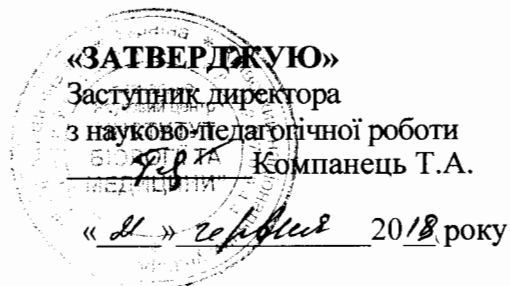


КИЇВСЬКИЙ НАЦІОНАЛЬНИЙ УНІВЕРСИТЕТ
ІМЕНІ ТАРАСА ШЕВЧЕНКА

ННЦ "Інститут біології та медицини"

Кафедра загальної та медичної генетики



РОБОЧА ПРОГРАМА НАВЧАЛЬНОЇ ДИСЦИПЛІНИ

ЗАГАЛЬНА ТА МОЛЕКУЛЯРНА ГЕНЕТИКА ЛЮДИНИ

для студентів

галузь знань 22 «Охорона здоров'я»
спеціальність 224 Технології медичної діагностики та лікування
освітній рівень Магістр
освітня програма Дієтологія
вид дисципліни вибіркова

Форма навчання	<u>денна</u>
Навчальний рік	<u>2018/2019</u>
Семестр	<u>6</u>
Кількість кредитів ECTS	<u>3</u>
Мова викладання, навчання та оцінювання	<u>українська</u>
Форма заключного контролю	<u>іспит</u>

Викладачі: **Козерецька І.А.**, доцент кафедри загальної та медичної генетики, докт. біол. наук,
доцент; **Серга С.В.**, асистент кафедри загальної та медичної генетики, канд. біол. наук.

Пролонговано: на 20__/20__ н.р. _____ (_____) «__» ____ 20__ р.
(підпис, ПІБ, дата)

на 20__/20__ н.р. _____ (_____) «__» ____ 20__ р.
(підпис, ПІБ, дата)

Розробники:

Козерецька І.А., доцент кафедри загальної та медичної генетики, докт. біол. наук, доцент; **Серга С.В.**, асистент кафедри загальної та медичної генетики, канд. біол. наук.

ЗАТВЕРДЖЕНО

Зав. кафедри загальної та медичної генетики

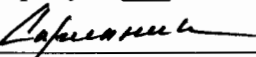
 (Демидов С.В.)

Протокол № 11 від « 16 » квітня 2018 р.

Схвалено науково - методичною комісією Навчально-наукового центру «Інститут біології та медицини» Київського національного університету імені Тараса Шевченка

Протокол від « 21 » червня 2018 року № 7

Голова науково-методичної комісії


(підпис)

(Скрипник Н.В.)
(прізвище та ініціали)

« 21 » червня 2018 року

1. Мета дисципліни – ознайомити студентів з закономірностями спадковості та мінливості людини, механізмами, які забезпечують сталість і мінливість геному виду *Homo sapiens sapiens*, медичних та криміналістичних аспектах генетики людини.

2. Попередні вимоги до опанування або вибору навчальної дисципліни:

1. Успішне опанування курсів "Цитологія", "Біоорганічна хімія", "Біохімія"
2. Знання теоретичних основ хімії, фізики, цитології, біохімії
3. Вміння самостійно застосовувати знання з хімії, фізики, загальної біології та інших дисциплін, використовувати комп'ютер, працювати з науковою літературою.

3. Анотація навчальної дисципліни:

«Загальна та молекулярна генетика людини» охоплює вивчення закономірностей спадковості та мінливості людини. В ході вивчення дисципліни наводяться чи демонструється практичне застосування і значення окремих методів, понять і теорій в галузі науки та в інших сферах суспільної діяльності (медицина, криміналістика).

4. Завдання (навчальні цілі):

- сформувати уявлення про загальні закономірності і механізми підтримання цілісності та передачі в поколіннях спадкової інформації виду *Homo sapiens sapiens*;
- засвоїти основну генетичну термінологію та номенклатуру генетики людини згідно з міжнародною генетичною номенклатурою;
- сформувати уяву про основні напрямки фундаментальних та прикладних досліджень генетики людини;
- дати уявлення про сучасні тенденції розвитку генетики людини та суміжних з нею наукових напрямків для майбутньої професійної орієнтації

Згідно вимог Стандарту вищої освіти України (другий (магістерський) рівень вищої освіти (сьомий рівень НРК України), галузь знань 22 «Охорона здоров'я», спеціальність 224 Технології медичної діагностики та лікування) дисципліна забезпечує набуття студентами наступних компетентностей:

інтегральної:

- Здатність розв'язувати типові та складні спеціалізовані задачі та практичні проблеми у процесі навчання, що передбачає проведення досліджень та/або здійснення інновацій та характеризується комплексністю та невизначеністю умов та вимог.

загальних:

- здатність застосовувати знання з генетики в практичних ситуаціях;
- знання та розуміння предметної області генетики;
- здатність до вибору стратегії спілкування; здатність працювати в команді; навички міжособистісної взаємодії;
- здатність спілкуватися рідною мовою як усно, так і письмово; здатність спілкуватись другою мовою;
- навички використання інформаційних і комунікаційних технологій;
- здатність до абстрактного мислення, аналізу та синтезу, здатність вчитися і бути сучасно навченим;
- здатність оцінювати та забезпечувати якість робіт, які виконуються;
- визначеність і наполегливість щодо поставлених завдань і взятих обов'язків

спеціальних (фахових, предметних):

- базові теоретичні та методологічні знання в галузі охорони здоров'я та на межі предметних галузей;
- здатність застосовувати знання та вміння з біології, фізики, хімії та інших суміжних наук для вирішення завдань сучасної охорони здоров'я;
- уміння використовувати знання й практичні навички в галузі охорони здоров'я та на межі предметних галузей для дослідження різних рівнів організації людини, біологічних явищ і процесів;
- уміння застосовувати знання і розуміння основних засад охорони здоров'я, теорій та концепцій для розв'язання конкретних завдань;
- розуміння молекулярних механізмів збереження та реалізації генетичної інформації у людини;
- здатність до оцінювання результатів лабораторних досліджень.

5. Результати навчання за дисципліною:

Результат навчання (1. знати; 2. вміння; 3. комунікація; 4. автономність та відповідальність)		Форми (та/або методи і технології) викладання і навчання	Методи оцінювання та пороговий критерій оцінювання (за необхідності)	Відсоток у підсумковій оцінці з дисципліни
Код	Результат навчання			
Знати				
1.1	основні поняття закономірностей спадковості та мінливості людини	Лекції, лабораторні роботи, самостійна робота	Модульні контрольні роботи 1, 2; оцінювання виконання лабораторних робіт, доповідей/усних відповідей/доповнень	10
1.2	механізми, які забезпечують сталість і мінливість геному виду <i>Homo sapiens sapiens</i>	Лекції, лабораторні роботи, самостійна робота	Модульні контрольні роботи 1, 2; оцінювання виконання лабораторних робіт, доповідей/усних відповідей/доповнень	10
1.3	медичні та криміналістичні аспекти генетики людини	Лекції, лабораторні роботи, самостійна робота	Модульні контрольні роботи 1, 2; оцінювання виконання лабораторних робіт, доповідей/усних відповідей/доповнень	10
Вміння				

2.1	Оцінювати інформацію щодо діагнозу в умовах закладу охорони здоров'я, його підрозділу, використовуючи знання щодо спадковості та мінливості людини, які набувають студенти у процесі навчання, на лекціях та при виконанні практичних робіт	Лекції, лабораторні роботи, самостійна робота	Модульні контрольні роботи 1, 2; оцінювання виконання лабораторних робіт, доповідей/усних відповідей/доповнень	10
2.2	У лабораторних умовах, з метою проведення досліджень, обирати адекватні методи для вирішення певної дослідницької задачі	Лекції, лабораторні роботи, самостійна робота	Модульні контрольні роботи 1, 2; оцінювання виконання лабораторних робіт, доповідей/усних відповідей/доповнень	10
2.3	Використовуючи електронні бази даних, отримувати необхідну інформацію щодо генетичних та молекулярно-біологічних особливостей людини на різних рівнях її організації	Лекції, лабораторні роботи, самостійна робота	Модульні контрольні роботи 1, 2; оцінювання виконання лабораторних робіт, доповідей/усних відповідей/доповнень	5
Комунікація				
3.1	Представляти результати проведеної роботи у формі доповідей з використанням сучасних технологій, коректно вести дискусію	Лабораторні роботи, самостійна робота	Оцінювання виконання лабораторних робіт, доповідей/усних відповідей/доповнень	3
Автономність та відповідальність				
4.1	Самостійно вивчати наукову літературу та обирати генетичні і молекулярні методи вирішення певної дослідницької задачі	Самостійна робота	Реферат, вирішення дослідницьких задач	2

6. Співвідношення результатів навчання дисципліни із програмними результатами навчання

Результати навчання дисципліни	1.1	1.2	1.3	2.1	2.2	2.3	3.1	4.1
Програмні результати навчання								
Розуміти основні терміни, концепції, принципи, теорії і закони в галузі біологічних наук і на межі предметних галузей	+	+	+	+	+	+		
Демонструвати знання про структурну організацію біологічних систем на молекулярному рівні організації	+	+	+	+	+	+		
Демонструвати знання фундаментальних біологічних процесів, будови та функцій живих організмів	+	+	+	+	+			+
Демонструвати знання про спадковість і мінливість, молекулярні механізми збереження та реалізації генетичної інформації та значення в еволюційних процесах	+	+	+	+	+	+		
Застосовувати у професійній діяльності методи визначення структурних та функціональних характеристик біологічних систем на різних рівнях організації			+	+	+	+		+
Представляти результати наукової роботи письмово (у вигляді звіту, наукових публікацій тощо) та усно (у формі доповідей та захисту звіту) з використанням сучасних технологій, коректно вести дискусію							+	+
Знаходити шляхи швидкого і ефективного розв'язку поставленого завдання, генерування ідей, використовуючи отримані знання та навички	+	+	+	+	+			+

7. Схема формування оцінки

7.1 Форми оцінювання студентів:

- семестрове оцінювання:

1. Модульна контрольна робота 1): РН 1.1, 1.2, 2.1–2.3 – 20 балів/10 балів
2. Модульна контрольна робота 2: РН 1.2, 1.3, 2.1–2.3 – 20 балів/10 балів
3. Оцінювання виконання лабораторних робіт: РН 2.1–2.3, 3.1, 4.1 – 10 балів/5 балів
3. Презентації, усні доповіді, доповнення: РН 1.1 – 4.1 – 10 балів/5 балів

- підсумкове оцінювання: у формі іспиту

Формою проведення іспиту є тестова контрольна робота, перевіряються усі РН 1.1 – 4.1, максимальна кількість балів – 40.

- умови допуску до підсумкового екзамену:

Студент допускається до іспиту лише за умови виконання усіх лабораторних робіт. Студент не допускається до іспиту, якщо під час семестру набрав менше ніж 20 балів.

7.2 Організація оцінювання:

Оцінювання лабораторних робіт, доповідей/усних відповідей/доповнень здійснюється протягом семестру. Модульні контрольні роботи 1 і 2 проводяться після завершення лекцій з розділів 1 і 2 відповідно.

7.3 Шкала відповідності оцінок

Відмінно / Excellent	90-100
Добре / Good	75-89
Задовільно / Satisfactory	60-74
Незадовільно / Fail	0-59

8. Структура навчальної дисципліни

Тематичний план лекцій і лабораторних занять

№ п/п	Номер і назва теми	Кількість годин			
		Лекції	Лабораторні	Консультації	Самостійна робота
Розділ 1: Спадковість та мінливість людини					
Лекції:					
1	Матеріальні основи спадковості	2			
2	Закономірності спадковості	4			
3	Закономірності мінливості	2			
Лабораторні заняття:					
4	Генетична термінологія		2		
5	Моделі генетичних досліджень: дрозофіла		2		
6	Виділення геномної ДНК		2		
7	Використання ПЛР у наукових дослідженнях		2		
8	Електрофорез нуклеїнових кислот у агарозному гелі		2		
9	Генеалогічний метод		2		
10	Модульна контрольна робота 1		2		
Самостійна робота:					
11	Людина як об'єкт генетичних досліджень				5
12	Взаємодія неалельних генів				5
13	Основи популяційної генетики. Закон Харді-Вайнберга				10
Розділ 2: Геном людини та практична медицина та криміналістика					
Лекції:					
14	Геном людини та практична медицина	2			
15	Мобільні генетичні елементи людини	2			
16	Метагеном людини	2			
Лабораторні заняття:					
17	Огляд баз даних, в яких можна знайти інформацію про послідовності ДНК та білків людини		2		
18	Бази даних та інструменти на NCBI		2		
19	Бази даних та ресурси на EMBL-EBI		2		
20	Геномні браузері. Ensembl		2		
21	База даних OMIM		2		
22	Аналіз хромосом людини		2		
23	Модульна контрольна робота 2		2		
Самостійна робота:					
32	Клініка та діагностика найбільш розповсюджених захворювань людини 3				10

	генетичною складовою				
33	Генетичні основи стійкості до антибіотиків				10
34	Генетична компонента онкологічних захворювань				6
	Консультації			2	
ВСЬОГО:		14	28	2	46

Загальний обсяг 90 год., в тому числі:

Лекцій – 14 год.

Лабораторних – 28 год.

Індивідуальні завдання – 2 год.

Самостійна робота – 60 год.

Консультацій – 2 год.

9. Рекомендовані джерела:

Основні: (Базові)

1. Фогель Ф., Мотульски А. Генетика человека, тт. 1–3. М. Мир, 1990
2. Айяла Ф., Кайгер Дж. Современная генетика: М.: Мир, 1988, Т.3.
3. Жимулев И.Ф. Общая и молекулярная генетика. Новосибирск, Сибирское университетское издательство, 2005
4. Коряков Д.Е., Жимулев И.Ф. Хромосомы. Структура и функции. Новосибирск: Изд-во СО РАН, 2009 2009
5. Льюин. Гены М: Бином: Лаборатория знаний 2012
6. Федоренко В.О., Черник Я.І., Максимів Д.В. та ін. Задачі та вправи з генетики Львів.: Видавництво «Оріяна-Нова», 2008, 597 с.
7. Сиволоб А.В., Рушковський С.Р., Кир'яченко С.С. та ін Генетика — Київ, Видавничо-поліграфічний центр «Київський університет», 2008
8. Тоцький В.М. Генетика – Одеса: Астропринт, 2002. – 710 с.

Додаткові:

1. Агол В.И., Богданов А.А., Гвоздев И.А., и др. Молекулярная биология. Структура и биосинтез нуклеиновых кислот М.: Высшая школа, 1990 г
2. Азимов А. Генетический код. От теории эволюции до расшифровки ДНК. — М.: Центрполиграф, 2006
3. Бочков Н.П., Захаров А.Ф., Иванов В.И. Медицинская генетика.- М.: Медицина, 1984. - 366 с.
4. Бочков Н.П., Чеботарев А.Н. Наследственность человека и мутагены внешней среды. - М.: Медицина, 1989. - 270 с.
5. Гершензон С.М. Основы современной генетики - Киев: Наукова думка, 1979.
6. Инге-Вечтомов С.Г. Генетика с основами селекции М.: Высшая школа, 1989.
7. Ичас М. Биологический код. — Мир, 1971.

8. Кимура М. Молекулярная эволюция: теория нейтральности. М.: Мир, 1985.
9. Коничев А.С., Севастьянова Г.А. Молекулярная биология. — Москва: Академия, 2003
10. Леруа А. М. - Мутанты М.: Элементы 2009
11. Негруцький Б. С. Організація білкового синтезу у вищих еукаріотів. Київ, Обереги, 2001,
12. Патрушев Л. И. Экспрессия генов М.: Наука 2000, 830 с.
13. Разин С.В., Быстрицкий А.А. Хроматин: Упакованный геном 2009
14. Сингер М., Берг П. Гены и геномы - Т. 1-2 М.: Мир, 1998
15. Genetic Toxicology Principles and Methods. Humana, Springer New York Dordrecht Heidelberg London, 2012
16. Griffiths AJF, Miller JH, Suzuki DT, et al. An Introduction to Genetic Analysis New-York: W. H. Freeman; 2000

Интернет-ресурси:

1. NCBI databases <http://www.ncbi.nlm.nih.gov>
2. OMIM database <https://www.omim.org/>
3. Encyclopedia of DNA elements <http://genome.ucsc.edu/ENCODE/>