

федеральное государственное бюджетное образовательное учреждение высшего образования «Приволжский исследовательский медицинский университет»
Министерства здравоохранения Российской Федерации



УТВЕРЖДАЮ

Проректор по учебной работе
профессор Е.С. Богомолова

Б

« 28 » 04 2024 г.

РАБОЧАЯ ПРОГРАММА

Название дисциплины: **БИОХИМИЯ НАСЛЕДСТВЕННЫХ НАРУШЕНИЙ МЕТАБОЛИЗМА**

Направление подготовки: **ЛЕЧЕБНОЕ ДЕЛО (31.05.01)**

Квалификация (степень) выпускника: **ВРАЧ-ЛЕЧЕБНИК**

Факультет: **ЛЕЧЕБНЫЙ**

Форма обучения: **ОЧНАЯ**

Нижний Новгород
2024

Рабочая программа разработана в соответствии с ФГОС ВО по специальности «Лечебное дело – 31.05.01», утвержденным приказом Министерства образования и науки Российской Федерации от 12 августа 2020 г. № 988

Разработчики рабочей программы:

Анашкина А.А., кандидат биологических наук, и.о. зав. кафедрой биохимии им. Г.Я. Городисской

Копытова Т.В., доктор биологических наук, профессор кафедры биохимии им. Г.Я.Городисской

Обухова Л.М., доктор биологических наук, доцент, профессор кафедры биохимии им. Г.Я. Городисской

Программа рассмотрена и одобрена на заседании кафедры (протокол № 12, от 23 апреля 2024 года)

И.о. заведующий кафедрой
биохимии им. Г.Я. Городисской
к.б.н.

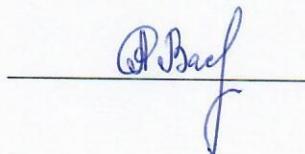
« 23 » 04 2024г.



А.А. Анашкина

СОГЛАСОВАНО
И.о. начальника УМУ

« 28 » 04 2024г.



А.С. Василькова

1. Цель и задачи дисциплины

1.1 Целью освоения дисциплины «Биохимия наследственных нарушений метаболизма» (далее – дисциплина) является формирование у обучающихся:

- представления о механизмах и закономерностях нарушений метаболизма при наследственных заболеваниях, связанных со нарушением активности ферментов,
- способности творчески использовать в лечебной деятельности знания фундаментальных и прикладных аспектов биологической химии для понимания глубинных молекулярных механизмов развития распространенных и редких патологий обмена.

Поставленная цель реализуется через участие в формировании компетенций УК-1, ОПК-5, ОПК-10.

1.2 Задачи дисциплины:

Знать:

Основные принципы биохимических процессов жизнедеятельности человека в их целостности и взаимосвязи. Современные биохимические методы анализа, используемые в медицине.

Уметь:

Развивать абстрактное мышление, анализ, синтез, пользоваться методами биохимии для решения профессиональных задач при диагностике и лечении наследственных нарушений метаболизма.

Владеть:

Системным мышлением; навыками использования методов биохимии и знаний основных метаболических путей для решения профессиональных задач.

2. Место дисциплины в структуре ООП

2.1. Дисциплина «Биохимия наследственных нарушений метаболизма» является дисциплиной по выбору Блока 1 ООП ВО. Дисциплина изучается в седьмом семестре 4 курса обучения.

2.2. Для изучения дисциплины необходимы знания, умения и навыки, формируемые предшествующими дисциплинами: биология, физика, химия, гистология, цитология и эмбриология, нормальная анатомия, нормальная физиология, патологическая физиология, биохимия, клинические аспекты биохимии.

2.3. Изучение дисциплины необходимо для знаний, умений и навыков, формируемых последующими дисциплинами профессионального цикла: клиническая лабораторная диагностика, педиатрия, госпитальная терапия, эндокринология, поликлиническая терапия.

3. Требования к результатам освоения программы дисциплины (модуля) по формированию компетенций

Изучение дисциплины направлено на формирование у обучающихся следующих универсальных

п/№	Код компетенции	Содержание компетенции (или ее части)	Код и наименование индикатора достижения компетенции	В результате изучения дисциплины обучающиеся должны:		
				Знать	Уметь	Владеть
1.	УК-1.	Способен осуществлять критический анализ проблемных ситуаций на основе системного подхода, вырабатывать стратегию действий	ИУК 1.1 Знает: методы критического анализа и оценки современных научных достижений; основные принципы критического анализа ИУК 1.2 Умеет: получать новые знания на основе анализа, синтеза и др.; собирать данные по сложным науч-	основные принципы биохимических процессов жизнедеятельности человека в их целостности и взаимосвязи, а также нарушения	использовать основы биохимических знаний о составе и метаболизме органов и тканей для анализа их функций на молекулярно	способностью абстрактно мыслить, анализировать, синтезировать получаемую информацию

			ным проблемам, относящимся к профессиональной области; осуществлять поиск информации и решений на основе действий, эксперимента и опыта ИУК 1.3 Имеет практический опыт: исследования проблемы профессиональной деятельности с применением анализа, синтеза и других методов интеллектуальной деятельности; разработки стратегии действий для решения профессиональных проблем	метаболизма при наследственных заболеваниях	м уровне и состоянии организма в целом	
2.	ОПК-5	Способен оценивать морфо-функциональные, физиологические состояния и патологические процессы в организме человека для решения профессиональных задач	ИОПК-5.1 Знает: анатомию, гистологию, эмбриологию, топографическую анатомию, физиологию, патологическую анатомию и физиологию органов и систем человека ИОПК 5.2 Умеет: оценить основные морфо-функциональные данные, физиологические состояния и патологические процессы в организме человека	строение и свойства основных классов биологически важных соединений, основные метаболические пути их превращения, роль наследственных факторов в развитии заболеваний	на основании интерпретации биохимических исследований определять состояние организма человека, выявлять признаки патологических процессов, связанных с наследственными нарушениями активности ферментов	базовыми технологиями оценки современных биохимических анализов, преобразования информации, медико-функциональным понятийным аппаратом
3.	ОПК-10.	Способен понимать принципы работы современных информационных технологий и использовать их для решения задач профессиональной деятельности	ИОПК 10.1 Знает: современные методы применения лекарственных препаратов, медицинских изделий и лечебного питания при заболеваниях и состояниях у пациента в соответствии с действующим порядком оказания медицинской помощи и направленных на создание условий для охраны здоровья граждан, действующими порядками оказания медицинской помощи, клиническими рекомендациями (протоколами лечения) по вопросам оказания медицинской помощи с учетом стандартов ме-	медико-биологическую терминологию, основные информационные и информационно-коммуникационные технологии, библиографические ресурсы	Анализировать состояние организма человека, используя знания о биохимических процессах, лежащих в основе его деятельности; интерпретировать результаты современных методов лабораторной диагностики, получать информацию с использованием информационных	Методами оценки лабораторных исследований с использованием математических расчетов и сопоставлений.

			дицинской помощи; механизм действия лекарственных препаратов, медицинских изделий и лечебного питания, медицинские показания и противопоказания к их применению; осложнения, вызванные их применением; современные методы немедикаментозного лечения болезней и состояний у пациента в соответствии с действующими порядками оказания медицинской помощи, клиническими рекомендациями (протоколами лечения) по вопросам оказания медицинской помощи с учетом стандартов медицинской помощи; механизм действия немедикаментозного лечения; медицинские показания и противопоказания к его назначению; побочные эффекты, осложнения, вызванные его применением		технологий и библиографических ресурсов, использовать базу данных “UniProt” для решения профессиональных задач	
--	--	--	---	--	---	--

4. Разделы дисциплины и компетенции, которые формируются при их изучении:

№ п/п	Код компетенций	Наименование раздела дисциплины	Содержание раздела в дидактических единицах
1	УК-1, ОПК-5, ОПК-10	Наследственные болезни обмена веществ. Наследственные нарушения обмена углеводов	Наследственные болезни обмена веществ. Врожденные ферментопатии. Концепция Гаррода. Общие принципы диагностики и лечения. Гликогенозы. Галактоземия. Фруктоземия. Гемолитические анемии, обусловленные врожденными дефектами ферментов гликолиза и пентозофосфатного пути. Мукополисахаридозы и олигосахаридозы (гликопротеинозы).
2	УК-1, ОПК-5, ОПК-10	Наследственные нарушения обмена аминокислот	Нарушения обмена тирозина и фенилаланина. Синдром Бруннера. Нарушения обмена метионина и цистеина. Нарушения обмена аминокислот с разветвленной цепью. Нарушения обмена гистидина. Гиперпролинемия. Нарушения орнитинового цикла.
3	УК-1, ОПК-5, ОПК-10	Наследственные нарушения обмена липидов.	Нарушения обмена жирных кислот. Нарушения обмена стероидов. Липидозы..

4	УК-1, ОПК-5, ОПК-10	Наследственные нарушения обмена нуклеотидов, желчных пигментов и порфиринов.	Порфирии. Наследственные гипербилирубинемии. Синдром Леша-Нихена. Подагра. Оротовая ацидурия.
---	---------------------------	--	---

5. Объем дисциплины и виды учебной работы:

Вид учебной работы	Трудоемкость		семестр
	объем в зачетных единицах (ЗЕ)	объем в академических часах (АЧ)	
			7
Аудиторная работа, в том числе	0,50	18	18
Лекции (Л)	0,17	6	6
Практические занятия (ПЗ)	0,30	11	11
Самостоятельная работа студента (СРС)	0,5	18	18
Зачет	0,03	1	1
ОБЩАЯ ТРУДОЕМКОСТЬ	1	36	36

6. Содержание дисциплины

6.1. Разделы дисциплины и виды занятий:

№ п/п	№ семестра	Наименование раздела дисциплины	Виды учебной работы (в АЧ)*						
			Л	ЛП	ПЗ	КЗП	С	СРС	Всего
1.	7	Наследственные болезни обмена веществ. Наследственные нарушения обмена углеводов	2		3			4	9
2.	7	Наследственные нарушения обмена аминокислот	2		3			6	11
3.	7	Наследственные нарушения обмена липидов.	1		3			4	8
4.	7	Наследственные нарушения обмена нуклеотидов, желчных пигментов и порфиринов.	1		3			4	8
		ИТОГО	6		12			18	36

* - Л – лекции; ЛП – лабораторный практикум; ПЗ – практические занятия; С – семинары; СРС – самостоятельная работа студента.

6.2 Тематический план лекций*:

№ п/п	Наименование темы и содержание	Объем в АЧ
		Семестр 7
1	Наследственные болезни обмена веществ. Наследственные нарушения обмена углеводов.	2

2	Наследственные нарушения обмена аминокислот.	2
3	Наследственные нарушения обмена липидов, нуклеотидов, желчных пигментов и порфиринов.	2
	ИТОГО	6

*(очная форма, с применением ЭИОС и ДОТ)

6.3. Тематический план практических занятий*:

№ п/ п	Темы практических занятий	Объем в АЧ
		Семестр 7
1	Наследственные нарушения ферментов обмена углеводов в базе данных UNIPROT.	3
2	Принципы диагностики наследственных нарушений обмена аминокислот по результатам масспектрометрического анализа крови.	3
3	Наследственные нарушения обмена липидов.	3
4	Наследственные нарушения обмена нуклеотидов, желчных пигментов и порфиринов. Зачет.	3
	ИТОГО	12

*(очная форма, с применением ЭИОС и ДОТ)

6.5. Тематический план семинаров: не предусмотрено.

6.6 Виды и темы самостоятельной работы студента (СРС):

№ п/ п	Раздел дисциплины	Наименование работ	Объем в АЧ	семестр
1	Наследственные болезни обмена веществ. Наследственные нарушения обмена углеводов	Подготовка к практическим занятиям, текущему контролю. Подготовка докладов по темам: -Гликогенозы. -Галактоземия. -Фруктоземия. -Мукополисахаридозы	5	7
2	Наследственные нарушения обмена аминокислот	Подготовка к практическим занятиям, текущему контролю. Подготовка докладов по темам: -Фенилкетонурия. -Нарушения обмена тирозина в печени -Альбинизм -Гипераммониемии	5	7
3	Наследственные нарушения обмена липидов.	Подготовка к практическим занятиям, текущему контролю. Выполнение домашнего задания по поиску ферментов обмена липидов в базе данных UNIPROT	2	7
4	Наследственные	Подготовка к практическим занятиям, теку-	6	7

	нарушения обмена нуклеотидов, желчных пигментов и порфиринов.	щему контролю и зачету. Подготовка докладов по темам: -Блезнь вампиров. -Нарушения фермента УДФ-глюкуронилтрансферазы. - Синдром Леша-Нихена.		
		ИТОГО	18	

6.7 Научно-исследовательская работа студента: не предусмотрено

7. Фонд оценочных средств для проведения текущего контроля и промежуточной аттестации

№ п/п	№ семестра	Формы контроля		Наименование раздела дисциплины	Оценочные средства		
					виды	кол-во контрольных вопросов	кол-во вариантов тестовых заданий
1.		Текущий контроль	Контроль освоения темы	Раздел 1. Наследственные болезни обмена веществ. Наследственные нарушения обмена углеводов	Ситуационные задачи	1	5
				Раздел 2. Наследственные нарушения обмена аминокислот	Ситуационные задачи	1	5
				Раздел 3. Наследственные нарушения обмена липидов.	Ситуационные задачи	1	5
				Раздел 4. Наследственные нарушения обмена нуклеотидов, желчных пигментов и порфиринов.	Ситуационные задачи	1	5
			Контроль самостоятельной работы обучающегося	Все разделы	Доклад	1	11
2.		Промежуточная аттестация	Зачет	Все разделы	Тест	20	5

8. Учебно-методическое и информационное обеспечение дисциплины (печатные, электронные издания, интернет и другие сетевые ресурсы)

8.1. Перечень основной литературы*:

п/п	Наименование	Автор (ы)	Год, ме-	Кол-во экземпляров
-----	--------------	-----------	----------	--------------------

№			сто из-дания	в библио-теке	на кафед-ре
1.	Биохимия. Метаболические аспекты биохимии детского возраста : учебник.	Л. М. Обухова, Е. И. Ерлыкина	СПб. : СпецЛит, 2023.	152	10

1.2. Перечень дополнительной литературы

п/№	Наименование	Автор (ы)	Год, место издания	Кол-во экземпляров	
				в библио-теке	на кафед-ре
1.	«Клиническая биохимия: пер. с англ.» – 6-е изд., перераб. и доп.	Маршалл В.Д., Бангерт С.К.; под редакцией Бережняк С.А.	М.: БИНОМ; 2021	1	1
2.	Медико-генетическое консультирование при дислипидемиях : руководство для врачей : практическое руководство	В. А. Кошечкин, П. П. Малышев, Т. А. Рожкова	Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2021	ЭБС	ЭБС
3.	«Биохимия» – 5-е изд., испр. и доп. [Электронный ресурс] http://www.studmedlib.ru/book/ISBN9785970433126.html	под редакцией чл.-корр. РАН, проф. Северина Е.С.	М., ГЭОТАР-Медиа, 2021	ЭБС	ЭБС
4.	Принципы и методы биохимии и молекулярной биологии.- [Электронный ресурс]	.под ред. К.Уилсона и Дж. Уолкера	М:БИНО М, 2015	ЭБС	ЭБС

8.3. Перечень методических рекомендаций для самостоятельной работы студентов:

№	Наименование согласно библиографическим требованиям	Количество экземпляров	
		на кафедре	в библиотеке
1.	Избранные вопросы клинической биохимии : учебно-методическое пособие / Ю. В. Болдырева ; Болдырева Ю. В. – Тюмень : ТюмГМУ, 2021.	ЭБС	ЭБС

8.4. Электронные образовательные ресурсы, используемые в процессе преподавания дисциплины:

8.4.1. Внутренняя электронная библиотечная система университета (ВЭБС)*

Наименование электронного ресурса	Краткая характеристика (контент)	Условия доступа	Количество пользователей
-----------------------------------	----------------------------------	-----------------	--------------------------

Внутренняя электронная библиотечная система (ВЭБС)	Труды профессорско-преподавательского состава академии: учебники и учебные пособия, монографии, сборники научных трудов, научные статьи, диссертации, авторефераты диссертаций, патенты.	с любого компьютера, находящегося в сети Интернет, по индивидуальному логину и паролю [Электронный ресурс] – Режим доступа: http://95.79.46.206/login.php	Не ограничено
--	--	---	---------------

8.4.2. Электронные образовательные ресурсы, приобретаемые университетом

<i>Наименование электронного ресурса</i>	<i>Краткая характеристика (контент)</i>	<i>Условия доступа</i>	<i>Количество пользователей</i>
Электронная база данных «Консультант студента»	Учебная литература + дополнительные материалы (аудио-, видео-, интерактивные материалы, тестовые задания) для высшего медицинского и фармацевтического образования. Издания, структурированы по специальностям и дисциплинам в соответствии с действующими ФГОС ВПО.	с любого компьютера, находящегося в сети Интернет, по индивидуальному логину и паролю [Электронный ресурс] – Режим доступа: http://www.studmedlib.ru/	Общая подписка ПИМУ
Электронная библиотечная система «Букап»	Учебная и научная медицинская литература российских издательств, в т.ч. переводы зарубежных изданий.	с любого компьютера, находящегося в сети Интернет по логину и паролю, с компьютеров академии. Для чтения доступны издания, на которые оформлена подписка. [Электронный ресурс] – Режим доступа: http://www.books-up.ru/	Общая подписка ПИМУ
«Библиопоиск»	Интегрированный поисковый сервис «единого окна» для электронных каталогов, ЭБС и полнотекстовых баз данных. Результаты единого поиска в демоверсии включают документы из отечественных и зарубежных электронных библиотек и баз данных, доступных университету в рамках подписки, а также из баз данных открытого доступа.	Для ПИМУ открыт доступ к демоверсии поисковой системы «Библиопоиск»: http://bibliosearch.ru/pimu .	Общая подписка ПИМУ
Отечественные электронные периодические издания	Периодические издания медицинской тематики и по вопросам высшей школы	- с компьютеров академии на платформе электронной библиотеки eLIBRARY.RU -журналы	

		изд-ва «Медиасфера» -с компьютеров библиотеки или предоставляются библиотекой по заявке пользователя [Электронный ресурс] – Режим доступа: https://elibrary.ru/	
Международная наукометрическая база данных «Web of Science Core Collection»	Web of Science охватывает материалы по естественным, техническим, общественным, гуманитарным наукам; учитывает взаимное цитирование публикаций, разрабатываемых и предоставляемых компаниями «Thomson Reuters»; обладает встроенными возможностями поиска, анализа и управления библиографической информацией.	С компьютеров ПИМУ доступ свободный [Электронный ресурс] – Доступ к ресурсу по адресу: http://apps.webofknowledge.com	С компьютеров ПИМУ доступ свободный

8.4.3 Ресурсы открытого доступа

<i>Наименование электронного ресурса</i>	<i>Краткая характеристика (контент)</i>	<i>Условия доступа</i>
Федеральная электронная медицинская библиотека (ФЭМБ)	Включает электронные аналоги печатных изданий и оригинальные электронные издания, не имеющие аналогов, зафиксированных на иных носителях (диссертации, авторефераты, книги, журналы и т.д.). [Электронный ресурс] – Режим доступа: http://нэб.рф/	с любого компьютера, находящегося в сети Интернет
Научная электронная библиотека eLIBRARY.RU	Крупнейший российский информационный портал в области науки, технологии, медицины и образования, содержащий рефераты и полные тексты научных статей и публикаций. [Электронный ресурс] – Режим доступа: https://elibrary.ru/	с любого компьютера, находящегося в сети Интернет.
Научная электронная библиотека открытого доступа КиберЛенинка	Полные тексты научных статей с аннотациями, публикуемые в научных журналах России и ближнего зарубежья. [Электронный ресурс] – Режим доступа: https://cyberleninka.ru/	с любого компьютера, находящегося в сети Интернет
Российская государственная библиотека (РГБ)	Авторефераты, для которых имеются авторские договоры с разрешением на их открытую публикацию [Электронный ресурс] – Режим доступа: http://www.rsl.ru/	с любого компьютера, находящегося в сети Интернет
Справочно-правовая система «Консультант Плюс»	Федеральное и региональное законодательство, судебная практика, финансовые консультации, комментарии законодательства и др. [Электронный ресурс] – Режим доступа: http://www.consultant.ru/	с любого компьютера, находящегося в сети Интернет
Официальный	Национальные клинические рекомендации [Электронный ресурс] – Режим доступа: cr.rosminzdrav.ru - Клини-	с любого ком-

сайт Министерства здравоохранения Российской Федерации	ческие рекомендации	пьютера, находящегося в сети Интернет
База данных «UniProt»	Открытая база данных последовательностей белков. UniProt охватывает различные аспекты анализа белковых последовательностей. Кроме того, база данных UniProt содержит большое количество информации о биологических функциях белков, полученной из научной литературы.	с любого компьютера, находящегося в сети Интернет

9. Материально-техническое обеспечение дисциплины.

9.1. Перечень помещений, необходимых для проведения аудиторных занятий по дисциплине.

1) 7 специально оборудованных учебных аудиторий, оснащённых лабораторными столами, вытяжными шкафами для проведения практических занятий при изучении дисциплины

2) 2 специально оборудованных научных лаборатории для осуществления научно-исследовательской работы студентов

9.2. Перечень оборудования, необходимого для проведения аудиторных занятий по дисциплине:

термостаты, спектрофотометры, иономеры, лабораторная посуда, штативы, наборы соответствующих реактивов, колбы, пробирки, склянки для реактивов; фильтровальная бумага;

мультимедийные комплексы для чтения лекций (ноутбук, проектор, экран), телевизоры, ноутбук с мультимедийной приставкой, компьютеры, принтеры, сканнеры, учебные доски.

9.3. Комплект лицензионного и свободно распространяемого программного обеспечения, в том числе отечественного производства

№ п.п.	Программное обеспечение	кол-во лицензий	Тип программного обеспечения	Производитель	Номер в едином реестре российского ПО	№ и номер договора
1	Wtware	100	Операционная система тонких клиентов	Ковалёв Андрей Александрович	1960	2471/05-18 от 28.05.2018
2	МойОфис Стандартный. Лицензия Корпоративная на пользователя для образовательных организаций, без ограничения срока действия, с правом на получение обновлений на 1 год.	220	Офисное приложение	ООО "НОВЫЕ ОБЛАЧНЫЕ ТЕХНОЛОГИИ"	283	без ограничения с правом на получение обновлений на 1 год.
3	LibreOffice		Офисное	The Document	Свободно	

			приложение	Foundation	распространяемое ПО	
4	Windows 10 Education	700	Операционные системы	Microsoft	Подписка Azure Dev Tools for Teaching	
5	Яндекс.Браузер		Браузер	ООО «ЯНДЕКС»	3722	