

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 Ученого совета ННГУ  
протокол от  
«\_\_\_» \_\_\_\_\_ 2022 г. № \_\_\_

## **Рабочая программа дисциплины**

### **Энзимология: медицинские аспекты**

Уровень высшего образования  
**Специалитет**

Направление подготовки  
**30.05.01 Медицинская биохимия**

Квалификация (степень) выпускника  
**Врач-биохимик**

Форма обучения  
**Очная**

Нижний Новгород

2022 год

## 1. Место дисциплины в структуре ООП

Дисциплина “Энзимология: медицинские аспекты” относится к обязательной части ООП направления подготовки 30.05.01 Медицинская биохимия, формируемой участниками образовательных отношений. Для освоения дисциплины студент должен владеть основными понятиями общей и аналитической химии, общей биохимии, фармакологии, клинической лабораторной диагностики, обладать навыками работы в биохимической лаборатории.

## 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	
<b>ОПК-1</b>  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.	Обладает фундаментальными и прикладными знаниями в области строения, функционирования и применения ферментов	Собеседование  Контрольные работы  Выполнение тестовых заданий  Подготовка доклада
	ОПК 1.2. Критически рассматривает возможные варианты решения задач профессиональной деятельности.	Способен грамотно выбрать методику применения или исследования ферментов для 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.	Умеет грамотно применять знания в области энзимологии для решения стандартных и инновационных задач энзимодиагностики и энзимотерапии.	
<b>ОПК-2</b>  Способен выявлять и оценивать морфофункциональные, физиологические состояния и патологические	ОПК-2.1. Обладает знаниями в области морфофункционального, физиологического состояния и патологических процессов в организме человека.	Обладает знаниями в области строения, механизмов действия и регуляции работы ферментов в норме и при протекании патологических процессов в организме человека	Подготовка доклада

процессы в организме человека, моделировать патологические состояния <i>in vivo</i> и <i>in vitro</i> при проведении биомедицинских исследований			
	ОПК-2.2. Анализирует морфофункциональные, физиологические состояния и патологические процессы в организме человека при проведении биомедицинских исследований.	Анализирует морфофункциональные, физиологические состояния и патологические процессы в организме человека на основе результатов энзимологических исследований	
	ОПК-2.3. Владеет методами моделирования патологических состояний <i>in vivo</i> и <i>in vitro</i> .	Владеет методами моделирования патологических состояний <i>in vivo</i> и <i>in vitro</i> с помощью ферментов и их ингибиторов	
	ОПК-2.4. Умеет аргументировать морфофункциональные, физиологические состояния и патологические процессы в организме человека и выбор модели патологических состояний <i>in vivo</i> и <i>in vitro</i> при проведении биомедицинских исследований	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 форма обучения
<b>Общая трудоемкость</b>	<b>4 ЗЕТ</b>
<b>Часов по учебному плану</b>	<b>54</b>
<b>в том числе</b>	
<b>аудиторные занятия (контактная работа):</b>	
-занятия лекционного типа	36
- занятия семинарского типа	44
- занятия лабораторного типа	18
<b>самостоятельная работа</b>	<b>8</b>
<b>КСР</b>	<b>2</b>
<b>Промежуточная аттестация:</b>	<b>36</b>

экзамен – 9 семестр	
---------------------	--

### 3.2. Содержание дисциплины

Наименование и краткое содержание разделов и тем дисциплины	Всего, часы	Контактная работа (работа во взаимодействии с преподавателем), часы, из них				Самостоятельная работа обучающегося, часы
		Занятия лекционного типа	Занятия лабораторного типа	Практические занятия (семинары)	Всего	
1. Введение. Клиническая энзимология и ее значение для медицины (энзимопатология, энзимодиагностика, энзимотерапия).	5	2	0	2	4	1
2. Строение белковой молекулы: уровни организации, аминокислотный состав, химические и физические свойства	19	8	0	10	18	1
3. Классификация ферментов.	5	2	0	2	4	1
4. Кинетика ферментативных реакций, общие принципы регуляции активности ферментов. Простые и сложные ферменты. Кофакторы	28	8	8	10	26	2
5. Энзимопатологии. Патологии углеводного обмена. Лизосомальные болезни накопления. Патологии обмена аминокислот. Патологии обмена нуклеотидов.	30	8	10	10	28	2
6. Основы энзимодиагностики и энзимотерапии.	19	8	0	10	18	1
Итого	106	36	18	44	98	8

Семинарские занятия организуются, в том числе в форме практической подготовки, которая предусматривает участие обучающихся в выполнении отдельных элементов работ, связанных с будущей профессиональной деятельностью.

Практическая подготовка предусматривает собеседование, решение прикладных задач, написание контрольных, участие в научных дискуссиях в рамках устных опросов и коллоквиумов.

Практическая подготовка направлена на формирование и развитие:

- практических навыков в соответствии с перечнем задач профессиональной деятельности ОП: участие в организации и проведение научного исследования по актуальной проблеме, участие в работах по диагностике заболеваний и патологических состояний пациентов;

- компетенций - ОПК-1: Способен использовать и применять фундаментальные и прикладные медицинские, естественнонаучные знания для постановки и решения стандартных и инновационных задач профессиональной деятельности; 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 биомедицинских исследований.

Текущий контроль успеваемости реализуется в рамках занятий семинарского типа, индивидуальных консультаций, тестовых заданий, контрольных работ, доклада с презентацией.

#### **4. Учебно-методическое обеспечение самостоятельной работы обучающихся**

##### **4.1 Методические указания для обучающихся**

Самостоятельная работа направлена на изучение темы, предложенной для защиты на спецсеминаре (в соответствии с тематикой выпускной квалификационной работы) и включает работу в читальном зале библиотеки и в домашних условиях, с доступом к ресурсам Интернет, а так же подготовку обучающимся доклада и презентации по одной из интересующих тем.

*Цель самостоятельной работы* - подготовка современного компетентного специалиста и формирование способностей и навыков к непрерывному самообразованию и профессиональному совершенствованию.

Самостоятельная работа является наиболее деятельным и творческим процессом, который выполняет ряд дидактических функций: способствует формированию диалектического мышления, вырабатывает высокую культуру умственного труда, совершенствует способы организации познавательной деятельности, воспитывает ответственность, целеустремленность, систематичность и последовательность в работе студентов, развивает у них бережное отношение к своему времени, способность доводить до конца начатое дело.

##### **4.2 Изучение понятийного аппарата дисциплины**

Вся система индивидуальной самостоятельной работы должна быть подчинена усвоению понятийного аппарата, поскольку одной из важнейших задач подготовки современного грамотного специалиста является овладение и грамотное применение профессиональной терминологии. Лучшему усвоению и пониманию дисциплины помогут учебники, монографии, справочники и интернет ресурсы.

##### **4.3 Изучение тем самостоятельной подготовки по учебно-тематическому плану**

Особое место отводится самостоятельной проработке студентами отдельных разделов и тем по изучаемой дисциплине. В ходе самостоятельной работы студенты разрабатывают курсовую работу, доклад для защиты курсовой работы и форму презентации изучаемого материала, что способствует увеличению объема знаний, выработке умений и навыков всестороннего овладения способами и приемами профессиональной деятельности.

##### **4.4 Работа над основной и дополнительной литературой**

При проведении самостоятельной подготовки к темам практических занятий рекомендуется начать изучение литературы с монографий и затем дополнить полученную информацию материалами из периодических изданий.

##### **Вопросы для подготовки к выполнению практических заданий на лабораторных занятиях**

1. Основные блоки спектрофотометра. Правила работы на нем.
2. Понятие спектра поглощения. Закон Бугера – Ламберта – Бэра.
3. Правила рН-метрии и приготовления буферных растворов для энзимологического исследования.
4. Правила работы на центрифуге (с применением центрифужных весов).
5. Условия выделения ферментов, максимально сохраняющие их каталитическую активность.

6. Алгоритм определения удельной ферментативной активности фермента с помощью спектрофотометра
7. Техника безопасности при работе с системой для электрофореза.
8. Понятие изоформ, алгоритм их определения с применением электрофореза.
9. Пути аллостерической регуляции ферментативной активности.
10. Пути изостерической регуляции ферментативной активности.
11. Последовательность событий, составляющих механизм действия ферментов, важных в энзимодиагностике..
12. Графическое представление результатов энзимологического эксперимента для определения константы Михаэлиса.
13. Алгоритм определения общей и удельной активности фермента.
14. Алгоритм определения специфичности фермента.
15. Алгоритм определения константы Михаэлиса с помощью графиков, построенных в координатах Лайнуивера – Бэрка, Иди – Хофсти, Вульфа – Хайнса, Эйзенталя и Корниш-Боудена.

### Темы лабораторных занятий

1. Определение активности аланинаминотрансферазы в сыворотке крови УФ-кинетическим методом.
2. Определение активности аспаратаминотрансферазы в сыворотке крови унифицированным методом Райтмана-френкеля.
3. Определение активности амилазы в сыворотке крови УФ-кинетическим методом.
4. Определение активности гамма-глутамилтрансферазы в сыворотке крови кинетическим методом Зейца.
5. Определение общей активности креатинкиназы в сыворотке и плазме крови УФ-кинетическим методом.
6. Определение активности лактатдегидрогеназы в сыворотке крови УФ-кинетическим методом.
7. Определение активности липазы в сыворотке крови ферментативным кинетическим методом.
8. Определение активности холинэстеразы в сыворотке крови кинетическим методом с гексацианоферратом.
9. Определение щелочной фосфатазы в крови кинетическим методом.

### 4.5 Изучение сайтов по темам дисциплины в сети Интернет

Ресурсы Интернет являются одним из альтернативных источников быстрого поиска требуемой информации. Их использование возможно для получения основных и дополнительных сведений по изучаемым материалам.

Контрольные вопросы и задания для проведения текущего контроля и промежуточной аттестации по итогам освоения дисциплины приведены в п. 5.2.

## 5. Фонд оценочных средств для промежуточной аттестации по дисциплине (модулю), включающий:

### 5.1 Описание шкал оценивания результатов обучения по дисциплине

Уровень сформированности компетенций (индикатора достижения компетенций)	Шкала оценивания сформированности компетенций						
	плохо	неудовлетворительно	удовлетворительно	хорошо	очень хорошо	отлично	превосходно
	не зачтено		зачтено				
<b>Знания</b>	Отсутствие знаний	Уровень знаний ниже	Минимально допустимы	Уровень знаний в объеме,	Уровень знаний в объеме,	Уровень знаний в объеме,	Уровень знаний в

	теоретического материала. Невозможность оценить полноту знаний вследствие отказа обучающегося от ответа	минимальных требований. Имели место грубые ошибки.	й уровень знаний. Допущено много негрубых ошибки.	соответствующем программе подготовки Допущено несколько негрубых ошибок	соответствующем программе подготовки. Допущено несколько несущественных ошибок	соответствующем программе подготовки, без ошибок.	объеме, превышающем программу подготовки.
<b>Умения</b>	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 не в полном объеме.	Продemonстрированы все основные умения. Решены все основные задачи с негрубыми ошибками. Выполнены все задания, в полном объеме, но некоторые с недочетами.	Продemonстрированы все основные умения. Решены все основные задачи. Выполнены все задания, в полном объеме, но некоторые с недочетами.	Продemonстрированы все основные умения, решены все основные задачи с отдельным и несущественным недочетом и, выполнены все задания в полном объеме.	Продemonстрированы все основные умения,. Решены все основные задачи. Выполнены все задания, в полном объеме без недочетов
<b>Навыки</b>	Отсутствие владения материалом. 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 некоторыми и недочетами	Продemonстрированы базовые навыки при решении стандартных задач с некоторыми и недочетами	Продemonстрированы базовые навыки при решении стандартных задач без ошибок и недочетов.	Продemonстрированы навыки при решении нестандартных задач без ошибок и недочетов.	Продemonстрирован творческий подход к решению нестандартных задач

### Шкала оценки при промежуточной аттестации

Оценка		Уровень подготовки
<b>зачтено</b>	<b>превосходно</b>	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
	<b>отлично</b>	Все компетенции (части компетенций), на формирование которых направлена дисциплина, сформированы на уровне не ниже «отлично», при этом хотя бы одна компетенция сформирована на уровне «отлично»
	<b>очень хорошо</b>	Все компетенции (части компетенций), на формирование которых направлена дисциплина, сформированы на уровне не ниже «очень хорошо», при этом хотя бы одна компетенция сформирована на уровне «очень хорошо»
	<b>хорошо</b>	Все компетенции (части компетенций), на формирование которых направлена дисциплина, сформированы на уровне не ниже «хорошо», при этом хотя бы одна компетенция сформирована на уровне «хорошо»
	<b>удовлетворительно</b>	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»
<b>не зачтено</b>	<b>неудовлетворительно</b>	Хотя бы одна компетенция сформирована на уровне «неудовлетворительно», ни одна из компетенций не сформирована на уровне «плохо»
	<b>плохо</b>	Хотя бы одна компетенция сформирована на уровне «плохо»

**Шкала оценки контрольной работы, устных ответов при опросе (в том числе - решения расчетных задач), тестов:**

Критерии оценивания	1 плохо	2 неудовл.	3 удовл.	4 хорошо	5 отлично
% правильно выполненных заданий контрольной работы	Менее 50%	50-60 %	61-75 %	76-90 %	91-100 %
Характеристика знаний и умений при ответе на коллоквиуме, устном опросе, решении задач, выполнении практических заданий	Не знает, не умеет	Фрагментарные знания, умения, много грубых ошибок.	Неполное знание, 1 грубая или несколько небольших ошибок, в целом успешное, но не систематическое умение, требующее помощи преподавателя.	Знание и умение с небольшими пробелами, мало ошибок, успешное, но не полностью самостоятельное	Знание и умение полное и устойчивое, систематическое, успешное, самостоятельное

**Шкала оценки доклада с презентацией**

Зачтено	Доклад выполнен согласно требованиям п.5, краткое содержание доклада в бумажном виде с учетом замечаний преподавателя, сделанных после заслушивания доклада, сдано не позднее, чем за 1 неделю до окончания семестра.
Не зачтено	Доклад не соответствует требованиям п.5 и/или не сдан в срок не позднее, чем за 1 неделю до окончания семестра.

**Шкала оценки ответа на зачете**

Превосходно	Безупречное знание понятий, концепций, умение сопоставлять и анализировать материал. В текущей успеваемости при обучении по дисциплине – “зачтено”, “4” или “5” по всем соответствующим видам деятельности.
-------------	---



Отлично	Знание материала и демонстрация навыков с незначительными недочетами, неточностями, пр. В текущей успеваемости при обучении по дисциплине – “зачтено”, “3”, “4” или “5” по всем соответствующим видам деятельности ИЛИ ответ на экзамене соответствует оценке “очень хорошо”, но в текущей успеваемости при обучении дисциплине - “зачтено” и “5” по всем соответствующим видам деятельности.
Очень хорошо	Недочеты при сравнительном анализе, незначительные ошибки, устраняемые после наводящих вопросов преподавателя. В текущей успеваемости при обучении по дисциплине – “зачтено”, “3”, “4” или “5” по всем соответствующим видам деятельности.
Хорошо	Знание теоретического материала в неполном объеме, неточности и ошибки. В текущей успеваемости при обучении по дисциплине – “зачтено”, “3”, “4” или “5” по соответствующим видам деятельности ИЛИ ответ на экзамене соответствует оценке “удовлетворительно”, но в текущей успеваемости при обучении дисциплине - “зачтено”, “4” или “5” по всем соответствующим видам деятельности.
Удовлетворительно	Знание материала в объеме 50%, грубые ошибки (не более 3). В текущей успеваемости при обучении по дисциплине – “зачтено”, “3”, “4” или “5” по соответствующим видам деятельности.
Неудовлетворительно	Знание только самых основ, неумение сопоставлять и анализировать. И/ИЛИ “не зачтено” в текущей успеваемости при обучении по дисциплине более чем по одному из проверяемых видов деятельности.
Плохо	Грубые ошибки в понимании теоретического материала и “не зачтено”, “1” и/или “2” в текущей успеваемости при обучении по дисциплине хотя бы по одному из проверяемых видов деятельности ИЛИ отказ от ответа на экзамене.

## 5.2 Типовые контрольные задания или иные материалы, необходимые для оценки результатов обучения

### 5.2.1 Контрольные вопросы

Вопросы для подготовки к контрольной работе №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.

Вопросы для подготовки к контрольной работе №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.

### 5.2.2 Вопросы для подготовки к устным опросам

*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.

### 5.2.3 Требования по подготовке доклада с презентацией

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, ингибировании 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)

#### **5.2.4 Типовые задания/задачи для оценки сформированности компетенции ОПК-1**

Тест №2. Тема «Классификация ферментов»

*Вариант 1.*

1. Напишите классификационные названия трех первых классов ферментов.
2. Какие реакции катализируют лиазы?
3. Как называется группа, оксидоредуктаз, катализирующих дегидрирование субстрата с использованием в качестве акцептора водорода любых молекул кроме кислорода?
4. Оксидоредуктазы, катализирующие внедрение одного атома кислорода в молекулу субстрата с молекулярным кислородом в качестве донора кислорода называются \_\_\_\_\_.
5. Назовите группу оксидоредуктаз, катализирующих реакции с пероксидом водорода в качестве акцептора электронов.
6. К какой группе оксидоредуктаз относится малатдегидрогеназа?
7. Напишите реакцию превращения кофермента при окислении малата. Назовите фермент, катализирующий реакцию.
8. Неметильные алкильные радикалы. Дайте определение.
9. Фермент аланин:2-оксоглутаратаминотрансфераза выполняет:  
А) перенос  $\text{C=O}$  группы с глутамата на пируват  
Б) перенос  $\text{NH}_2$  группы с пирувата на глутамат

- В) перенос  $-\text{COOH}$  группы с глутамата на аланин  
 Г) перенос  $-\text{NH}_2$  группы с глутамата на аланин
10. Фосфотрансферазы. Дайте определение и схему реакции.
11. Группа гидролаз, катализирующих гидролиз сложноэфирных связей.
12. Группа гидролаз, катализирующих гидролиз диэфиров фосфорной кислоты.
13. Группа гидролаз, катализирующих гидролиз РНК.
14. Выберите из представленных реакций процессы окисления:
- $\text{Al}^0 \text{-----} \text{Al}^{+3}$
  - $\text{H}_2^0 \text{-----} 2\text{H}^+$
  - $2\text{Br} \text{-----} \text{Br}_2^0$
  - $\text{O}_2 \text{-----} 2\text{O}^{2-}$
15. Назовите атомы или ионы, которые в процессе реакции присоединяют электроны.
16. Назовите класс ферментов, катализирующих реакцию:  $\text{АТФ} + \text{Д-гексоза} \text{-----} \text{АДФ} + \text{Д-гексоза-6-фосфат}$ .
17. Какую группу переносит фермент L-серин:тетрагидрофолат5,10оксиметилтрансфераза:
- $-\text{NH}^{3+}$
  - $-\text{CH}_2\text{OH}$
  - $-\text{SH}$
  - $-\text{CH}_3$
18. Если гликозильный остаток переносится на молекулу  $\text{H}_3\text{PO}_4$ , то процесс называется \_\_\_\_\_.
19. Напишите схему реакции работы липаз.
20. Экзопептидазы это ----
21. Примеры гликозидаз.
22. Какой класс ферментов катализирует реакцию: яблочная кислота----- фумаровая кислота + вода
23. Напишите реакцию, которую катализирует пируватдекарбоксилаза.
24. Чем изомеразы отличаются от других классов ферментов?
25. Какой класс ферментов катализирует реакцию:  $\text{ПВК} + \text{CO}_2 + \text{АТФ} \text{-----} \text{ЩУК} + \text{АДФ} + \text{H}_3\text{PO}_4$
26. Напишите подклассы лигаз.
27. ДНК – лигаза. Функция, катализируемая реакция.
- Ключи к тесту
- Оксидоредуктазы, трансферазы, гидролазы
  - Реакции расщепления без участия воды (часто – с образованием двойных связей в молекуле)
  - Дегидрогеназы
  - Моноксигеназы
  - Пероксидазы
  - Анаэробные дегидрогеназы
  - $\text{НАД}^+ \text{-----} \text{НАДН} + \text{H}^+$  малатдегидрогеназа
  - Частицы алканов с 1 свободным е
  - Г
  - Переносят 1 остаток фосфорной к-ты на субстрат
  - Эстеразы
  - Фосфодиэстеразы
  - Рибонуклеазы
  - С
  - Окислители
  - Трансферазы
  - Б
  - Фосфоролиз

19. Отщепление остатка жирной кислоты от эфира.
20. Протеиназы, гидролизующие внутренние пептидные связи с выделением воды.
21. Амилаза, мальтаза, лактаза
22. Лиаза
- 23.



24. Действуют в пределах одной молекулы субстрата.
25. Трансферазы
26. в зависимости от типа образующейся связи делятся на катализирующие образование связи:
  - 6.1. углерод-кислород; 6.2. углерод-сера; 6.3. углерод-азот; 6.4. углерод-углерод; 6.5. фосфор-кислород.
27. ДНК-лигазы — ферменты (ЕС 6.5.1.1), катализирующие ковалентное сшивание цепей ДНК в дуплексе при репликации, репарации и рекомбинации. Они образуют фосфодиэфирные мостики между 5'-фосфорильной и 3'-гидроксильной группами соседних дезоксирибонуклеотидов в местах разрыва ДНК или между двумя молекулами ДНК. Для образования этих мостиков лигазы используют энергию гидролиза пиррофосфорильной связи АТФ.

### 5.2.5 Типовые задания/задачи 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. Ацетилнейраминавая кислота + гексоцерамид
  - Б. церамид + ацетилгалактозамин
  - В. Ацетилнейраминавая 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:
- Гоше
  - Тей-Сакса
  - Нимана-Пика
  - Хантера
13. Бета-глюкозил-цереброзидаза расщепляет глюкоцереброзид на:
- глюкозу и цереброзид
  - глюкозу и сфингозин
  - Глюкозу и церамид
  - Гексозу цереброзид
14. Мутации в гене SMPD1 приводят к снижению активности:
- нейраминидазы
  - кислой сфингомиелинидазы
  - Гексозаминидазы
  - 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:
- Фарбера
  - Тей-Сакса
  - Гоше
  - 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 \_\_\_\_\_.
- Ключи
- Одномембранные органоиды клетки, содержащие в себе пищеварительные ферменты (в основном – гидролазы)
  - А, б
  - МПС2 или Синдром Хантера
  - Г
  - Г (Тей-Сакса)

6. А, в
7. Рецессивно-аутосомный
8. Фермент-замещающая терапия
9. Субстрат-редуцирующая терапия
10. Гоше
11. Тея-Сакса, Гоше, Нимана-Пика
12. Б (Тея-Сакса)
13. В
14. Б (кислая сфингомиелиназа)
15. Нимана-Пика
16. Кислая сфингомиелиназа
17. Нимана-Пика
18. Нимана-Пика
19. Протеогликанов
20. Остатков уроновых кислот (Д-глюкуроновая и Л-идуроновая) и сульфатированных аминасахаров
21. Производные углеводов, образованные замещением 1 или нескольких ОН-групп на аминогруппы
22. В (Гоше)
23. Отщепление Л-идуроновой кислоты
24. Синдром Гурлер
25. Определение активности альфа-Л-идуридазы в крови и моче, качественный и количественный анализ ГАГ в моче, генетическое исследование гена IDUA.
26. Х-сцепленный рецессивный
27. Отщепление сульфатных групп от идуриновой кислоты в 2 положении
28. Альфа и бета, бета и бета
29. Ларонидаза

### **5.3 Типовые контрольные задания или иные материалы, необходимые для оценки результатов обучения.**

#### **5.3.1 Контрольные вопросы - экзамен**

##### **Перечень контрольных вопросов, определяющих сформированность 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 рН. 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.

### **Перечень контрольных вопросов, определяющих сформированность 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.

## **6. Учебно-методическое и информационное обеспечение дисциплины**

### **а) основная литература:**

1. Биссвангер Х. Практическая энзимология. М.: БИНОМ. Лаборатория знаний, 2010. 328 с. - Электронный ресурс "Консультант студента" Режим доступа: <http://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785996324026.html>.
2. Стручкова И.В., Кальясова Е.А. Теоретические и практические основы проведения электрофореза белков в полиакриламидном геле: Электронное учебно-методическое пособие. Н.Новгород: Нижегородский госуниверситет, 2012. 60 с. Режим доступа: [http://www.unn.ru/books/met\\_files/Struchkova\\_Kalyasova.doc](http://www.unn.ru/books/met_files/Struchkova_Kalyasova.doc).
3. Стручкова И.В., Березина Е.В. Энзимология. Лабораторные работы. Учебно-методическое пособие. Н. Новгород: Изд-во ННГУ, 2019. 44 с.

### **б) дополнительная литература:**

1. Стручкова И.В., Брилкина А.А., Веселов А.П. Регуляция биосинтеза белка. Учебно-методическое пособие. Н.Новгород. Изд-во ННГУ, 2011. 101 с. Зарегистрировано в ФЭОР ННГУ 12.01.11. Режим доступа: [http://www.unn.ru/books/met\\_files/reg\\_bios\\_belka.pdf](http://www.unn.ru/books/met_files/reg_bios_belka.pdf).
2. Медицинские лабораторные технологии : справочник : в 2 т. / под ред. А.И. Карпищенко. СПб.: Интермедика, 1999. Т. 2. 115 с.
3. Энциклопедия клинических лабораторных тестов / под ред. Н. Тица. М.: Лабинформ, 1997. 942 с.
4. Лифшиц В.М. Биохимические анализы в клинике / В.М. Лифшиц, В.И. Сидельникова. Воронеж : Изд-во Воронеж. ун-та, 1995. 222 с.
5. Энциклопедия клинических лабораторных тестов : пер. с англ. / под ред. В.В. Меньшикова. М. : Лабинформ, 1997. 360 с.
6. Назаренко Г.И. Клиническая оценка результатов лабораторных исследований / Г.И. Назаренко, А.А. Кишкун. М. : Медицина, 2002. 544 с.

### **в) программное обеспечение и Интернет-ресурсы**

1. <http://www.expasy.org/enzyme/> - открытая международная база данных по ферментам (ExPASy Proteomics Server, Швеция).
- ЭБС «Консультант студента» <http://www.studmedlib.ru/>,  
 ЭБС «ZNANIUM.COM» <http://znanium.com/>,  
 ЭБС «Юрайт» <https://www.biblio-online.ru/>,  
 Студенческая электронная библиотека «StudentLibrary» <http://www.studentlibrary.ru/>,  
<http://e.lanbook.com/> - Электронная библиотека «Лань»  
 Научная электронная библиотека «E-library.ru» <https://elibrary.ru/defaultx.asp>.  
 Сайт издательства «Springer» (<http://www.springer.com>).  
 Сайт издательства «Elsevier» (<http://www.sciencedirect.com>).  
 База данных «Scopus» (<http://www.scopus.com>).  
 База данных «Web of Science» (<http://webofknowledge.com/>)/

## **7. Материально-техническое обеспечение дисциплины**

Учебные аудитории для проведения занятий лекционного и практического (семинарского) типа, укомплектованные демонстрационным оборудованием (доска, переносное мультимедийное

оборудование (проектор, ноутбук, экран)); лаборатории для формирования у обучающихся умений и навыков, соответствующих направлению подготовки "Медицинская биохимия", укомплектованные вытяжным шкафом, водяной баней, электрическими плитками, фотоэлектроколориметром, центрифугой, спектрофотометром, весами, иономером, холодильником, набором оборудования для проведения электрофореза (заливочный столик, электрофоретическая камера, источник эл. питания), необходимым комплектом химической посуды, дозаторов, реактивов и диагностических наборов; помещения для хранения и профилактического обслуживания учебного оборудования; помещения для самостоятельной работы обучающихся с компьютерной техникой с возможностью подключения к сети "Интернет" и обеспечением доступа в электронную информационно-образовательную среду организации.

Программа составлена в соответствии с требованиями ОС ННГУ

Автор \_\_\_\_\_ к.б.н., доц. кафедры биохимии и биотехнологии **Стручкова И.В.**

Рецензент: \_\_\_\_\_ к.б.н., доц. каф. биофизики Балалаева И.В.

Заведующий кафедрой \_\_\_\_\_ к.б.н., доц. Брилкина А.А.

**Программа одобрена** на заседании Методической комиссии Института биологии и биомедицины от \_\_\_\_\_ 2022 года, протокол № \_\_\_\_.