

РАБОЧАЯ ПРОГРАММА

Дисциплины (модуля) **Молекулярно-биологические и генетические методы лабораторных исследований**

Разработчик (и):
Торгованова А.А.
ФИО
биолог ГОБУЗ "МОКБ имени
П. А. Баяндина"
должность

Утверждено на заседании кафедры
микробиологии и биохимии
наименование кафедры
протокол № 10 от 26.03.2024 г.

Заведующий кафедрой микробиологии и биохимии



подпись

Макаревич Е.В.
ФИО

Пояснительная записка

Объем дисциплины – 4 з.е.

1. Результаты обучения по дисциплине (модулю), соотнесенные с индикаторами достижения компетенций, установленными образовательной программой

Компетенции	Индикаторы достижения компетенций	Результаты обучения по дисциплине (модулю)
ПК-4 Способен выполнять лабораторные исследования, в том числе клинические, организовывать и проводить контроль их качества на всех этапах.	ИД-5 _{ПК-4} Организует и проводит молекулярно-биологические и генетические лабораторные исследования.	Знать: методы молекулярного анализа: полимеразная цепная реакция (ПЦР), секвенирование, пиросеквенирование, FISH; принципы работы современного лабораторного оборудования; основные особенности анализа полученной информации. Уметь: эксплуатировать современную аппаратуру для выполнения лабораторных работ; анализировать получаемые результаты; следить за качеством выполнения исследования и достоверностью получаемого результата. Владеть: комплексом лабораторных методов молекулярных исследований для диагностики различных заболеваний; основами интерпретации результатов.

2. Содержание дисциплины (модуля)

Тема 1. Введение. Структурная организация нуклеиновых кислот и белков. Молекулярные механизмы изменчивости – мутации. Структура хроматина. Хромосомы. Гены эукариот. Механизмы регуляции экспрессии генов. Хромосомы во время клеточного деления. Кариотипирование. Репликация ДНК. Репарация ДНК. Некодирующие РНК: открытие, основные виды (рРНК, тРНК).

Тема 2. Методы получения ДНК и РНК из биологического материала. Преаналитический этап лабораторных исследований. Оборудование. Энзимы. Используемый биологический материал. Биопсийный материал. Материал, получаемый при инвазивных методах пренатальной диагностики. Условия взятия, хранения, транспортировки различных видов биологических материалов.

Тема 3. Амплификационные методы. Принципы и методы выделения ДНК и РНК из эукариотических клеток и тканей. Полимеразная цепная реакция (ПЦР). ПЦР в реальном времени, мультиплексная амплификация. Интерпретация результатов.

Тема 4. Секвенирование ДНК. Принцип секвенирования ДНК по Сэнгеру. Электрофорез в полиакриламидном геле. Высокопроцессивное секвенирование (NGS). Пиросеквенирование. Перспективы применения секвенирования в клинико-диагностической практике. Международные базы нуклеотидных последовательностей.

Тема 5. Гибридизационный анализ. ДНК-гибридизация. Флуоресцентная гибридизация in situ (FISH). Метод сравнительной геномной гибридизации на ДНК-микрочипах (array-CGH). Картирование генов с помощью ДНК-зондов. Позиционное клонирование. Различные виды генетических карт человека. Клонирование генов. Векторы для клонирования ДНК.

Тема 6. Хромосомные болезни. Международная цитогенетическая номенклатура в диагностике хромосомной патологии (ISCN). Синдромы анеуплоидий. Синдромы полисомий. Синдромы частичных анеуплоидий. Синдромы хромосомной нестабильности. Пренатальная

ДНК-диагностика: ДНК-диагностика фенилкетонурии и врожденного гипотиреоза. ДНК-диагностика галактоземии, аденогенитального синдрома и муковисцидоза. Профилактика хромосомной патологии.

3. Перечень учебно-методического обеспечения дисциплины (модуля)

- мультимедийные презентационные материалы по дисциплине (модулю) представлены в электронном курсе в ЭИОС МАУ;
- методические материалы для обучающихся по освоению дисциплины (модуля) представлены на официальном сайте МАУ в разделе “Информация по образовательным программам, в том числе адаптированным”.

4. Фонд оценочных средств по дисциплине (модулю)

Является отдельным компонентом образовательной программы, разработан в форме отдельного документа, представлен на официальном сайте МАУ в разделе “Информация по образовательным программам, в том числе адаптированным”. ФОС включает в себя:

- перечень компетенций с указанием этапов их формирования в процессе освоения дисциплины (модуля);
- задания текущего контроля;
- задания промежуточной аттестации;
- задания внутренней оценки качества образования.

5. Перечень основной и дополнительной учебной литературы (печатные издания, электронные учебные издания и (или) ресурсы электронно-библиотечных систем)

Основная литература:

1. *Руководство по клинической иммунологии и аллергологии : учебное пособие / Н. С. Кошкарлова, А. В. Климов, В. В. Климов, В. С. Свиридова. — Томск : СибГМУ, 2021. — 290 с. — Текст : электронный // Лань : электронно-библиотечная система. — URL: <https://e.lanbook.com/book/389012>*
2. *Основы клинической иммунологии и аллергологии [Электронный ресурс]: учебное пособие/ А.А. Алексеева [и др.]. – Электрон.текстовые данные. – М.: ПедиатрЪ, 2016. – 152 с. – Режим доступа: <http://www.iprbookshop.ru/70801.html>.*
3. *ПЦР в реальном времени / Д.В. Ребриков [и др.].. — Москва : Лаборатория знаний, 2020. — 224 с. — ISBN 978-5-00101-794-3. — Текст : электронный // Цифровой образовательный ресурс IPR SMART : [сайт]. — URL: <https://www.iprbookshop.ru/88933.html>*
3. *Скворцова Н.Н. Основы молекулярной биологии [Электронный ресурс]: учебное пособие/ Скворцова Н.Н. – Электрон. текстовые данные – СПб.: Университет ИТМО, 2015. – 74 с. – Режим доступа: <http://www.iprbookshop.ru/67487.html>.*
4. *Анохина Н.В. Общая и клиническая иммунология [Электронный ресурс]: учебное пособие/ Анохина Н.В. – Электрон.текстовые данные. – Саратов: Научная книга, 2019. –159 с. – Режим доступа: <http://www.iprbookshop.ru/81032.html>.*

Дополнительная литература:

5. *Гайворонский, И.В. Анатомия и физиология человека: учеб. для сред. проф. образования / И. В. Гайворонский, Г.И. Ничипорук, А.И. Гайворонский. – 7-е изд., стер. – М.: Академия, 2012. – 495 с.*
6. *Павлович С.А. Микробиология с вирусологией и иммунологией : учебное пособие / Павлович С.А.. — Минск : Вышэйшая школа, 2013. — 800 с. — ISBN 978-985-06-2237-2. — Текст : электронный // Цифровой образовательный ресурс IPR SMART : [сайт]. — URL: <https://www.iprbookshop.ru/24067.html>*

6. Профессиональные базы данных и информационные справочные системы

1. <https://lib.mauniver.ru> - Электронный каталог библиотеки МАУ с возможностью ознакомиться с печатным вариантом издания в читальных залах библиотеки.
2. Цифровой образовательный ресурс IPR SMART - <http://iprbookshop.ru>
3. ЭБС «Издательство Лань» – <https://e.lanbook.com>

7. Перечень лицензионного и свободно распространяемого программного обеспечения, в том числе отечественного производства

- 1) *Офисный пакет Microsoft Office 2007*
- 2) *Система оптического распознавания текста ABBYY FineReader*

8. Обеспечение освоения дисциплины лиц с инвалидностью и ОВЗ

Обучающиеся из числа инвалидов и лиц с ОВЗ обеспечиваются печатными и (или) электронными образовательными ресурсами в формах, адаптированных к ограничениям их здоровья.

9. Материально-техническое обеспечение дисциплины (модуля) представлено в приложении к ОПОП «Материально-технические условия реализации образовательной программы» и включает:

- учебные аудитории для проведения учебных занятий, предусмотренных программой магистратуры, оснащенные оборудованием и техническими средствами обучения;
- помещения для самостоятельной работы обучающихся, оснащенные компьютерной техникой с возможностью подключения к сети «Интернет» и обеспечением доступа к электронной информационно-образовательной среде МАУ;

Допускается частичная замена оборудования его виртуальными аналогами.

10. Распределение трудоемкости по видам учебной деятельности

Таблица 1 – Распределение трудоемкости

Вид учебной деятельности	Распределение трудоемкости дисциплины (модуля) по формам обучения	
	Очная	
	Семестр	Всего часов
	2	
Лекции	20	20
Лабораторные работы	20	20
Практические занятия	20	20
Самостоятельная работа	48	48
Всего часов по дисциплине	144	144
/ из них в форме практической подготовки	-	-
Формы промежуточной аттестации и текущего контроля		
Экзамен	+	+

Перечень практических работ по формам обучения

№ п/п	Темы практических работ
1	2
1	Практическая работа №1. Методы лабораторной диагностики: прямые, косвенные. Диагностическая чувствительность и диагностическая специфичность (расчеты). Субъективность и объективность метода.
2	Практическая работа №2. Определение наследственных болезней. Природа генетических заболеваний. Диагностика и профилактика. Классификация наследственных болезней. Вариации распространенности.
3	Практическая работа №3. Менделирующие, или моногенные наследственные болезни. Хромосомные болезни. Митохондриальные болезни.
4	Практическая работа №4. Ахондроплазия. Семейный поликистоз почек. Болезнь Гентингтона. Врожденная катаракта. Болезнь Хатчинсона. Синдром Марфана. Наследственный панкреатит. Аденоматозный полипоз толстой кишки.
5	Практическая работа №5. Алкаптонурия. Альбинизм. Тирозинемия. Пропионовая ацидемия. Msud. Фенилкетонурия. Синдромы Гурлера-Шейе; Гунтера; Санфилиппо; Моркио; Маротто-Лами; Слая.
6	Практическая работа №6. Болезни Гоше; Нимана-Пика; Тей-Сакса; синдром Фабри; гиперлипопротеинемия; гиперхолестеринемия. Синдром Леш-Нихана; Подагра; Ксеродерма; Муковисцидоз.
7	Практическая работа №7. Гемофилия. Спинальная амиотрофия. Анемия Фанкони. Гомоцистинурия. Синдромы Элерса-Данлоса; Альпорта; Марфана. Буллезный эпидермолиз. Ммиодистрофия Дюшена/Беккера.
8	Практическая работа №8. Эпилепсия. Шизофрения. Болезнь Альцгеймера. Болезни двигательного нейрона. Боковой амиотрофический склероз (БАС). Болезнь Вильсона. Болезнь Паркинсона (дрожательный паралич). Хорея Хантингтона. Торсионная дистония.
9	Практическая работа №9. Факоматозы. Нейрофиброматозы. Болезнь Бурневилля. Болезнь Гиппеля-Линдау. Атаксия-телеангиэктазия Луи-Бар. Диабет. Гиперинсулинемия. Инсулинорезистентность.
10	Практическая работа №10. Пренатальная диагностика. Медико-генетические методы исследования населения.

Перечень лабораторных работ по формам обучения

№ п/п	Темы лабораторных работ
1	2
1	Лабораторная работа №1. Общие правила в лаборатории. Техника безопасности. Основное лабораторное оборудование для проведения молекулярно-биологических и генетических исследований. Чистая, грязная зоны лаборатории. Организация рабочего пространства (зоны экстракции, приготовления/раскапки реакционных смесей, амплификации).
2	Лабораторная работа №2. Выявление ДНК <i>Chlamydia trachomatis</i> / <i>Mycoplasma genitalium</i> (экстракция быстрым методом выделения ДНК из соскобов эпителиальных клеток; амплификация с помощью мультиплексного набора готовых лиофильно высушенных реакционных смесей; амплификатор CFX Bio-Rad). Оценка полученных результатов.
3	Лабораторная работа №3. Выявление ДНК ВПЧ ВКР (экстракция из соскобов эпителиальных клеток с помощью набора "РБ ДНК – экстракция 3"; амплификация с

	помощью мультиплексного набора готовых лиофильно высушенных реакционных смесей; амплификатор CFX Bio-Rad). Оценка полученных результатов.
4	Лабораторная работа №4. Выявление ДНК <i>Mycoplasma genitalium</i> (экстракция из соскобов эпителиальных клеток с помощью набора “ДНК-сорб-АМ”; амплификация с помощью приготавливаемых реакционных смесей; амплификатор Rotor Gene). Оценка полученных результатов.
5	Лабораторная работа №5. Выявление РНК ВГС, качественный/количественный/гено тип (экстракция с помощью набора “РБ ДельтаМаг”; амплификация с помощью наборов готовых лиофильно высушенных реакционных смесей; амплификатор CFX Bio-Rad). Оценка полученных результатов.
6	Лабораторная работа №6. Выявление ДНК ЦМВ (экстракция с помощью набора “РБ экстракция 100”; амплификация с помощью набора готовых лиофильно высушенных реакционных смесей; амплификатор CFX Bio-Rad). Оценка полученных результатов.
7	Лабораторная работа №7. Выявление РНК вирусов гриппа А и В (экстракция с помощью набора “РБ Сорбитус”; амплификация с помощью набора готовых лиофильно высушенных реакционных смесей; амплификатор CFX Bio-Rad). Оценка полученных результатов.
8	Лабораторная работа №8. Выявление РНК вирусов гриппа А и В (экстракция с помощью набора “РИБО-преп”; амплификация с помощью приготавливаемых реакционных смесей; амплификатор Rotor Gene). Оценка полученных результатов.
9	Лабораторная работа №9. Определение делеций локуса AZF (фактор азооспермии) на Y-хромосоме человека методом Real-time PCR. Оценка полученных результатов.
10	Лабораторная работа №10. Определение мутаций BRCA (BRCA1 2080delA (insA)/BRCA2 6174delT), мутации, ассоциированные с раком молочной железы и яичников, методом Real-time PCR. Оценка полученных результатов.