

Минобрнауки России
ФЕДЕРАЛЬНОЕ ГОСУДАРСТВЕННОЕ БЮДЖЕТНОЕ ОБРАЗОВАТЕЛЬНОЕ УЧРЕЖДЕНИЕ
ВЫСШЕГО ОБРАЗОВАНИЯ
«ВОРОНЕЖСКИЙ ГОСУДАРСТВЕННЫЙ УНИВЕРСИТЕТ»
(ФГБОУ ВО «ВГУ»)

УТВЕРЖДАЮ
Заведующий кафедрой
Епринцев Александр Трофимович
Кафедра биохимии и физиологии клетки



21.03.2022

РАБОЧАЯ ПРОГРАММА УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ

ФТД.01 Молекулярные методы диагностики генетических заболеваний

1. Шифр и наименование специальности:

30.05.01 Медицинская биохимия

2. Специализация:

Медицинская биохимия

3. Квалификация (степень) выпускника:

Врач-биохимик

4. Форма обучения:

Очная

5. Кафедра, отвечающая за реализацию дисциплины:

Кафедра биохимии и физиологии клетки

6. Составители программы:

Федорин Дмитрий Николаевич, доцент кафедры биохимии и физиологии клетки, кандидат биологических наук

7. Рекомендована: НМС медико-биологического факультета, протокол №2 от 21.03.2022

8. Учебный год:

2025-2026

9. Цели и задачи учебной дисциплины:

Научить студента теоретическим основам современных методов молекулярной биологии, идентификации основных биологических молекул, диагностики генетически детерминированных нарушений и т.д. Дать основы работы с важными биологическими объектами. Привить способность правильного выбора метода проведения диагностики и идентификации в зависимости от условий эксперимента.

10. Место учебной дисциплины в структуре ООП:

Учебная дисциплина «Молекулярные методы диагностики генетических заболеваний» относится к факультативным дисциплинам ООП ВО подготовки специалиста по направлению 30.05.01 «Медицинская биохимия». Требования к входным компетенциям: способностью и готовностью прогнозировать направление и результат биохимических и физико-химических процессов и явлений, химических превращений биологически важных веществ, происходящих в клетках различных тканей организма человека, а также методы их исследования, решать ситуационные задачи, моделирующие физико-химические процессы, протекающие в живом организме.

11. Планируемые результаты обучения по дисциплине/модулю (знания, умения, навыки), соотнесенные с планируемыми результатами освоения образовательной программы (компетенциями выпускников) и индикаторами их достижения:

Код и название компетенции	Код и название индикатора компетенции	Знания, умения, навыки
ПК-1 Способен выполнять, организовывать и проводить аналитическое обеспечение клинических лабораторных исследований всех категорий сложности	ПК-1.3 Осваивает и внедряет новые методы клинических лабораторных исследований и медицинское оборудование, предназначенное для их выполнения	Знать: основы клинических лабораторных исследований Уметь: применять методы анализа клинических показателей организма в сфере профессиональной деятельности для решения новых задач; воспринимать инновации в целях совершенствования своей профессиональной деятельности. Владеть: навыками качественного и количественного в клинической диагностике

12. Объем дисциплины в зачетных единицах/час:

2/72

Форма промежуточной аттестации:

Зачет

13. Трудоемкость по видам учебной работы

Вид учебной работы	Семестр 10	Всего
--------------------	------------	-------

Аудиторные занятия	32	32
Лекционные занятия	16	16
Групповые консультации		
Практические занятия	16	16
Самостоятельная работа	40	40
Курсовая работа		
Промежуточная аттестация	зачет	зачет
Часы на контроль		
Всего	72	72

13.1. Содержание дисциплины

п/п	Наименование раздела дисциплины	Содержание раздела дисциплины	Реализация раздела дисциплины с помощью онлайн-курса, ЭУМК
1.	Особенности методологии экспериментальных медицинских наук.	Современное понимание терминов диагностика и идентификация. История. Методы, применяемые в диагностических целях. Чувствительность методов. Эволюция.	
2	Методы иммуногистохимии.	Иммуноферментный анализ, типы. Электрофорез. Применение в диагностике.	
3	Полимеразная цепная реакция.	ПЦР - как основа генетической диагностики. Уникальные последовательности ДНК. Применение количественного ПЦР в диагностике генемодифицированных организмов.	
4	Методы идентификации и экспрессионной регуляции генов.	RAPD-метод. Типы рестриктаз. Саузерн-блоттинг - метод идентификации индивидуальных последовательностей ДНК. Нозерн- и Вестерн-блоттинг. Анализ концентрации РНК в клетке. Метод одноцепочечного конформационного полиморфизма. Применение диагностических методов в современной медицине.	

13.2. Темы (разделы) дисциплины и виды занятий

№ п/п	Наименование темы (раздела)	Лекционные занятия	Групповые консультации	Практические занятия	Самостоятельная работа	Всего

1	Особенности методологии экспериментальных медицинских наук.	2	0	2	6	10
2	Методы иммуногистохимии.	2	0	2	12	16
3	Полимеразная цепная реакция.	6	0	6	12	24
4	Методы идентификации и экспрессионной регуляции генов.	6	0	6	10	22
		16	0	16	40	72

14. Методические указания для обучающихся по освоению дисциплины

В соответствии с требованиями ФГОС ВО реализация компетентностного подхода предусматривает широкое использование в учебном процессе активных и интерактивных форм проведения занятий в сочетании с внеаудиторной работой с целью формирования и развития профессиональных навыков обучающихся. Каждый обучающийся обеспечен доступом к библиотечным фондам Университета и кафедры. При изучении дисциплины предусмотрена работа студента в группе, формирующая чувство коллективизма и коммуникабельность; а также самостоятельная работа, способствующая формированию активной жизненной позиции поведения, аккуратности, дисциплинированности. Для успешного освоения дисциплины обучающимся рекомендуется регулярная работа с конспектами лекций, презентационным материалом, своевременное выполнение практических заданий, тестов, заданий текущей аттестации и т.д.

Текущий контроль усвоения определяется устным опросом в ходе занятий. Способность к творческой деятельности и поиску новых решений определяется подбором ситуационных задач. Помимо индивидуальных оценок, должны использоваться оппонирование студентами рефератов друг друга и рецензирование ответов на коллоквиуме. В конце изучения учебной дисциплины проводится контроль знаний в виде зачета.

15. Перечень основной и дополнительной литературы, ресурсов интернет, необходимых для освоения дисциплины

№ п/п	Источник
1	Пак, И. В. Введение в биотехнологию : учебное пособие : [16+] / И. В. Пак, О. В. Трофимов, О. А. Величко ; Тюменский государственный университет. – 3-е изд., перераб. и доп. – Тюмень : Тюменский государственный университет, 2018. – 160 с. : ил. URL: https://biblioclub.ru/index.php?page=book&id=567615
2	Наквасина М.А. Биотехнологии: молекулярно-генетические основы, аналитические и синтетические методы / М.А. Наквасина, М.Г. Холявка, В.Г. Артюхов. Воронеж: Издательский дом ВГУ, 2021. 164 с.

б) дополнительная литература:

№ п/п	Источник
1	<i>Кнорре Д.Г. Биологическая химия : Учебник для студ. хим., биол. и мед. специальностей вузов / Д. Г. Кнорре, С. Д. Мызина.— 3-е изд., испр. — М. : Высш. шк., 2000 .— 478 с.</i>
2	<i>Филиппович Ю.Б. Основы биохимии / Ю.Б. Филиппович. - М. : Высш. шк., 1993.</i>
3	<i>Молекулярная биология клетки / Б. Альберте [и др.] - М. : Мир, 1995.</i>
4	<i>Херрингтон С. Молекулярная клиническая диагностика. Методы / С. Херрингтон, Дж. Макги. - М. : Мир, 1999.</i>

в) информационные электронно-образовательные ресурсы:

№ п/п	Источник
1	Электронно-библиотечная система "Университетская библиотека online" - http://biblioclub.ru/
2	Электронно-библиотечная система "Консультант студента" - http://www.studmedlib.ru
3	Электронно-библиотечная система "Лань" - https://e.lanbook.com/
4	Национальный цифровой ресурс "РУКОНТ" - http://rucont.ru
5	www.lib.vsu.ru – ЗНБ ВГУ

16. Перечень учебно-методического обеспечения для самостоятельной работы

№ п/п	Источник
1	<i>Епринцев, Александр Трофимович. Методы гибридизации нуклеиновых кислот и белков : учебно-методическое пособие для вузов / А.Т. Епринцев, Д.Н. Федорин, О.С. Федорина .— Воронеж : Издательский дом ВГУ, 2014 .— 32 с.</i>
2	<i>Селиванова, Наталья Владимировна. Биохимические методы исследования ферментов глиоксилатного цикла и ЦТК : учебно-методическое пособие для вузов (практикум) / Н.В. Селиванова, Д.Н. Федорин, А.Т. Епринцев .— Воронеж : Издательский дом ВГУ, 2014 .— 40 с.</i>
3	<i>Епринцев, Александр Трофимович. Методы гибридизации нуклеиновых кислот и белков [Электронный ресурс] : учебно-методическое пособие для вузов / А.Т. Епринцев, Д.Н. Федорин, О.С. Федорина .— Воронеж : Издательский дом ВГУ, 2014 .— <URL:http://www.lib.vsu.ru/elib/texts/method/vsu/m14-152.pdf>.</i>
4	<i>Федорин, Дмитрий Николаевич. Молекулярные аспекты биоинженерии : учебное пособие / Д.Н. Федорин, Н.В. Селиванова, А.Т. Епринцев .— Воронеж : Издательский дом ВГУ, 2017 .— 212 с. — Тираж 100. 13,3 п.л</i>

17. Образовательные технологии, используемые при реализации учебной дисциплины, включая дистанционные образовательные технологии (ДОТ), электронное обучение (ЭО), смешанное обучение):

В целях реализации дисциплины проводятся различные типы лекций (вводная, обзорная и т.д.) с использованием мультимедиа, лабораторные и семинарские занятия, подготовка рефератов по изучаемым темам в течении семестра и к научной сессии ВГУ по направлению "Фундаментальная медицина". При реализации дисциплины используются элементы электронного обучения:

1. Чтение лекций с использованием слайд-презентаций.
2. Информационно-коммуникационные технологии (консультации преподавателя через тематические форумы и вебинары с использованием электронной информационно-образовательной среды ФГБОУ ВО "ВГУ" - Образовательный портал «Электронный университет ВГУ» (www.moodle.vsu.ru).
3. Информационные технологии (доступ в Интернет)
4. ЭБС «Консультант студента» <http://www.studmedlib.ru/>
5. ЗНБ ВГУ www.lib.vsu.ru
6. Консультант плюс - информационно-справочная система
7. ЭБС «Университетская библиотека online» <https://biblioclub.ru/>

18. Материально-техническое обеспечение дисциплины:

<p>Учебная аудитория для проведения занятий лекционного типа</p> <p>Специализированная мебель, Проектор EpsonEMP-X52, ноутбук SamsungNP-RV410 S01R с возможностью подключения к сети «Интернет», WinPro 8, OfficeSTD, Kaspersky Endpoint Security, Google Chrome</p>	<p>(г.Воронеж, площадь Университетская, д.1, пом.1, ауд. 365)</p>
<p>Учебная аудитория для проведения занятий семинарского типа (лабораторные занятия), для проведения групповых и индивидуальных консультаций, текущего контроля и промежуточной аттестации</p> <p>Специализированная мебель, набор лабораторной посуды и штативов, вытяжной шкаф, дозаторы, Спектрофотометр СФ 2000, Весы Ohaus Advanturer AR 1530, рН-метр рН-150, холодильник Atlant 4020-022, центрифуга Eppendorf 5804R, камера для электрофореза Helicon SE-1, источник питания Эльф-4, система очистки соды RiOs-Di3 Smart, ДНК-амплификатор Терцик, прибор для проведения ПЦР в реальном времени BioRad Chomo4, прибор для проведения ПЦР в реальном времени LightCycle 96, спектрофотометр T70+, ПК (системный блок Corei3 1.8 ГГц, монитор Samsung Syncmaster E1920), ноутбук Lenovo</p>	<p>(г.Воронеж, площадь Университетская, д.1, пом.1, ауд. 362, 364)</p>

19. Оценочные средства для проведения текущей и промежуточной аттестаций

Порядок оценки освоения обучающимися учебного материала определяется содержанием следующих разделов дисциплины:

№ п/п	Разделы дисциплины (модули)	Код компетенции	Код индикатора	Оценочные средства для текущей аттестации
1	1-4	ПК-1 Способен выполнять, организовывать и проводить аналитическое обеспечение клинических лабораторных исследований всех категорий сложности	ПК-1.3 Осваивает и внедряет новые методы клинических лабораторных исследований и медицинское оборудование, предназначенное для их выполнения	Вопросы по темам дисциплины, рефераты

Промежуточная аттестация

Форма контроля - Зачет

Оценочные средства для промежуточной аттестации

Комплект КИМ

20 Типовые оценочные средства и методические материалы, определяющие процедуры оценивания

20.1 Текущий контроль успеваемости

Контроль успеваемости по дисциплине осуществляется с помощью следующих оценочных средств:

Текущая аттестация

Перечень вопросов для текущей аттестации:

1. Основные принципы работы с нуклеиновыми кислотами.
2. Способы выделения НК из тканей различных организмов.
3. Электрофорез НК в агарозном геле.
4. Спектрофотометрическое определение количества и чистоты препаратов НК.
5. Обратная транскрипция.
6. Полимеразная цепная реакция.
7. Критерии подбора праймеров.
8. Применение ПЦР.
9. ПЦР в реальном времени. Типы.
10. Принципы определения генмодифицированных организмов.

11. Полиморфизм длины амплифицированных фрагментов.
12. Полиморфизм длины рестрикционных фрагментов.
13. Метилирование ДНК. Принцип.
14. Типы ДНК-метиلاз.
15. Модификация ДНК бисульфитом, основы.
16. Использование сателлитных ДНК как маркеров видоспецифичности.
17. Амплификация ДНК с RAW праймерами - ДНК-диагностика.

Темы рефератов

1. История развития молекулярных методов анализа.
2. Первые трансгенные организмы.
3. Ген-модифицированные организмы - плюсы и минусы.
4. Клонирование.
5. Методы исследования качественных показателей наличия ГМО.
6. Преимущества метода ПЦР-РВ. Перспективы применения.
7. Особенности экспрессии генов ЦТК при прорастании.

Текущая аттестация производится в формах: - устного опроса (опрос, собеседование); - письменных работ (рефераты).

20.2 Промежуточная аттестация

Промежуточная аттестация по дисциплине осуществляется с помощью следующих оценочных средств: Собеседование по вопросам к зачету.

Перечень вопросов для текущей аттестации:

Перечень вопросов для текущей аттестации:

1. Основные принципы работы с нуклеиновыми кислотами.
2. Способы выделения НК из тканей различных организмов.
3. Электрофорез НК в агарозном геле.
4. Спектрофотометрическое определение количества и чистоты препаратов НК.
5. Обратная транскрипция.
6. Полимеразная цепная реакция.

7. Критерии подбора праймеров.
8. Применение ПЦР.
9. ПЦР в реальном времени. Типы.
10. Принципы определения генмодифицированных организмов.
11. Полиморфизм длины амплифицированных фрагментов.
12. Полиморфизм длины рестрикционных фрагментов.
13. Метилирование ДНК. Принцип.
14. Типы ДНК-метиلاз.
15. Модификация ДНК бисульфитом, основы.
16. Использование сателлитных ДНК как маркеров видоспецифичности.
17. Амплификация ДНК с RAW праймерами - ДНК-диагностика.

В каждый КИМ входит по 2 вопроса по различным разделам дисциплины. Описание технологии проведения Зачет проводится в виде устного опроса. На зачете студент получает индивидуальный билет, время подготовки к ответу 40 минут. На экзамене запрещается пользоваться какими-либо вспомогательными средствами. Во время проведения зачета экзаменатор может задать любой дополнительной вопрос в пределах вопросов, вынесенных на зачет. Соотношение показателей, критериев и шкалы оценивания результатов обучения.

Критерии оценивания компетенций	Уровень сформированности компетенций	Шкала оценок
Обучающийся в полной мере владеет понятийным аппаратом данной области науки (теоретическими основами дисциплины), способен иллюстрировать ответ примерами, фактами, данными научных исследований, применять теоретические знания для решения практических задач в области биохимии и молекулярной биологии, касающейся проблем медицины	<i>Повышенный уровень</i>	<i>Зачтено</i>
Обучающийся владеет понятийным аппаратом данной области науки (теоретическими основами дисциплины), демонстрирует освоение знаний, умений, навыков компетенций дисциплины, допускает незначительные ошибки, неточности, испытывает затруднения при решении практических задач	<i>Базовый уровень</i>	
Обучающийся владеет частично теоретическими основами дисциплины, фрагментарно способен продемонстрировать освоение знаний, умений, навыков компетенций дисциплины, допускает значительные ошибки при решении практических задач	<i>Пороговый уровень</i>	
Ответ на вопрос не соответствует любым трем из перечисленных показателей. Обучающийся обладает отрывочными, фрагментарными знаниями, допускает грубые ошибки, не может продемонстрировать обладание знаниями, умениями, навыками компетенций дисциплины.	–	<i>Незачтено</i>

