная сумма баллов, которые студент может получить на зачете – 30 баллов.

Максимальная сумма баллов за устные ответы на практических занятиях – 14 (7 ответов по 2 балла за каждый опрос), за выполнение лабораторной работы – 8 (4 лабораторных работы по 2 балла), за выступление с докладом – 8 баллов (по 2 балла за доклад), с презентацией – 14 баллов (по 2 балла за презентацию), за выполнение теста – 6 баллов, за выполнение рефератов – 20 баллов.

Промежуточная аттестация проводится в форме зачета. Зачет проводится по вопросам. Максимальное число баллов, которые выставляются студенту по итогам зачета, равняется 30 баллам. На зачете студенты должны давать развернутые ответы на теоретические вопросы, проявляя умение делать самостоятельные обобщения и выводы, приводя достаточное количество примеров.

Шкала оценивания ответов на зачете

Критерий оценивания	Баллы
Полно раскрыто содержание материала в объеме программы;	21-30

четко и правильно даны определения и раскрыто содержание понятий; верно использованы научные термины; для доказательства использованы различные умения, выводы из наблюдений и опытов; ответ самостоятельный, использованы ранее приобретенные знания.	
Раскрыто основное содержание материала; в основном правильно даны определения понятий и использованы научные термины; определения понятий неполные, допущены незначительные нарушения последовательности изложения, небольшие неточности при использовании научных терминов или в выводах и обобщениях из наблюдений и опытов.	14-20
Усвоено основное содержание учебного материала, но изложено фрагментарно, не всегда последовательно; определения понятий недостаточно четкие; не использованы в качестве доказательства выводы и обобщения из наблюдений и опытов или допущены ошибки при их изложении; допущены ошибки и неточности в использовании научной терминологии, определении понятий.	8-13
Основное содержание вопроса не раскрыто; не даны ответы на вспомогательные вопросы; допущены грубые ошибки в определении понятий, при использовании терминологии.	0-7

Максимальное количество баллов – 30

Итоговая шкала по дисциплине

Итоговая оценка по дисциплине выставляется преподавателем с учетом набранных баллов в процессе освоения дисциплины, а также баллов набранных на промежуточной аттестации, которые конвертируется в «зачтено» / «не зачтено» (итоговая форма контроля – зачёт), по следующей схеме:

41 балл и выше	«зачтено»
40 баллов и ниже	«не зачтено»

6. УЧЕБНО-МЕТОДИЧЕСКОЕ И РЕСУРСНОЕ ОБЕСПЕЧЕНИЕ ДИСЦИПЛИНЫ

6.1.Основная литература:

1. Баженова, И.А. Основы молекулярной биологии [Текст] : теория и практика: учеб.пособие / И. А. Баженова, Т. А. Кузнецова. - СПб. : Лань, 2018. - 140с.- Текст: непосредственный
2. Коничев, А. С. Молекулярная биология : учебник для вузов / А. С. Коничев, Г. А. Севастьянова, И. Л. Цветков. — 5-е изд. — Москва : Издательство Юрайт, 2021. — 422 с. — (Высшее образование). — ISBN 978-5-534-13468-1. — Текст : электронный // ЭБС Юрайт [сайт]. — URL: <https://urait.ru/bcode/459165>
3. Молекулярная биология. Практикум : учебное пособие для вузов / А. С. Коничев [и др.] ; под редакцией А. С. Коничева. — 2-е изд. — Москва : Издательство Юрайт, 2021. — 169 с. — (Высшее образование). — ISBN 978-5-534-12544-3. — Текст : электронный // ЭБС Юрайт [сайт]. — URL: <https://urait.ru/bcode/475012>
4. Практикум по молекулярной биологии : учеб.пособие для вузов / Коничев А.С.[и др.]. - М. : КолосС, 2012. - 151с. – Текст: непосредственный

6.2. Дополнительная литература

1. Гргеоржевский, К. В. Основы молекулярной спектроскопии: спектры оптического поглощения и люминесценции, применение в изучении полиоксометаллатных нанокластеров: Учебное пособие / Гргеоржевский К.В., Остроушко А.А., - 2-е изд., стер. - Москва :Флинта, Изд-во Урал. ун-та, 2017. - 210 с. ISBN 978-5-9765-3083-6. - Текст : электронный. - URL: <https://znanium.com/catalog/product/947274>
2. Ершов, Ю. А. Биохимия человека : учебник для вузов / Ю. А. Ершов. — 2-е изд., перераб. и доп. — Москва : Издательство Юрайт, 2021. — 466 с. — (Высшее образование). — ISBN 978-5-534-07769-8. — Текст : электронный // ЭБС Юрайт [сайт]. — URL: <https://urait.ru/bcode/470095>
3. Нефедова, Л. Н. Применение молекулярных методов исследования в генетике : учебное пособие / Л.Н. Нефедова. — Москва : ИНФРА-М, 2021. — 104 с. — (Высшее образование: Бакалавриат). - ISBN 978-5-16-009872-2. - Текст : электронный. - URL: <https://znanium.com/catalog/product/1408262>
4. Практикум по молекулярной биологии : учебное пособие / Н. В. Юнусова, Д. И. Кузьменко, Е. В. Кайгородова [и др.]. — Томск : СибГМУ, 2017. — 65 с. — Текст : электронный // Лань : электронно-библиотечная система. — URL: <https://e.lanbook.com/book/113509>
5. Принципы и методы биохимии и молекулярной биологии : учебник / ред. К. Уилсон и Дж. Уолкер ; пер. с англ. - 3-е изд. - Москва : Лаборатория знаний, 2020. - 855 с. - (Методы в биологии). - ISBN 978-5-00101-786-8. - Текст : электронный. - URL: <https://znanium.com/catalog/product/1200541>
6. Субботина, Т. Н. Молекулярная биология и геновая инженерия : практикум / Т. Н. Субботина, П. А. Николаева, А. Е. Харсекина. - Красноярск : Сиб. федер. ун-т, 2018. - 60 с. - ISBN 978-5-7638-3857-2. - Текст : электронный. - URL: <https://znanium.com/catalog/product/1032111>
7. Якупов, Т. Р. Молекулярная биотехнология : учебник / Т. Р. Якупов, Т. Х. Фаизов. — 2-е изд., стер. — Санкт-Петербург : Лань, 2020. — 160 с. — ISBN 978-5-8114-5820-2. — Текст : электронный // Лань : электронно-библиотечная система. — URL: <https://e.lanbook.com/book/145846>

6.3. Ресурсы информационно-телекоммуникационной сети «Интернет»

1. <https://students-library.com/> - научно-образовательный портал
2. <http://aquavitro.org/2013/06/13/sredstva-diagnostiki-zabolevanij-ryb-molekulyarnaya-diagnostika/> - информационно-образовательный портал
3. <https://medicalplanet.su/genetica/162.html> - информационно-образовательный портал
4. <https://en.ppt-online.org/265616> - образовательный портал
5. <http://medbiol.ru/medbiol/molevol/new3004.htm> - научно-образовательный портал
6. <http://meddaily.info/?cat=article&id=733> - информационно-образовательный портал
7. http://genefunction.ru/public_results – электронная система аннотации бактериальных генов
8. <http://www-nbrf.georgetown.edu/> – база данных по первичным последовательностям и пространственной структуре белков

7. МЕТОДИЧЕСКИЕ УКАЗАНИЯ ПО ОСВОЕНИЮ ДИСЦИПЛИНЫ

1. Методические рекомендации по подготовке и проведению практических и лабораторных работ для направления подготовки 06.03.01 – Биология, профиль «Биомедицинские технологии», квалификация (степень) выпускника бакалавр [Текст]. — М., 2021.
2. Методические рекомендации по выполнению самостоятельных работ, предусмотренных в рамках направления подготовки 06.03.01 – Биология, профиль

«Биомедицинские технологии», квалификация (степень) выпускника бакалавр [Текст].
— М., 2021.

8. ИНФОРМАЦИОННЫЕ ТЕХНОЛОГИИ ДЛЯ ОСУЩЕСТВЛЕНИЯ ОБРАЗОВАТЕЛЬНОГО ПРОЦЕССА ПО ДИСЦИПЛИНЕ

Лицензионное программное обеспечение:

Microsoft Windows
Microsoft Office
Kaspersky Endpoint Security

Информационные справочные системы:

Система ГАРАНТ
Система «КонсультантПлюс»

Профессиональные базы данных

fgosvo.ru
pravo.gov.ru
www.edu.ru

9. МАТЕРИАЛЬНО-ТЕХНИЧЕСКОЕ ОБЕСПЕЧЕНИЕ ДИСЦИПЛИНЫ

Материально-техническое обеспечение дисциплины включает в себя:

- учебные аудитории для проведения занятий лекционного и семинарского типа, курсового проектирования (выполнения курсовых работ), групповых и индивидуальных консультаций, текущего контроля и промежуточной аттестации, укомплектованные учебной мебелью, доской, демонстрационным оборудованием;
- помещения для самостоятельной работы, укомплектованные учебной мебелью, персональными компьютерами с подключением к сети Интернет и обеспечением доступа к электронным библиотекам и в электронную информационно-образовательную среду МГОУ;
- помещения для хранения и профилактического обслуживания учебного оборудования, укомплектованные мебелью (шкафы/стеллажи), наборами демонстрационного оборудования и учебно-наглядными пособиями;
- лаборатория, оснащенная оборудованием: персональными компьютерами с подключением к сети Интернет, наборами демонстрационного оборудования и учебно-наглядными пособиями. Оборудование: установки для электрофореза в полиакриламидном геле, установки для полимеразной цепной реакции (амплификаторы); установки для электрофореза в геле агарозы; спектрофотометр, УФ-бокс, колонки хроматографические, термостаты, центрифуги, магнитные мешалки, весы аналитические, весы технические, охладители проб, рефрижераторные центрифуги, ламинарные боксы. Посуда общего назначения: пробирки, стаканы, колбы плоско- и круглодонные, воронки химические, капельные, делительные. Фарфоровая посуда: тигли, выпарительные чашки, ступки, пестики, воронки Бюхнера. Мерная посуда: цилиндры, мерные колбы, пипетки разного объема, бюретки.