

КИЇВСЬКИЙ НАЦІОНАЛЬНИЙ УНІВЕРСИТЕТ
ІМЕНІ ТАРАСА ШЕВЧЕНКА

ННЦ "Інститут біології та медицини"

Кафедра загальної та медичної генетики



«ЗАТВЕРДЖУЮ»

Заступник директора

з науково-педагогічної роботи

М.П. *Ольга ХАРЧЕНКО*

« 23 » 06 2022 року

РОБОЧА ПРОГРАМА НАВЧАЛЬНОЇ ДИСЦИПЛІНИ

ОСНОВИ МЕДИЧНОЇ ГЕНЕТИКИ

для студентів

галузь знань	<u>22 «Охорона здоров'я»</u>
спеціальність	<u>224 Технології медичної діагностики та лікування</u>
освітній рівень	<u>Бакалавр</u>
освітня програма	<u>лабораторна діагностика</u>
вид дисципліни	<u>вибіркова</u>

Форма навчання	<u>денна</u>
Навчальний рік	<u>2022/2023</u>
Семестр	<u>5</u>
Кількість кредитів ECTS	<u>4</u>
Мова викладання, навчання та оцінювання	<u>українська</u>
Форма заключного контролю	<u>іспит</u>

Викладачі: доктор. біол. наук Сергій ДЕМИДОВ, канд. біол. наук Надія ПІРКО

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

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

Розробники: доктор. біол. Наук, професор Сергій ДЕМИДОВ, канд. біол. наук, асистент
Надія ПІРКО

ЗАТВЕРДЖЕНО

Зав. кафедри загальної та медичної
генетики

Е. Я. Катерина АФАНАСЬЄВА
(підпис)

Протокол № 21 від «20» травня
2022 р.

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

Протокол від «23» 26 2022 року № 5

Голова науково-методичної комісії Скрипник (Скрипник Н.В.)

«23» 26 2022 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, молекулярної біології, біохімії, загальної генетики та ін. дисциплін, вміння використовувати теоретичні знання із даних дисциплін для розв'язку практичних задач.
3. Володіння елементарними навичками роботи із науковими електронними базами даних науковою літературою та здатність до системного аналізу..

3. Анотація навчальної дисципліни:

«**Основи медичної генетики**» охоплює вивчення закономірностей спадковості та мінливості людини. При вивченні загальних аспектів увага приділяється недолікам та перевагам людини як генетичного об'єкту, методам, що використовуються в генетиці людини, організації геному людини, закономірностям спадкування менделюючих та багатофакторних ознак, 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):

- сформулювати 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;
- сформулювати 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 (перший (бакалаврський) 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 складні спеціалізовані задачі та практичні проблеми при виконанні досліджень в лабораторіях різного профілю, інтерпретації їх результатів та управлінні роботою лабораторії або у процесі навчання, що передбачає застосування певних теорій та методів відповідної науки та наявність відповідних практичних навичок і характеризується комплексністю та невизначеністю умов.

загальних:

ЗК02. Здатність спілкуватися державною мовою як усно, так і письмово.

ЗК04. Здатність до абстрактного мислення, аналізу та синтезу.

ЗК05. Знання та розуміння предметної області та розуміння професійної діяльності.

ЗК07. Здатність вчитися і оволодівати сучасними знаннями.

ЗК09. Здатність до пошуку, оброблення та аналізу інформації з різних джерел.

ЗК13. Здатність спілкуватися з представниками інших професійних груп різного рівня для донесення інформації та власного досвіду.

спеціальних (фахових, предметних):

ФК04. Здатність застосувати сучасні методи та технології дослідження тканин та зразків різного походження у лабораторіях різного профілю та розуміння принципів дії цих методів.

ФК08. Здатність застосовувати навички наукового дослідження для аналізу, оцінювання або розв'язання проблем.

ФК12. Готовність до безперервного професійного розвитку.

ФК16. Здатність використовувати професійно-профільні знання, практичні навички та уміння для діагностики спадкування хвороб та каріотипів людини; визначення основних хромосомних хвороб.

5. Результати навчання за дисципліною:

Результат навчання (1. знати; 2. вміти; 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	Модульна контрольна робота, оцінювання усних відповідей доповідей, доповнень, оцінювання вирішення дослідницьких задач, іспит	15
1.2	механізми, які забезпечують сталість і	Лекції,	Модульна контрольна	20

	мінливість геному виду <i>Homo sapiens sapiens</i>	лабораторні роботи, самостійна робота	робота, оцінювання усних відповідей доповідей, доповнень, оцінювання вирішення дослідницьких задач, іспит	
1.3	Знати основні спадкові синдроми та молекулярні механізми патологічних станів при прояві спадкових хвороб та хворобі зі спадковою схильністю, медичні та криміналістичні аспекти генетики людини	Лекції, лабораторні роботи, самостійна робота	Модульна контрольна робота, оцінювання усних відповідей доповідей, доповнень, оцінювання вирішення дослідницьких задач, іспит	20
Вміти				
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	Модульна контрольна робота, оцінювання усних відповідей доповідей, доповнень, оцінювання вирішення дослідницьких задач, іспит	10
2.2	У лабораторних умовах, з метою проведення досліджень, обирати адекватні методи для вирішення певної дослідницької задачі	Лекції, лабораторні роботи, самостійна робота	Модульна контрольна робота, оцінювання усних відповідей доповідей, доповнень, оцінювання вирішення дослідницьких задач, іспит	15
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	Модульна контрольна робота, оцінювання усних відповідей доповідей, доповнень, оцінювання вирішення дослідницьких задач, іспит	10
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	10

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
Програмні результати навчання							
ПРН 2. Визначати якісний та кількісний склад речовин та їх сумішей. Демонструвати використання знань про морфологічні зміни тканин і органів для 17 діагностики патологічних станів, виявляти помилкові результати та вживати заходи щодо їх корекції.	+	+	+	+	+	+	
ПРН18. Виконувати молекулярні і генетичні дослідження для діагностики захворювань людини	+	+	+	+	+	+	+

7.1 Форми оцінювання студентів:

- семестрове оцінювання:

1. Модульна контрольна робота 1: РН 1.1, 1.2, 2.1–2.2 – 15 балів/7,5 балів
2. Модульна контрольна робота 2: РН 1.2-1.3, 2.2–2.3 – 15 балів/7,5 балів
3. Модульна контрольна робота 3 (генетичні задачі): РН 1.1-1.3, 2.2 – 15 балів/7,5 балів
4. Оцінювання виконання лабораторних робіт та розв'язку дослідницьких задач: РН 1.1– 2.3 – 10 балів/5балів
4. Доповіді, доповнення, усні відповіді: РН 1.1 – 3.1 – 5 балів/2,5 бали

- підсумкове оцінювання: у формі іспиту

Підсумкова оцінка з освітнього компонента в цілому, підсумковою формою контролю за яким встановлено іспит, визначається як сума оцінок (балів) за всіма успішно оціненими результатами навчання під час семестру (оцінки нижче мінімального порогового рівня до підсумкової оцінки не додаються) та оцінки, отриманої під час іспиту.

Формою проведення іспиту є тестова контрольна робота. Перевіряються РН 1.1 – 1.3, 2.3. Максимальна кількість балів, яка може бути отримати здобувачем освіти під час іспиту, становить 40 балів за 100 бальною шкалою.

Перескладання семестрового контролю з метою покращення позитивної оцінки не допускається.

- умови допуску до підсумкового екзамену:

Студент допускається до іспиту лише за умови успішного написання всіх модульних контрольних робіт (по кожній не менше 50% правильних відповідей) та виконання усіх лабораторних робіт та дослідницьких завдань. Студент не допускається до іспиту, якщо під час семестру набрав менше ніж 20 балів.

7.2 Організація оцінювання:

Оцінювання лабораторних робіт, практичних задач, доповідей/усних відповідей/доповнень здійснюється протягом семестру. Модульні контрольні роботи 1 і 2 проводяться після завершення лекцій з відповідних розділів. Модульна контрольна робота 3 є блоком генетичних задач і складається студентом впродовж семестру після завершення лекцій відповідних розділів.

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	Вступ. Історія науки. Закони Менделя та причини відхилення від них	2			
2	Взаємодія алелів різних генів	2			
3	Генетика статі.	2			
	Зчеплення генів. Кросинговер	2			
	Генетика кількісних ознак. Аналіз спадкування багатогенних ознак у людини	4			
	Спадкова та неспадкова мінливість. Репарація ДНК.	4			
Лабораторні заняття:					
4	Генетична термінологія. Моделі генетичних досліджень: дрозофіла		2		
5	Аналіз спадкування ознак у <i>D. melanogaster</i>		2		
6	Аналіз хромосомних наборів різних видів. Морфологія мітотичної хромосоми. Каріотипування та побудова ідіограм.		2		
7	Аналіз хромосом людини. Вивчення каріотипів людини в нормі та патології.		2		
8	Визначення рівня пошкодження ДНК та дослідження кінетики репарації за допомогою методу електрофорезу ДНК ізольованих клітин		2		
10	Модульна контрольна робота 1		2		
Самостійна робота:					
11	Людина як об'єкт генетичних досліджень. Варіації геному людини. Мітоз та мейоз, їх біологічне значення. Модельні об'єкти генетичних досліджень. Класичні методи генетики. Молекулярні основи визначення статі у дрозофіли. Компенсація дози генів у різних груп організмів. Розв'язування задач модульної контрольної роботи 3				15
12	Молекулярні механізми гомологічної рекомбінації. Біологічне значення кросинговеру. Розв'язування задач модульної контрольної роботи 3				5
13	Основні показники мінливості кількісних ознак, статистичні методи в генетиці. Локуси кількісних ознак. Вплив умов середовища на розвиток статі у людини. Основи популяційної генетики. Закон Харді-Вайнберга Розв'язування				12

	задач модульної контрольної роботи 3.				
Розділ 2: Геном людини та практична медицина та криміналістика					
Лекції:					
	Геном людини та практична медицина	2			
	Генетика спадкових захворювань. Моногенні спадкові синдроми	2			
15	Популяційна генетика. Походження людини	2			
	Епігенетика людини. Геномний імпринтинг і спадкування ознак людини.	4			
	Психогенетика.	2			
Лабораторні заняття:					
19	Домінантні та рецесивні ознаки людини. Аналіз хромосом людини		2		
17	Генеалогічний метод. Складання родоводів. Клінічне дослідження педігрі.		4		
	Геномні браузері. Ensembl. Бази даних та інструменти на NCBI. Бази даних та ресурси на EMBL-EBI		2		
	Принципи роботи з генетичною базою даних OMIM. Самостійно розібрати OMIM Frequently Asked Questions (FAQs) Самостійно переглянути OMIM External Links. Здійснювати пошук цільових генів та хвороб.		4		
18	Популяційна генетика спадкових хвороб. Визначення генетичної структури популяції.		2		
23	Модульна контрольна робота 2		2		
Самостійна робота:					
32	Клініка та діагностика найбільш розповсюджених захворювань людини з генетичною складовою				10
	Генетичні аспекти еволюції людини				4
33	Генетичні основи стійкості до антибіотиків. Генетична компонента онкологічних захворювань				10
34	Огляд баз даних, в яких можна знайти інформацію про послідовності ДНК та білків людини				6
	Консультації			2	
ВСЬОГО:		28	28	2	62

Загальний обсяг 120 год., в тому числі:

Лекцій – 28 год.

Лабораторних – 28 год.

Самостійна робота – 62 год.

Консультацій – 2 год.

9. Рекомендовані джерела:

Основні: (Базові)

1. Демидов С.В., Топчій Н.М., Бердишев Г.Д., Климнюк Г.І., Гавриленко Т.І. Генетика постнатального онтогенезу. – К.: Фітосоціоцентр, 2006. – 251 с.
2. Ayala F., Kyger J. Modern genetics. М., "Mir", 1988. Alberts B., Bray D., Lewis J., Raff M., Robert C., Watson J. Molecular biology of the cell. Т 1-3.
3. Cummings M.R. Human heredity – N-Y.: Brooks Cole pub, 2003.
4. Генетика поведінки : підруч. для ВНЗ / Л. І. Воробйова, О. В. Тагліна, Н. Є. Волкова; Харк. нац. ун-т ім. В.Н. Каразіна. - Х. : ХНУ ім. В. Н. Каразіна, 2013. - 243 с. - Бібліогр.: с. 239-243 Федоренко В.О., Черник Я.І., Максимів Д.В. та ін. Задачі та вправи з генетики Львів.: Видавництво «Оріяна-Нова», 2008, 597 с.
5. Сиволоб А.В., Рушковський С.Р., Кир'яченко С.С. та ін Генетика — Київ, Видавничо-поліграфічний центр «Київський університет», 2008
6. Тоцький В.М. Генетика – Одеса: Астропринт, 2002. – 710 с.
7. Goldberg M.L., Fischer J.A., Hood L., Hartwell L.H. Genetics. From Genes to Genomes, 7th Edition - McGraw Hill LLC, NY. 2021

Додаткові:

1. Загальна і молекулярна генетика. Практикум// Демидов С.В., Безруков В.Ф., Сиволоб А.В., Козерецька А.І. та ін. - К.: Фітосоціоцентр, 2005. – 240 с. Азимов А. Генетический код. От теории эволюции до расшифровки ДНК. — М.: Центрполиграф, 2006
2. Сиволоб А.В. Молекулярна біологія – К.: Київський університет, 2022.
3. Сиволоб А.В., Афанасьєва К.С. Молекулярна організація хромосом. – К.: Київський університет. – 2014, 287 с.
4. Kimura M. Molecular evolution: the theory of neutrality. М.: Mir, 1985
5. Негруцький Б. С. Організація білкового синтезу у вищих еукаріотів. Київ, Обереги, 2001,
6. Genetic Toxicology Principles and Methods. Humana, Springer New York Dordrecht Heidelberg London, 2012
7. Griffiths AJF, Miller JH, Suzuki DT, et al. An Introduction to Genetic Analysis New-York: W. H. Freeman; 2000
8. Behrend C., Karimzad J. Human Chromosome Atlas. Introduction to Diagnostics of Structural Aberrations. - Springer International Publishing, 2017.

Інтернет-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/>
4. Neuroscience, 2nd edition. Edited by Purves D. et al. <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK10799/>
5. The Cell, A Molecular Approach. 2nd edition. Cooper G.M. <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK9839/>
6. MedlinePlus: Medical Dictionary <http://www.nlm.nih.gov/medlineplus/mplusdictionary.html>
7. Barth D.S. <http://psych.colorado.edu/~dbarth/>
8. Lee W.T. Neuroanatomy slide lecture <http://anatomy.yonsei.ac.kr/neuro/>