

МИНИСТЕРСТВО НАУКИ И ВЫСШЕГО ОБРАЗОВАНИЯ РОССИЙСКОЙ ФЕДЕРАЦИИ

**федеральное государственное автономное
образовательное учреждение высшего образования_
«Национальный исследовательский Нижегородский государственный университет
им. Н.И. Лобачевского»**

Институт биологии и биомедицины

УТВЕРЖДЕНО

решением президиума Ученого совета ННГУ

протокол № 1 от 16.01.2024 г.

Рабочая программа дисциплины

Энзимология: медицинские аспекты

Уровень высшего образования

Специалитет

Направление подготовки / специальность

30.05.01 - Медицинская биохимия

Направленность образовательной программы

Медицинская биохимия

Форма обучения

очная

г. Нижний Новгород

2024 год начала подготовки

1. Место дисциплины в структуре ОПОП

Дисциплина Б1.О.56 Энзимология: медицинские аспекты относится к обязательной части образовательной программы.

2. Планируемые результаты обучения по дисциплине, соотнесенные с планируемыми результатами освоения образовательной программы (компетенциями и индикаторами достижения компетенций)

Формируемые компетенции (код, содержание компетенции)	Планируемые результаты обучения по дисциплине (модулю), в соответствии с индикатором достижения компетенции		Наименование оценочного средства	
	Индикатор достижения компетенции (код, содержание индикатора)	Результаты обучения по дисциплине	Для текущего контроля успеваемости	Для промежуточной аттестации
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: Обладает фундаментальными и прикладными знаниями в области медицинских и естественнонаучных дисциплин ОПК-1.2: Критически рассматривает возможные варианты решения задач профессиональной деятельности ОПК-1.3: Умеет грамотно применять знания в области медицинских и естественнонаучных дисциплин для решения стандартных и инновационных задач профессиональной деятельности	ОПК-1.1: Обладает фундаментальными и прикладными знаниями в области строения, функционирования и применения ферментов ОПК-1.2: Способен грамотно выбрать методику применения или исследования ферментов для решения задач профессиональной деятельности ОПК-1.3: Умеет грамотно применять знания в области энзимологии для решения стандартных и инновационных задач энзимодиагностики и энзимотерапии	Контрольная работа Собеседование Тест	Экзамен: Контрольные вопросы
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	ОПК-2.1: Обладает знаниями в области морфофункционального, физиологического состояния и патологических процессов в организме человека ОПК-2.2: Анализирует морфофункциональные, физиологические состояния и патологические процессы в организме человека при проведении биомедицинских	ОПК-2.1: Обладает знаниями в области строения, механизмов действия и регуляции работы ферментов в норме и при протекании патологических процессов в организме человека ОПК-2.2: Анализирует морфофункциональные,	Доклад-презентация Тест	Экзамен: Контрольные вопросы

биомедицинских исследований	исследований ОПК-2.3: Владеет методами моделирования патологических состояний in vivo и in vitro ОПК-2.4: Умеет аргументировать морфофункциональные, физиологические состояния и патологические процессы в организме человека и выбор модели патологических состояний in vivo и in vitro при проведении биомедицинских исследований	физиологические состояния и патологические процессы в организме человека на основе результатов энзимологических исследований ОПК-2.3: Владеет методами моделирования патологических состояний in vivo и in vitro с помощью ферментов и их ингибиторов ОПК-2.4: Умеет сделать правильный вывод из полученных данных энзимологического исследования и связать его с морфофункциональными, физиологическими состояниями и патологическими процессами в организме человека		
-----------------------------	---	--	--	--

3. Структура и содержание дисциплины

3.1 Трудоемкость дисциплины

	очная
Общая трудоемкость, з.е.	4
Часов по учебному плану	144
в том числе	
аудиторные занятия (контактная работа):	
- занятия лекционного типа	36
- занятия семинарского типа (практические занятия / лабораторные работы)	62
- КСР	2
самостоятельная работа	8
Промежуточная аттестация	36
	Экзамен

3.2. Содержание дисциплины

(структурированное по темам (разделам) с указанием отведенного на них количества академических часов и виды учебных занятий)

Наименование разделов и тем дисциплины	Всего (часы)	в том числе	
		Контактная работа (работа во взаимодействии с преподавателем),	Самостоятельная работа

		часы из них			обучающегося, часы
		Занятия лекционного типа	Занятия семинарского типа (практические занятия/ лабора- торные работы), часы	Всего	
	0 Ф 0	0 Ф 0	0 Ф 0	0 Ф 0	0 Ф 0
Тема 1 Введение. Клиническая энзимология и ее значение для медицины (энзимопатология, энзимодиагностика, энзимотерапия).	6	2	4	6	
Тема 2 Строение белковой молекулы: уровни организации, аминокислотный состав, химические и физические свойства	12	4	6	10	2
Тема 3 Классификация ферментов.	18	6	10	16	2
Тема 4 Кинетика ферментативных реакций, общие принципы регуляции активности ферментов. Простые и сложные ферменты. Кофакторы	14	4	8	12	2
Тема 5 Энзимопатологии. Патологии углеводного обмена. Лизосомальные болезни накопления. Патологии обмена аминокислот. Патологии обмена нуклеотидов.	44	16	26	42	2
Тема 6 Основы энзимодиагностики и энзимотерапии	12	4	8	12	
Аттестация	36				
КСР	2			2	
Итого	144	36	62	100	8

Содержание разделов и тем дисциплины

Тема 1. Энзимопатологии: история вопроса, разнообразие, классификация. Энзимодиагностика: история вопроса, основные направления развития, современное состояние, применение в диагностической практике. Энзимотерапия: история вопроса, основные направления развития, заместительная и системная энзимотерапия.

Тема 2. Белки и аминокислоты. Особенности строения аминокислот, физико-химические свойства. Классификации аминокислот. Первичная структура белка: образование полипептидной связи. Вторичная структура белка: поддерживающие связи, альфа-спираль и бета-сладчатость. Третичная структура белка: формирующие связи, принципы организации, примеры ферментов. Четвертичная структура белка: формирующие связи, принципы организации, примеры ферментов. Надмолекулярная организация ферментов: комплекс, конъюгат, ансамбль.

Тема 3. Классификация ферментов. Класс оксидоредуктазы: катализируемые реакции, подклассы, примеры представителей. Класс трансферазы: катализируемые реакции, подклассы, примеры представителей. Класс гидролазы: катализируемые реакции, подклассы, примеры представителей. Класс лиазы: катализируемые реакции, подклассы, примеры представителей. Класс изомеразы: катализируемые реакции, подклассы, примеры представителей. Класс лигазы: катализируемые реакции, подклассы, примеры представителей. Класс транслоказы: катализируемые реакции, подклассы, примеры представителей.

Тема 4. Активность ферментов: общая, удельная, молекулярная. Факторы, влияющие на скорость ферментативных реакций. Влияние концентрации субстрата (метод Михаэлиса-Бентен, Лайнуивера-Берка). Влияние концентрации фермента. Влияние времени. Зависимость ферментативной реакции от рН среды, от температуры. Кофакторы и коферменты: классификация, принципы действия, примеры реакций. Активаторы и ингибиторы ферментов. Классификация ингибиторов: обратимые, необратимые; конкурентные, неконкурентные. Субстратное ингибирование. Антиферменты.

Тема 5. Патологии обменов различных веществ: этиология, проявления, диагностика, история открытия, существующее лечение, перспективы. Патологии углеводного обмена. Патологии обмена глюкозы:

нарушения гликолиза, нарушения пентозофосфатного пути, нарушения глюконеогенеза. Нарушения метаболизма галактозы (галактоземия). Нарушения метаболизма фруктозы. Дисахаридозы. Гликогенозы. Лизосомальные болезни накопления. Классификация. Нарушения обмена сфинголипидов и другие болезни накопления липидов (болезнь Гоше, тея-Сакса, Нимана-Пика) Мукополисахаридозы I, II, III типов.

Тема 6. Основы энзимодиагностики. Ферментативная активность сыворотки крови значение исследования ферментных констелляций. Учет особенностей биосистем при энзимодиагностике гиперферментемия клинико-диагностическое значение определения отдельных ферментов. Алкогольдегидрогеназа. Аспаратаминотрансфераза. Аланинаминотрансфераза. Гамма-глутамилтрансфераза. Глутаматдегидрогеназа. Глутатионредуктаза. Глюкозо-6-фосфатдегидрогеназа. Изоцитратдегидрогеназа. Каталаза. Креатинкиназа. Лактатдегидрогеназа. Супероксиддисмутаза. Липаза. Фосфатазы. Методы определения активности ферментов: колориметрические, спектрофотометрические, флуориметрические, кондуктометрические и другие физико-химические методы.

4. Учебно-методическое обеспечение самостоятельной работы обучающихся

Самостоятельная работа обучающихся включает в себя подготовку к контрольным вопросам и заданиям для текущего контроля и промежуточной аттестации по итогам освоения дисциплины приведенным в п. 5.

Для обеспечения самостоятельной работы обучающихся используются:

- электронный курс "нет" (нет).
- открытый онлайн-курс МООС "нет" (нет).

Иные учебно-методические материалы: нет

5. Фонд оценочных средств для текущего контроля успеваемости и промежуточной аттестации по дисциплине (модулю)

5.1 Типовые задания, необходимые для оценки результатов обучения при проведении текущего контроля успеваемости с указанием критериев их оценивания:

5.1.1 Типовые задания (оценочное средство - Контрольная работа) для оценки сформированности компетенции ОПК-1:

Контрольная работа №1.

Вариант 1

1. Строение ферментов. Одно- и двухкомпонентные ферменты.
2. Функции белковой и небелковой частей.
3. Кофакторы (коферменты и простетические группы), их классификация: нуклеотидного типа строения (НАД(Ф), ФМН, ФАД, КоА, НТФ, НДФС); производные витаминов (ТПФ, ПЛФ, ПМФ, дезоксиаденозилкобаламин, метилкобаламин, биотин, ТГФК), алифатического ряда (глутатион, липоевая кислота).
4. Пирролохинолинхинон (PQQ) как кофактор.

Вариант 2

1. Основные типы реакций и примеры ферментов с кофакторами разных групп.
2. Строение и функционирование пируватдегидрогеназного комплекса.

3. Металлоферменты. Строение и типы организации железо-серных центров; металлофлавопротеины.
4. Методы выделения и очистки ферментов, их основные стадии. Лабораторное оборудование и материалы, необходимые для выделения и очистки ферментов.

Контрольная работа №2.

Вариант 1

1. Кинетика ферментативных реакций. Общая, удельная и молекулярная активность (число оборотов). Единицы ферментативной активности. Зависимость скорости ферментативной реакции от времени, концентрации субстрата, температуры и pH.
2. Константа Михаэлиса и ее смысл. Правила выделения и методы расчета активности альфа-амилазы, креатинкиназы, СОД, АсАт и АлАт, трипсина.

Вариант 2.

1. Графические способы определения константы Михаэлиса. Метод Лайнуивера – Бэрка, Иди – Хофсти (Скэтчарда), Вульфа – Хайнса, Эйзенталя и Корниш-Боудена.
2. Общие правила работы с ферментами. Способы выделения, очистки, стабилизации, контроля чистоты и хранения ферментативных препаратов. Основные методические приемы определения активности ферментов.

Критерии оценивания (оценочное средство - Контрольная работа)

Оценка	Критерии оценивания
зачтено	Работа сдана в полном объеме, но в ней допущены 1 - 2 грубые тематические ошибки или пропущен 1 ключевой вопрос темы контрольной работы.
не зачтено	Работа сдана в полном объеме, но в ней допущено более 2-х грубых тематических ошибок или пропущено более 1-го ключевого вопроса темы контрольной работы

5.1.2 Типовые задания (оценочное средство - Собеседование) для оценки сформированности компетенции ОПК-1:

Тема «Строение белковой молекулы: уровни организации, аминокислотный состав, химические и физические свойства»

1. Различия в локализации ферментов, их значение и пути достижения. “Цитоплазматический” и “секреторный” пути транспорта ферментов.
2. Причины высокой каталитической активности и избирательности действия ферментов. Теория Фишера. Теория дыбы. Теория Кошля(э)нда.
3. Механизмы протекания двухсубстратных реакций.
4. Строение и функционирование сериновых протеиназ.

Тема «Кинетика ферментативных реакций, общие принципы регуляции активности ферментов. Простые и сложные ферменты. Кофакторы»

1. Скорость ферментативной реакции: общая, удельная и молекулярная активность (число оборотов), единицы ферментативной активности, способы ее расчета.
2. Зависимость скорости ферментативной реакции от времени, pH, температуры. Влияние концентрации фермента и субстрата на начальную скорость реакции. Субстратная константа и константа Михаэлиса. Границы применимости кинетики Михаэлиса – Ментен.
3. Ингибиторы ферментов. Обратимое и необратимое ингибирование. Типы ингибирования: конкурентное, неконкурентное, бесконкурентное, смешанное и методы их установления. Константа ингибирования. Субстратное ингибирование, ингибирование продуктом. Примеры ингибиторов.
4. Особенности строения и функционирования гексокиназы.

Критерии оценивания (оценочное средство - Собеседование)

Оценка	Критерии оценивания
превосходно	Безупречное знание понятий, концепций, умение сопоставлять и анализировать материал. Безошибочные ответы на дополнительные вопросы. Оформление материала без замечаний.
отлично	Знание материала и демонстрация навыков с незначительными недочетами, неточностями. Одна ошибка при ответах на дополнительные вопросы. Оформление материала с небольшими замечаниями.
очень хорошо	Недочеты при сравнительном анализе, незначительные ошибки, устраняемые после наводящих вопросов преподавателя. Две ошибки при ответах на дополнительные вопросы. Оформление материала с небольшими замечаниями.
хорошо	Знание теоретического материала в неполном объеме, неточности и ошибки. Три ошибки при ответах на дополнительные вопросы. Оформление материала с замечаниями.
удовлетворительно	Знание материала в объеме 50%, грубые ошибки в изложении материала (не более трех). Три ошибки при ответах на дополнительные вопросы. Оформление материала с замечаниями.
неудовлетворительно	Знание только самых основ, неумение сопоставлять и анализировать. Три ошибки при ответах на дополнительные вопросы. Оформление материала с замечаниями.
плохо	Грубые ошибки в понимании теоретического материала, не знание основ, неумение сопоставлять и анализировать. Три ошибки при ответах на дополнительные вопросы. Оформление материала с замечаниями.

5.1.3 Типовые задания (оценочное средство - Тест) для оценки сформированности компетенции ОПК-1:

Тест №1. Тема «Строение белковой молекулы: уровни организации, аминокислотный состав, химические и физические»

1. Типы связей, характерные для первичной структуры:
1) водородная 2) дисульфидная 3) гидрофобные взаимодействия 4) пептидная
2. Методы определения вторичной структуры белка:
1) ультрацентрифугирование 2) рентгеноструктурный анализ 3) хроматография
4) гель-фильтрация
3. Разновидности вторичной структуры белка:
1) глобула 2) спираль 3) субъединица 4) фибрилла
4. Разновидности третичной структуры белка:
1) глобула 2) спираль 3) субъединица 4) фибрилла
5. Факторы, нарушающие спиральную структуру белков:
1) наличие остатков аланина 2) наличие остатков пролина 3) наличие остатков глицина
4) гидрофобное взаимодействие
6. Что является движущей силой в возникновении вторичной структуры белка?
1) электростатическое отталкивание 2) способность остатков аминокислот к образованию водородных связей 3) гидрофобное взаимодействие
4) термостабильность
7. Какой белок обладает самой высокой степенью α -спирализации полипептидной цепи?
1) кератин 2) гемоглобин 3) миоглобин 4) инсулин
8. Основной метод определения третичной структуры белка:
1) аффинная хроматография 2) диск-электрофорез 3) гель-фильтрация
4) рентгеноструктурный анализ
9. К фибриллярным белкам относятся:
1) инсулин 2) гемоглобин 3) альбумин 4) коллаген
1. К глобулярным белкам относятся:
1) эластин 2) миоглобин 3) фиброин 4) миозин
2. Связи, стабилизирующие третичную структуру в глобулярных белках:
1) водородные 2) пептидные 3) гидрофобные взаимодействия 4) фосфодиэфирные
3. Что является движущей силой в возникновении третичной структуры?
1) способность к седиментации 2) гидрофобные взаимодействия 3) взаимодействие радикалов аминокислот с H_2O 4) электростатическое отталкивание
4. Для какого белка впервые была установлена третичная структура?
1) инсулин 2) коллаген 3) миоглобин 4) гемоглобин
5. Какие преимущества дает построение белков из отдельных субъединиц?
1) обеспечивает термостабильность 2) обеспечивает растворимость 3) экономит генетический материал

6. Белки, обладающие четвертичной структурой:
1) протамины 2) гистоны 3) гемоглобин 4) лактатдегидрогеназа
7. Какие признаки характерны для гистонов?
1) относятся к белкам растительного происхождения 2) участвуют в регуляции активности генома 3) содержат много остатков пролина и глицина 4) содержат много остатков аргинина и лизина
8. Основными функциями гистонов являются:
1) структурная 2) энергетическая 3) питательная 4) транспортная
9. Какие аминокислоты содержатся в гистонах в повышенных количествах?
1) валин 2) лизин 3) серин 4) фенилаланин
10. К простым белкам относятся:
1) протамины 2) глутамин 3) гистидин 4) глютелины
11. Простыми белками не являются:
1) склеропротеины 2) казеин 3) проламины 4) альбумины
12. Какие белки относятся к классу протеиноидов?
1) альбумины 2) гистоны 3) коллаген 4) казеин
13. Какие белки относятся к сложным?
1) липопротеины 2) склеропротеины 3) глютелины 4) гемоглобин
14. Казеин относится к классу:
1) нуклеопротеинов 2) липопротеинов 3) фосфопротеинов 4) хромопротеинов
15. Какие свойства характерны для белков?
1) амфотерность 2) устойчивость к изменению pH 3) термостабильность 4) неустойчивость к изменению температуры
16. Иммуноглобулины относятся к классу:
1) липопротеинов 2) гликопротеинов 3) нуклеопротеинов 4) фосфопротеинов
17. Какие из перечисленных связей являются ковалентными?
1) пептидные 2) гидрофобные 3) водородные 4) дисульфидные
18. При талассемии наблюдается угнетение синтеза:
1) мочевины 2) одной из цепей гемоглобина 3) гема 4) иммуноглобулинов
19. При серповидноклеточной анемии нарушается структура:
1) альбуминов 2) глобулинов 3) гемоглобина 4) иммуноглобулинов
20. К пептидам относятся:
1) гастрин 2) церулоплазмин 3) ангиотензин 4) глутамин
21. Какое количество углерода содержится в белках?
1) 10 – 20 % 2) 35 – 40 % 3) 51 – 55 % 4) 60 – 70 %
22. Какое количество азота содержится в белках?
1) 5 – 10 % 2) 15 – 18 % 3) 25 – 30 % 4) 35 – 40 %
23. Какие гормоны имеют пептидную структуру?
1) тироксин 2) окситоцин 3) вазопрессин 4) адреналин
24. В белке, имеющем четвертичную структуру, отдельная полипептидная цепь имеет название:
1) протомер 2) протромбин 3) домен 4) глобулин
25. К пептидам относятся:
1) альбумин 2) ансерин 3) карнозин 4) глютелин

26. К какому классу соединений относятся гистоны?
1) сложные белки 2) простые белки 3) пептиды 4) аминокислоты
27. Что такое фолдинг белка?
1) расщепление на пептиды 2) присоединение к лиганду 3) сворачивание полипептидной цепи 4) выпадение в осадок
28. Олигомерные белки состоят из:
1) одной полипептидной цепи 2) двух и более полипептидных цепей 3) белковой и небелковой части 4) одной глобулы
29. К металлопротеинам относятся::
1) инсулин 2) глюкагон 3) глутатион 4) трансферрин
30. Какой закон положен в основу колориметрического метода анализа?
1) Ньютона 2) Фарадея 3) Авогадро 4) Ламберта-Бугера-Бера
31. Универсальные цветные реакции на белки и аминокислоты:
1) ксантопротеиновая 2) нингидриновая 3) Фоля 4) биуретовая
32. Положительную биуретовую реакцию дают вещества, содержащие минимум пептидных связей:
1) одну 2) две 3) три 4) пять
33. Принцип метода ксантопротеиновой реакции заключается в:
1) образовании комплекса Руэмана 2) образовании осадка сульфида свинца 3) нитровании бензольного кольца 4) образовании комплекса с ионами меди
34. Нормальное содержание общего белка в сыворотке крови:
1) 20 – 30 г/л 2) 40 – 50 г/л 3) 65 – 85 г/л 4) 90 – 100 г/л
35. Гипопротеинемия наблюдается при:
1) миеломной болезни 2) хронических нефритах 3) алиментарной дистрофии 4) сахарном диабете
36. Какие вещества используют для высаливания белков?
1) сульфат аммония 2) сахарозу 3) соли тяжелых металлов 4) CuSO_4
37. При высаливании белков происходит:
1) увеличение заряда 2) устранение заряда 3) дегидратация молекулы 4) разрыв пептидных связей
38. Для очистки раствора белка от низкомолекулярных примесей используют:
1) высаливание 2) ультрацентрифугирование 3) секвенирование 4) диализ
39. На чем основан метод гель-фильтрации?
1) на различиях молекулярной массы 2) на различиях величин заряда 3) на различиях размеров молекул 4) на различиях растворимости
40. На каких свойствах белков основан метод аффинной хроматографии?
1) амфотерности 2) способности к ионизации 3) величине молекулярной массы 4) специфическом взаимодействии с лигандами
41. Конечные продукты гидролиза простого белка:
1) нуклеотиды 2) азотистые основания 3) аминокислоты 4) глюкоза
42. Гидролиз белков могут вызывать:
1) соли тяжелых металлов 2) кислоты 3) сульфат аммония 4) трипсин

43. Принцип метода биуретовой реакции заключается в:
1) образовании комплекса Руэмана 2) образовании осадка сульфида свинца 3) нитровании ароматических аминокислот 4) образовании комплекса с ионами меди
44. В полунасыщенном растворе сульфата аммония выпадают в осадок:
1) альбумины 2) глобулины 3) протамины 4) гистоны
45. При денатурации белков происходит изменение следующих свойств:
1) молекулярной массы 2) амфотерности 3) биологической активности 4) первичной структуры
46. Свойства нативных белков:
1) специфичность взаимодействия с лигандом 2) термостабильность 3) устойчивость к изменению pH 4) электрофоретическая подвижность
47. Для денатурированных белков характерно:
1) наличие водородных связей 2) сохранение пептидных связей 3) потеря первичной, вторичной и третичной структур 4) наличие четвертичной структуры

5.1.4 Типовые задания (оценочное средство - Тест) для оценки сформированности компетенции ОПК-2:

Тест №1. Тема «Энзимопатологии. Патологии углеводного обмена. Лизосомальные болезни накопления. Патологии обмена аминокислот. Патологии обмена нуклеотидов»

1. Дайте определение клеточного органоида «лизосома».
2. К генным наследственным болезням относятся:

А. моногенные

Б. мультифакториальные

В. трисомия

Г. хромосомные перестройки

3. При каком заболевании проведение ДНК-скрининга затруднено в связи с многочисленными мутациями в гене IDS?

4. Гексозаминидаза А катализирует реакцию расщепления ганглиозида GM2 на:

А. Ацетилнейраминовая кислота + гексозоцерамид

Б. церамид + ацетилгалактозамин

В. Ацетилнейраминовая кислота + ганглиозид GM3

Г. ацетилгалактозамин + ганглиозид GM3

5. Дефицит белка-активатора GM2 характерен для болезни:

А. Вольмана

Б. Фарбера

Г. Тея-Сакса

Д. Нимана-Пика

6. К хромосомным наследственным болезням относятся:

А. Моносомия

Б. Полигенные болезни

В. Трисомия

7. Большинство лизосомальных болезней накопления наследуются по _____ признаку.

8. ФЗТ – это _____ (дайте определение).

9. СРТ – это _____ (дайте определение).

10. Конкурентный ингибитор глюкозилцерамид-синтазы был использован для лечения болезни _____.

11. К нарушениям обмена сфинголипидов и другим болезням накопления липидов относятся: ____, _____, _____, _____.

12. Сиалидаза применяется при СРТ болезни:

А. Гоше

Б. Тея-Сакса

В. Нимана-Пика

Г. Хантера

13. Бета-глюкозил-цереброзидаза расщепляет глюкоцереброзид на:

А. глюкозу и цереброзид

Б. глюкозу и сфингозин

В. Глюкозу и церамид

Г. Гексозу цереброзид

14. Мутации в гене SMPD1 приводят к снижению активности:

А. нейраминидазы

Б. кислой сфингомиелинидазы

В. Гексозаминидазы

Г. Сульфоцерамиддиэстеразы

15. Мутации в гене SMPD1 присутствуют при болезни _____.

16. Расщепление сфингомиелина на фосфохолин и церамид катализирует _____.

17. Мутации в гене NPC1 или NPC2 ведут к накоплению незатерифицированного холестерина, сфингомиелина в клетках при болезни _____.

18. Аспират костного мозга инфильтрован пенистыми клетками при болезни _____.

19. Мукополисахариды – это углеводная часть _____.

20. Молекулы полисахаридов состоят из повторяющихся звеньев, которые построены из _____ и _____.

21. Аминосахара это - _____ (определение).

22. Ингибитор глюкозил-церамид-синтазы применяется для лечения заболевания:

А. Фарбера

Б. Тея-Сакса

В. Гоше

Д. Нимана-Пика

23. Какую реакцию катализирует альфа-L-идуронидаза?

24. Назовите тяжелую форму МПС I типа.

25. Основные лабораторные методы подтверждения диагноза МПС I типа включают в себя:

1. _____ 2. _____ 3. _____

26. Укажите тип наследования болезни Хантера.

27. Фермент идуронат-2-сульфатаза катализирует реакцию _____.

28. Изофермент НехА состоит из ____ и ____ субъединиц

Изофермент НехВ состоит из ____ и ____ субъединиц.

29. Препаратом для ФЗТ при МПС I типа является _____.

Критерии оценивания (оценочное средство - Тест)

Оценка	Критерии оценивания
превосходно	правильно выполнено более 95% вопросов
отлично	правильно выполнено от 95 до 80% вопросов
очень хорошо	правильно выполнено от 80 до 70% вопросов
хорошо	правильно выполнено от 70 до 60% вопросов
удовлетворительно	правильно выполнено от 60 до 40% вопросов
неудовлетворительно	правильно выполнено от 40 до 20% вопросов
плохо	правильно выполнено от 20 до 40% вопросов

5.1.5 Типовые задания (оценочное средство - Доклад-презентация) для оценки сформированности компетенции ОПК-2:

Энзимопатологию (группу близкородственных энзимопатологий), которой будет посвящен доклад, выбирает сам студент по согласованию с преподавателем. Доклад должен иметь длительность 7-10 мин. Для фермента приводится шифр КФ (с пояснением), катализируемая реакция (с указанием механизма катализа), даются сведения о строении (состав холофермента, кофактор, др.), демонстрируется изображение молекулы. Описывается: а) алгоритм возникновения системного блока (накопление субстрата, недостаток продукта, побочные пути протекания реакции), б) физиологические проявления системного блока (видоизменения клеток ткани, органов, реакция организма), в) метод определения активности фермента с использованием современного биохимического оборудования, используемый в медицине, г) роль фермента в организме человека, локализация (в клетке, органе). Демонстрируется связь изменений активности фермента с определенными морфофункциональными, физиологическими состояниями и патологическими процессами в организме. Приветствуется наличие в докладе сведений об особенностях кодирования фермента, его синтеза, регуляции активности, ингибирования и методах определения активности.

Пользуясь информацией докладов, слушатели во время доклада должны заполнить таблицу “Первичные энзимопатии”:

Название фермента, название энзимопатии	Шифр (КФ), (МКБ)	Катализируемая реакция	Кофакторы, эффекторы, особенности строения	Последствия блока при энзимопатии	Методы диагностики и лечения

Для подготовки докладов с презентациями обязательно использование открытой международной базы данных по ферментам <http://www.expasy.org/enzyme/> (ExPASy Proteomics Server, Швеция) и связанных с ней баз данных, самостоятельный отбор материала из интернет-источников свободного доступа, а также анализ статей (не менее 2х) из научных журналов (индивидуально рекомендуются преподавателем).

В бумажном виде оформляется краткое содержание доклада (не более 3 листов, шрифт Times New Roman, 12 пт, межстрочный интервал 1,5). Дополнительно оформляется титульный лист в свободном стиле, с указанием названия фермента, ФИО и номера студенческой группы автора, а также лист со списком использованных источников информации. Презентация должна иметь 5 – 6 слайдов, отражать и дополнять текст выступления». Основными критериями оценки работы являются:

- 1) Степень разработки темы.
- 2) Полнота охвата научной литературы.
- 3) Самостоятельность, творческий подход к рассматриваемой проблеме.
- 4) Использование новейшего фактологического и статистического материала.
- 5) Соответствие содержания работы её названию.
- 6) Грамотность, логичность изложения материала в целом и выводов по работе, в частности.
- 7) Качество оформления презентации.
- 8) Доклад.
- 9) Ответы на вопросы.

Примеры выбираемых энзимопатий:

Фенилкетонурия, тирозинемия, алкаптонурия, альбинизм, болезнь с запахом мочи кленового сиропа (лейциноз), гистидинемия, гомоцистеинурия, Болезнь Хартнупа, неклеточная гиперглициемия, цистиноз, Синдром Криглера-Найяра, энзимопатии приводящие к нарушению синтеза мочевины (гипераммониемия I типа – дефект карбамоилфосфатсинтетазы I, гипераммониемия II типа – дефект орнитинкарбамоил-трансферазы, цитруллинемия – отсутствие аргининосукцинатсинтетазы, аргининосукцинат-ацидурия – дефект аргининосукцинатлиазы, гипераргининемия – дефект аргиназы)

Критерии оценивания (оценочное средство - Доклад-презентация)

Оценка	Критерии оценивания
зачтено	Доклад-презентация подготовлен студентом и с учетом рекомендаций, самостоятельно. Материалы сданы на проверку преподавателю не позднее, чем за день до семинарского занятия, на котором делается доклад-презентация. Внесены все исправления согласно замечаниям преподавателя. Доклад-презентация оценивается по: 1) Степени разработки темы. Представлено максимальное количество аспектов (сторон) современного состояния знаний по теме доклада-презентации. 2) Полноте охвата научной литературы и использования новейшего фактологического и статистического материала. В основном (не менее 5 источников) использована литература, изданная не позднее чем за 10 лет до подготовки доклада-презентации. 5) Соответствие содержания работы её названию. Содержание работы соответствует ее названию. 6) Грамотность, логичность изложения материала в целом и выводов по работе, в частности. Материал изложен логично, грамотно, сделаны адекватные материалу выводы. 7) Качество оформления презентации. Презентация оформлена качественно, информация на слайдах соответствует изложенному материалу 8)

Оценка	Критерии оценивания
	Свободный стиль изложения. На занятии доклад-презентация изложен в свободном, грамотном, стиле, без использования письменного источника (не читая). 9) Способность студента отвечать на вопросы преподавателя и студентов. Даны исчерпывающие ответы на вопросы по теме доклада от преподавателя и студентов
не зачтено	Доклад-презентация не подготовлен, не учтены рекомендации. Материалы не сданы на проверку преподавателю или сданы менее, чем за день до семинарского занятия, на котором делается доклад-презентация. Использовано не достаточное количество источников, или они все изданы более 10 лет назад. Содержание работы частично или полностью не соответствует названию, нарушена логика изложения материала. В тексте содержится большое количество грамматических и лексических ошибок, выводы не соответствуют изложенному материалу. Презентация не соответствует содержанию работы или выполнена некачественно. На занятии доклад-презентация изложен студентом с использованием письменного источника (читал), автор плохо ориентируется в теме. Отсутствуют исчерпывающие ответы на вопросы по теме доклада от преподавателя и студентов.

5.2. Описание шкал оценивания результатов обучения по дисциплине при промежуточной аттестации

Шкала оценивания сформированности компетенций

Уровень сформированности компетенций (индикатор достижения компетенций)	плохо	неудовлетворительно	удовлетворительно	хорошо	очень хорошо	отлично	превосходно
	не зачтено			зачтено			
<u>Знания</u>	Отсутствие знаний теоретического материала. Невозможность оценить полноту знаний вследствие отказа обучающегося от ответа	Уровень знаний ниже минимальных требований. Имели место грубые ошибки	Минимально допустимый уровень знаний. Допущено много негрубых ошибок	Уровень знаний в объеме, соответствующем программе подготовки. Допущено несколько негрубых ошибок	Уровень знаний в объеме, соответствующем программе подготовки. Допущено несколько несущественных ошибок	Уровень знаний в объеме, соответствующем программе подготовки. Ошибок нет.	Уровень знаний в объеме, превышающем программу подготовки.
<u>Умения</u>	Отсутствие минимальных умений. Невозможность оценить наличие умений вследствие отказа обучающегося от ответа	При решении стандартных задач не продемонстрированы основные умения. Имели место грубые ошибки	Продemonстрированы основные умения. Решены типовые задачи с негрубыми ошибками. Выполнены все задания, но	Продemonстрированы все основные умения. Решены все основные задачи с негрубыми ошибками. Выполнены все задания	Продemonстрированы все основные умения. Решены все основные задачи. Выполнены все задания в полном объеме, но	Продemonстрированы все основные умения. Решены все основные задачи с отдельным и несущест	Продemonстрированы все основные умения. Решены все основные задачи. Выполнены все задания, в полном объеме без недочетов

			не в полном объеме	в полном объеме, но некоторые с недочетами	некоторые с недочетами	енными недочетам и, выполнены все задания в полном объеме	
<u>Навыки</u>	Отсутствие базовых навыков. Невозможность оценить наличие навыков вследствие отказа обучающегося от ответа	При решении стандартных задач не продемонстрированы базовые навыки. Имели место грубые ошибки	Имеется минимальный набор навыков для решения стандартных задач с некоторым и недочетами	Продемонстрированы базовые навыки при решении стандартных задач с некоторым и недочетами	Продемонстрированы базовые навыки при решении стандартных задач без ошибок и недочетов	Продемонстрированы навыки при решении нестандартных задач без ошибок и недочетов	Продемонстрирован творческий подход к решению нестандартных задач

Шкала оценивания при промежуточной аттестации

Оценка		Уровень подготовки
зачтено	превосходно	Все компетенции (части компетенций), на формирование которых направлена дисциплина, сформированы на уровне не ниже «превосходно», продемонстрированы знания, умения, владения по соответствующим компетенциям на уровне выше предусмотренного программой
	отлично	Все компетенции (части компетенций), на формирование которых направлена дисциплина, сформированы на уровне не ниже «отлично».
	очень хорошо	Все компетенции (части компетенций), на формирование которых направлена дисциплина, сформированы на уровне не ниже «очень хорошо»
	хорошо	Все компетенции (части компетенций), на формирование которых направлена дисциплина, сформированы на уровне не ниже «хорошо».
	удовлетворительно	Все компетенции (части компетенций), на формирование которых направлена дисциплина, сформированы на уровне не ниже «удовлетворительно», при этом хотя бы одна компетенция сформирована на уровне «удовлетворительно»
не зачтено	неудовлетворительно	Хотя бы одна компетенция сформирована на уровне «неудовлетворительно».
	плохо	Хотя бы одна компетенция сформирована на уровне «плохо»

5.3 Типовые контрольные задания или иные материалы, необходимые для оценки результатов обучения на промежуточной аттестации с указанием критериев их оценивания:

5.3.1 Типовые задания (оценочное средство - Контрольные вопросы) для оценки сформированности компетенции ОПК-1

1. Биологическая роль, общие и специфические свойства ферментов. Строение ферментов. Активный центр, его сайты и типичные аминокислоты.

2. Активные центры ферментов, подцентры (сайты) АЦ. Процесс формирования активного центра при фолдинге. Примеры строения АЦ (сериновые протеиназы, дегидрогеназы и др.). Роль кофакторов в функционировании АЦ.
3. Апоферменты: строение, синтез, роль в ферментативном катализе.
4. Понятие кофактора. Кофакторы алифатического ряда (глутатион, липоевая кислота).
5. Понятие кофакторов. Кофакторы-производные витаминов. ТПФ (ТДФ), ПЛФ, ПМФ, дезоксиаденозилкобаламин, метилкобаламин, биотин, ТГФК. Примеры ферментов с кофакторами данной группы.
6. Понятие кофакторов. Кофакторы нуклеотидного типа строения (НАД(Ф), ФМН, ФАД, КоА, НТФ, НДФС – формулы, примеры ферментов).
7. Принципы Международной системы номенклатуры и классификации ферментов, примеры. Другие принципы деления ферментов на семейства, классы и группы.
8. Кинетика ферментативных реакций. Общая, удельная и молекулярная активность (число оборотов). Единицы ферментативной активности. Зависимость скорости ферментативной реакции от времени, концентрации субстрата, температуры и pH. Константа Михаэлиса и ее смысл.
9. Общие правила работы с ферментами. Способы выделения, очистки, стабилизации, контроля чистоты и хранения ферментативных препаратов. Основные методические приемы определения активности ферментов.
10. Механизм ферментативного катализа. Причины высокой каталитической активности и избирательности действия ферментов. Теория Фишера, теория Кошля(э)нда. Работа гексокиназы как пример индуцированного соответствия.
11. Механизмы протекания двухсубстратных реакций (пинг-понг, разновидности последовательного механизма). Свободнорадикальный механизм ферментативных реакций.
12. Ковалентный катализ на примере сериновой протеиназы.
13. Лактатдегидрогеназа: шифр (с пояснением), строение, катализируемая реакция, механизм катализа, функционирование, роль изоферментов ЛДГ в регуляции метаболизма, смысл такой регуляции.
14. Иммуноферментный анализ, варианты и стадии его проведения.
15. Ферменты как инструменты физико-химических исследований.
16. Сортировка и транспорт ферментов: цитоплазматический путь. Сигналы адресации и механизм транспорта ферментов в ядро.
17. Секреторный путь транспорта ферментов, прохождение отдельных компартментов. Примеры секретируемых ферментов и их функций.
18. Системы регуляции белкового синтеза как способ регуляции метаболизма через ферментативный аппарат. Возможные способы регуляции trp-оперона.
19. Значение энзимологических исследований для медицины. Энзимодиагностика. Энзимопатология. Энзимотерапия.
20. Примеры определения активности ферментов. Глюкозооксидазный метод определения глюкозы, другие примеры.

5.3.2 Типовые задания (оценочное средство - Контрольные вопросы) для оценки сформированности компетенции ОПК-2

1. Энзимопатологии углеводного обмена: нарушения метаболизма глюкозы.
2. Энзимопатологии углеводного обмена: нарушения метаболизма пентозофосфатного пути.
3. Энзимопатологии углеводного обмена: нарушения глюконеогенеза.
4. Энзимопатологии углеводного обмена: нарушения метаболизма галактозы
5. Энзимопатологии углеводного обмена: дисахаридозы
6. Энзимопатологии углеводного обмена: нарушения метаболизма гликогена.
7. Агликогенозы, гликогенозы. Группы гликогенозов.

8. Нарушения обмена сфинголипидов и другие болезни накопления липидов. Болезнь Гоше.
9. Нарушения обмена сфинголипидов и другие болезни накопления липидов. Болезнь Тея-Сакса.
10. Нарушения обмена сфинголипидов и другие болезни накопления липидов. Болезнь Ниманна-Пика.
11. Гликозаминогликаны. Строение, функции, классификация, примеры.
12. Мукополисахаридозы. Мукополисахаридоз 1 типа.
13. Мукополисахаридозы. Мукополисахаридоз 2 типа. Болезнь Хантера.
14. Энзимопатологии обмена аминокислот. Тирозинемия.
15. Энзимопатологии обмена аминокислот. Алкаптонурия.
16. Энзимопатологии обмена аминокислот. Гистидинемия.
17. Энзимопатологии обмена нуклеотидов.
18. Энзимодиагностика: цель, задачи, методы. Примеры ферментов, применяемых для проведения биохимических анализов.
19. Энзимодиагностика: примеры ферментов, определяемых при диагностике заболеваний.
20. Энзимотерапия: основные подходы к реализации в клинике. Примеры ферментов и катализируемых реакций.
21. Основные правила проведения ферментативных реакций при биохимических исследованиях.
22. Ферменты в медицинской генетике. Основные группы, примеры катализируемых реакций.

Критерии оценивания (оценочное средство - Контрольные вопросы)

Оценка	Критерии оценивания
превосходно	Безупречное знание понятий, концепций, умение сопоставлять и анализировать материал. Безошибочные ответы на дополнительные вопросы.
отлично	Знание материала и демонстрация навыков с незначительными недочетами, неточностями. Одна ошибка при ответах на дополнительные вопросы.
очень хорошо	Недочеты при сравнительном анализе, незначительные ошибки, устраняемые после наводящих вопросов преподавателя. Две ошибки при ответах на дополнительные вопросы.
хорошо	Знание теоретического материала в неполном объеме, неточности и ошибки. Три ошибки при ответах на дополнительные вопросы.
удовлетворительно	Знание материала в объеме 50%, грубые ошибки в изложении материала (не более трех). Три ошибки при ответах на дополнительные вопросы.
неудовлетворительно	Знание только самых основ, неумение сопоставлять и анализировать. Три ошибки при ответах на дополнительные вопросы.
плохо	Грубые ошибки в понимании теоретического материала, не знание основ, неумение сопоставлять и анализировать. Три ошибки при ответах на дополнительные вопросы.

6. Учебно-методическое и информационное обеспечение дисциплины (модуля)

Основная литература:

1. Стручкова Ирина Валерьевна. Регуляция биосинтеза белка : учеб.-метод. пособие для студентов ННГУ, обучающихся по направлению "Биология" и направлению "Экология и природопользование" / Нижегородский государственный университет им. Н. И. Лобачевского. - Н. Новгород : ННГУ, 2011. - 101 с. - 101.41., 79 экз.

Дополнительная литература:

1. Ленинджер А. Л. Основы биохимии : в 3 т. [Т.] 1 / пер. с англ. В. В. Борисова [и др.] ; под ред. В. А. Энгельгардта, Я. М. Варшавского. - М. : Мир, 1985. - 365 с. : ил. - 2.80., 57 экз.
2. Ленинджер А. Л. Основы биохимии : в 3 т. : пер. с англ. [Т.] 2 / пер. т. М. Г. Дуниной, С. Н. Преображенского ; под ред. В. А. Энгельгардта, Я. М. Варшавского. - М. : Мир, 1985. - [7], 355 с. : ил. - 2.80., 59 экз.
3. Ленинджер А. Л. Основы биохимии : в 3 т. : пер. с англ. [Т.] 3 / [пер. т. В. Г. Горбулева и др.] ; под ред. В. А. Энгельгардта, Я. М. Варшавского. - М. : Мир, 1985. - [6], 313 с. : ил. - 2.50., 59 экз.

Программное обеспечение и Интернет-ресурсы (в соответствии с содержанием дисциплины):

<http://www.expasy.org/enzyme> открытая международная база данных по ферментам (ExPASy Proteomics Server, Швеция)

<http://www.studmedlib.ru> ЭБС «Консультант студента»

<http://znaniyum.com/> ЭБС «ZNANIUM.COM»

www.biblio-online.ru ЭБС «Юрайт»

<http://www.studentlibrary.ru/> Студенческая электронная библиотека «StudentLibrary»

<http://e.lanbook.com/> Электронная библиотека «Лань»

<https://elibrary.ru/defaultx.asp>. Научная электронная библиотека «E-library.ru»

<http://www.springer.com> Сайт издательства «Springer»

<http://www.sciencedirect.com> Сайт издательства «Elsevier»

<http://www.scopus.com> База данных «Scopus»

<http://webofknowledge.com/> База данных «Web of Science»

7. Материально-техническое обеспечение дисциплины (модуля)

Учебные аудитории для проведения учебных занятий, предусмотренных образовательной программой, оснащены мультимедийным оборудованием (проектор, экран), техническими средствами обучения, компьютерами.

Помещения для самостоятельной работы обучающихся оснащены компьютерной техникой с возможностью подключения к сети "Интернет" и обеспечены доступом в электронную информационно-образовательную среду.

Программа составлена в соответствии с требованиями ОС ННГУ по направлению подготовки/специальности 30.05.01 - Медицинская биохимия.

Автор(ы): Черкасова Елена Игоревна, кандидат биологических наук.

Заведующий кафедрой: Брилкина Анна Александровна, кандидат биологических наук.

Программа одобрена на заседании методической комиссии от 05.12.2023г., протокол № 2.