

Б1.В.07  
шифр дисциплины

**РАБОЧАЯ ПРОГРАММА**

Дисциплины  
(модуля)

Молекулярно-биологические и генетические методы  
лабораторных исследований

---

Разработчик (и):

Торгованова А.А.

ФИО

доцент кафедры МиБ

должность

Утверждено на заседании кафедры

микробиологии и биохимии

наименование кафедры

протокол № 5 от 10.01.2022 г.

Заведующий кафедрой МиБ

  
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)
<b>ПК-4.</b> Способен выполнять лабораторные исследования, в том числе клинические, организовывать и проводить контроль их качества на всех этапах.	ИД-5 <sub>ПК-4</sub> Организует и проводит молекулярно-биологические и генетические лабораторные исследования.	<b>Знать:</b> методы молекулярного анализа: полимеразная цепная реакция (ПЦР), секвенирование, пиросеквенирование, FISH; принципы работы современного лабораторного оборудования; основные особенности анализа полученной информации. <b>Уметь:</b> эксплуатировать современную аппаратуру для выполнения лабораторных работ; анализировать получаемые результаты; следить за качеством выполнения исследования и достоверностью получаемого результата. <b>Владеть:</b> 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, адреногенитального синдрома и муковисцероза. Профилактика хромосомной патологии.

### **3. Перечень учебно-методического обеспечения дисциплины (модуля)**

- мультимедийные презентационные материалы по дисциплине (модулю) представлены в электронном курсе в ЭИОС МГТУ;
- методические материалы для обучающихся по освоению дисциплины (модуля) представлены на официальном сайте МГТУ 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 МГТУ 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. *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>.*
2. *Ребриков Д.В. ПЦР в реальном времени / Д.В. Ребриков, Г.А. Саматов, Д.Ю. Трофимов, П.А. Семенов, А.М. Савилова, И.А. Кофиади, Д.Д. Абрамов. – М.: БИНОМ. Лаборатория знаний, 2009. – 223 с.*
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 [Электронный ресурс]: учебное пособие/ Павлович С.А. – Электрон.текстовые данные. – Минск: Вышэйшая школа, 2013. – 800 с. – Режим доступа: <http://www.iprbookshop.ru/24067.html>.*

### **6. Профессиональные базы данных и информационные справочные системы**

- 1) *Государственная система правовой информации – официальный интернет-портал правовой информации - URL: <http://pravo.gov.ru>*
- 2) *Информационная система «Единое окно доступа к образовательным ресурсам»\_- URL: <http://window.edu.ru>*
- 3) *Справочно-правовая система. Консультант Плюс - URL: <http://www.consultant.ru/>*



Курсовая работа (проект)	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
Количество расчетно-графических работ	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
Количество контрольных работ	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-

### 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.