# Загальна та медична генетика

**Викладач:** *старший викладач кафедри фізіології, імунології і біохімії з курсом цивільного захисту та медицини, канд. біол. наук, Амінов Руслан Флузович*

**Кафедра:** *фізіології, імунології і біохімії з курсом цивільного захисту та медицини, ІІІ корпус, ауд. 201*

**E-mail:** *91\_amin\_91@ukr.net*

**Телефон:** *067-479-65-91*

**Інші засоби зв’язку:** *Moodle (форум курсу, приватні повідомлення)*

|  |  |
| --- | --- |
| **Освітня програма, рівень вищої освіти** | Середня освіта (біологія та здоров’я людини) Бакалавр |
| **Статус дисципліни** | **Обов’язкова** |
| **Кредити ECTS** | 4 | **Навч. рік** | 2023-24 | **Рік навча ння** | 3 | **Тижні** | 2- й семестр |
| **Кількість годин** | 120 | **Кількість змістових** | 6 | **Лекційні заняття –** 30 |
|  |  | год.**Лабораторні заняття –**16 |
| **модулів1** |  | **Самостійна робота –** |
|  |  | 74 год. |  |
| **Вид контролю** | *Екзамен* |  |
| **Посилання на курс в Moodle** | https://moodle.znu.edu.ua/course/view.php?id=12910 |
| **Консультації:** | Поточні консультації проводяться очно по понеділкам 11.00-13.00 в аудиторії 104. Дистанційно через систему Moodle та Viber у робочий час. |

# ОПИС КУРСУ

**Метою** вивчення навчальної дисципліни «Загальна та медична генетика» є надання студентам біологічного факультету знань, умінь і навичок щодо здатності розуміння теоретичних та методичних основ генетики, механізмів розвитку спадкової патології людини; спадковості та мінливості організмів; спадкові патології людини, механізми їх виникнення та розвитку, цитогенетичні, біохімічні та молекулярно-генетичні методи діагностики спадкових захворювань; принципи профілактики спадкових захворювань людини.

Основними **завданнями** вивчення дисципліни «Загальна та медична генетика» є отримання знань стосовно основних етапів розвитку генетики; розумінню закономірностей спадковості та мінливості, знань молекулярних механізмів генетичних процесів, принципів регуляції активності генів, основ генної інженерії, генетики онтогенезу та популяційної генетики; розумінню природи спадкових захворювань, їх патогенезу, причин широкого клінічного поліморфізму етіологічно єдиних форм і генетичної гетерогенності клінічно подібних станів; розглянути сучасні методи діагностики, профілактики та лікування спадкових захворювань та патологій.

# ОЧІКУВАНІ РЕЗУЛЬТАТИ НАВЧАННЯ

### У результаті вивчення курсу «Загальна та медична генетика» студенти повинні оволодіти такимикомпетентностями:

* 1. Здатність розв’язувати складні спеціалізовані практичні завдання в галузі середньої освіти (ІК);
* 2. Здатність вчитися і оволодівати сучасними знаннями (3К 3);
* 3. Здатність працювати в команді (3К 4);
* 4. Здатність застосовувати знання у практичних ситуаціях (ЗК 7);
* 5. Забезпечення охорони життя й здоров'я учнів (зокрема з особливими потребами) (СФК 5);
* 6. Здатність розкривати сутність біологічних явищ, процесів і технологій, розв’язувати біологічні задачі (СПК 3);
* 7. Здатність розуміти й застосовувати базові знання з медико-біологічних дисциплін для обрання ефективних шляхів і способів збереження, зміцнення та відновлення здоров’я людини (СПК 8);
* 8. Здатність здійснювати професійні функції у процесі інклюзивного навчання, адекватно добирати засоби й методи навчання для осіб з обмеженими можливостями здоров'я, створювати умови для їх розвитку і саморозвитку, повноцінної соціалізації з допомогою здоров'язбережувальних технологій (СПК 11).
* **У разі успішного завершення курсу студент зможе отримати такі навички:**
* знати закони генетики та її значення для медицини; сучасні методи вивчення генетики; закономірності спадковості та мінливості в індивідуальному розвитку як основи розуміння патогенезу та етіології спадкових та мультифакторних захворювань;
* знати особливості клінічних проявів спадкової патології, загальні принципи клінічної діагностики спадкових хвороб, причини походження та діагностичну значущість морфогенетичних варіантів. Значення та основи клініко-генеалогічного методу для діагностики спадкової патології, типи спадкування захворювань та ознак людини;
* вміти схематично зображати хромосоми. Використовуючи ці позначення, вирішувати завдання на мітоз, мейоз, гаметогенез;
* знати область застосування цитогенетичних методів; сутність, види та можливості цитогенетичного методу в діагностиці спадкових хвороб; загальну характеристику хромосомної патології; основні класи біохімічних порушень. Принципи молекулярно-генетичних методів діагностики, їх можливості та обмеження. Загальні питання етіології, патогенезу, клінічної генетики моногенних захворювань; показання для застосування спеціальних методів обстеження; методи профілактики та лікування вивчених менделюючих захворювань, принципи патогенетичного та симптоматичного лікування та генної терапії. Загальну характеристику хвороб із спадковою схильністю, механізми реалізації спадкової схильності. Принципи та методи перинатальної діагностики спадкових та вроджених захворювань; показання, термін проведення, протипоказання;
* вміти вирішувати задачі з генетики – на взаємодію генів, зчеплене успадкування, успадкування, зчеплене зі статтю та ін.;
* вміти складати та аналізувати ідеограми, використовуючи Денверську систему класифікації хромосом. Використовувати генетичну символіку;
* вміти виявляти нуле-, три- та полісомії при каріотипуванні хромосом людини (звичайні синдроми). Правильно застосовувати номенклатуру хромосом людини при описі нормальних та аберантних каріотипів. Складати родоводи людини;

# ОСНОВНІ НАВЧАЛЬНІ РЕСУРСИ

*Презентації лекцій, плани тестових робіт, посилання на відео, додаткові підручники, методичні рекомендації до виконання індивідуальних завдань розміщені на платформі Moodle.*

# КОНТРОЛЬНІ ЗАХОДИ

### Поточні контрольні заходи:

*Тестова робота за кожну пройдену лекцію* - 5 балів*.* За оформлення, виконання лабораторної роботи, її захист - 5 балів.

Оцінювання знань студентів під час поточного контролю відбувається на підставі наступних критеріїв:

Правильність відповідей (правильне, чітке, достатньо глибоке викладення теоретичних понять). Вимоги до виконання та оформлення: лабораторна робота має бути запротокольована у лабораторномужурналі та здана викладачеві до встановленого планом терміну.

### КОНТРОЛЬНІ ЗАВДАННЯ

**Види і зміст поточних контрольних заходів**

|  |  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- | --- |
| № змістового модуля | Вид поточного контрольного заходу | Зміст поточного контрольного заходу | Критерії оцінювання | Усього балів |
| **1** | **2** | **3** | **4** | **5** |
| 1 | Теоретичне завдання – опитування | Питання для підготовки:1. Поняття хромосомної теорії спадковості.
2. Структура та функції генетичного
 | **5 балів** – за відповіді напитання та роботу на парі | 5 |
| матеріалу. |
| 3. Поняття генотип та фенотип. |
| 4. Поняття клітинний цикл, мітоз, мейоз. |
| 5. Поняття кросинговер. |
| Практичне завдання – лабораторна робота | Вимоги до виконаннята оформлення: лабораторна робота має бути запротокольована у лабораторному журналі та здана викладачеві до встановленого планом терміну. | **5 балів** – оформлення, виконання лабораторноїроботи, захист. | заїї | 5 |
| **Усього за ЗМ 1****контр. заходів** | **2** |  |  | 10 |
| 2 | Теоретичне завдання – опитування | Питання для підготовки:1. Поняття реплікація ДНК.
2. Поняття репарація ДНК.
3. Поняття рекомбінація ДНК.
 | **5 балів** – за відповіді напитання та роботу на парі | 5 |
| 4. Поняття мутації. |
| 5. Класифікація мутацій. |
| Практичне завдання лабораторна робота | – | Вимоги до виконання та оформлення: лабораторна робота має бути запротокольована у лабораторному журналі та здана викладачеві до встановленого планом терміну. | **5 балів** – оформлення, виконання лабораторноїроботи, захист. | заїї | 5 |
| **Усього за ЗМ 2****контр. заходів** | **2** |  |  | 10 |
| 3 | Теоретичне завдання опитування | – | Питання для підготовки:1. Поняття про популяцію.
2. Закон Харді-Вайнберга.
3. Частоти генотипів та
 | алелей у | **5 балів** – за відповіді напитання та роботу на парі | 5 |
|  |  |  | популяції. |  |  |  |
|  |  |  | 4. Характеристика геному. |  |  |  |
|  |  |  | 5. Структура та функції генів. |  |  |  |
|  | Практичне завдання – лабораторна робота | Вимоги до виконання та оформлення: лабораторна робота має бути запротокольована у лабораторному журналі та здана викладачеві до встановленого планом терміну. | **5 балів** – за оформлення, виконання лабораторноїроботи, її захист. | 5 |
| **Усього за ЗМ 3****контр. заходів** | **2** |  |  | 10 |
| 4 | Теоретичне завдання опитування | – | Питання для підготовки:1. Поняття родовід.
2. Генеологічний аналіз.
3. Поняття моногенні захворювання.
 | **5 балів** – за відповіді напитання та роботу на парі | 5 |
|  |  |  | 4. Поняття мітохондріальні |  |  |
|  |  |  | захворювання. |  |  |
|  |  |  | 5. Поняття спадкові захворювання. |  |  |
|  | Практичне завдання лабораторна робота | – | Вимоги до виконання та оформлення: лабораторна робота має бути запротокольована у лабораторному журналі та здана викладачеві до встановленого планом терміну. | **5 балів** – оформлення, виконання лабораторноїроботи, захист. | заїї | 5 |
| **Усього за ЗМ 4****контр. заходів** | **2** |  |  | 10 |
| 5 | Теоретичне |  | Питання для підготовки: | **5 балів** | – | за | 5 |
|  | завдання | – | 1. Поняття хромосомні захворювання. | відповіді |  | на |  |
|  | опитування |  | 2. Поняття мультифакторіальні | питання |  | та |  |
|  |  |  | захворювання. | роботу на парі |  |
|  |  |  | 3. Поняття орфанні захворювання. |  |  |
|  | Практичне |  | Вимоги до виконання та оформлення: | **5 балів** – | за | 5 |
|  | завдання | – | лабораторна | робота | має бути | оформлення, |  |  |
|  | лабораторна |  | запротокольована у лабораторному | виконання |  |  |
|  | робота |  | журналі та | здана | викладачеві до | лабораторної |  |  |
|  |  |  | встановленого планом терміну. | роботи, | її |  |
|  |  |  |  | захист. |  |  |
| **Усього за ЗМ 5****контр. заходів** | **2** |  |  | 10 |
| 6 | Теоретичне завдання опитування | – | Питання для підготовки:1. Поняття онкогенетика.
2. Поняття онкогени.
3. Гени супресори раку.
4. Профілактика
 | вроджених | **5 балів** – за відповіді напитання та роботу на парі | 5 |
|  |  | захворювань.5. Діагностика вроджених захворювань. |  |  |
| Практичне завдання – лабораторна робота | Вимоги до виконання та оформлення: лабораторна робота має бути запротокольована у лабораторному журналі та здана викладачеві до встановленого планом терміну. | **5 балів** – за оформлення, виконання лабораторної роботи, її захист. | 5 |
| **Усього за ЗМ 6****контр. заходів** | **2** |  |  | 10 |
| **Усього за змістові модулі контр. заходів** | **12** |  |  | **60** |

**Підсумковий семестровий контроль**

|  |  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- | --- |
| Форма | Види підсумкових контрольних заходів | Зміст підсумкового контрольного заходу | Критерії оцінювання | Усього балів |
| **1** | **2** | **3** | **4** | **5** |
| **Екзамен** | Теоретичне завдання | Питання для підготовки: https://moodle.znu.edu.ua/mod/page/view.ph p?id=439336 | Екзаменаційний білет складається з 3-х питань максимально за перші 2 - 6 балів за кожне, за 3 – 8 балів. | **20** |
| Практичне завдання– індивідуальне завдання | Перелік тем для підготовки: https://moodle.znu.edu.ua/mod/page/view.ph p?id=439280 | Результати виконання студентом індивідуального завдання оцінюється за наступною шкалою:Вступ **(2 бали)**: коротко розкрити проблему, та актуальність даної теми.Основна частина **(1-14 балів):** повнота розкриття питання (1-4 бали); опрацювання сучасних наукових інформаційних джерел (1-5 бали); цілісність, систематичність, логічна послідовність викладу (1-5 бали). Висновки **(2 бали)**: уміння формулювати власне ставлення до проблеми, робити аргументовані висновки.Акуратність оформленняписьмової роботи **(2 бали)**. | **20** |
| Усього за підсум ковийсеместр овий |  | **40** |
| контро ль |  |  |

**Шкала оцінювання: національна та ECTS**

|  |  |  |
| --- | --- | --- |
| За шкалою ECTS | За шкалою університету | За національною шкалою |
| Екзамен | Залік |
| A | 90 – 100 (відмінно) | 5 (відмінно) | Зараховано |
| B | 85 – 89 (дуже добре) | 4 (добре) |
| C | 75 – 84 (добре) |
| D | 70 – 74 (задовільно) | 3 (задовільно) |
| E | 60 – 69 (достатньо) |
| FX | 35 – 59 (незадовільно – з можливістюповторного складання) | 2 (незадовільно) | Не зараховано |
| F | 1 – 34 (незадовільно – з обов’язковимповторним курсом) |

**9. Рекомендована література**

## Основна:

1. Кандиба Н. М. Генетика : курс лекцій : навчальний посібник. Суми : Університетська книга, 2013. 397 с.
2. Бужієвська Т. І. Основи медичної генетики: навчальний посібник для ВМЗО. Київ : Здоров’я, 2001.136 с.
3. Медична біологія : підручник для студентів вищих медичних навчальних закладів III-IV рівнів акредитації / В. П. Пішак та ін. Вінниця : Нова Кн., 2004. 652 с.
4. Бужієвська Т. І. Основи медичної генетики. Київ : Здоров’я, 2001. 136 с.
5. Тоцький В. М. Генетика – Одесса : Астропринт, 2002. 712с..
6. Медична генетика : підручник для вузів / В. М. Запорожан, Ю. І. Бажора, А. В. Шевеленкова, М. М. Чеснокова. Одеса: Одес. держ. мед. ун-т, 2005. 260 с.
7. Генетика популяцій : методичні рекомендації з вивчення дисципліни та виконання лабораторно-практичних робіт студентами денної форми навчання спеціальності 8.09010203 – «Розведення та селекція тварин» / М. І. Гиль, С. С. Крамаренко, О. Ю. Сметана. Миколаїв : МНАУ. 2013. 98 с.
8. Генетика популяцій : підручник / О. Л. Трофименко, М. І. Гиль, О. Ю. Сметана. Миколаїв : Видавничий дім

«Гельветика», 2018. 254 с.

1. Адріанов В. Л. Збірник задач з генетики. Київ : «НЕНЦ», 2017. 93 с.
2. Генетика : підручник / А.В. Сиволоб, С.Р. Рушковський, С.С. Кир’яченко та ін. Київ : Видавничо- поліграфічний центр "Київський університет", 2008. 320 с.

## Додаткова:

1. Генетика популяцій : навч. посіб. / О. Л. Трофименко, М. І. Гиль. Миколаїв : МДАУ, 2003. 225 c.
2. ДНК-діагностика великої рогатої худоби в системі геномної селекції. Методичні рекомендації / В. П. Буркат, І. В. Гузєв, К. В. Копилов, К. В. Копилова. Київ, 2009. 112 с.

3 Аналіз структури популяцій / В. С. Шебанін, С. І. Мельник, С. С. Крамаренко, В. М. Ганганов. Миколаїв : МДАУ, 2008. 240 с.

1. Muller R.F., Young J. Emery’s Elements of medical genetics. London, 2001. 349 p.
2. Методичні розробки для організації самостійної роботи студентів з клінічної генетики / В. Т. Германов, О. М. Андрущенко, І. В. Руденко. Луганськ: Луганський державний медичний університетт, 2003. 88 с.

6 Запорожан В. Н., Аряев Н. Л., Старец Е. А. Муковисцидоз. Київ : Здоров’я, 2001. 176 с.

1. Генофонд і здоров’я населення: методологія оцінки ризику від мутагенів довкілля, напрямки профілактики генетично обумовленої патології / А. М. Сердюк, О. І. Тимченко, Н. Г. Гойда та ін. Київ : ІГМЕ АМН України, 2003. 190 с..
2. Бариляк І. Р., Ковальчук Л. Є., Скибан Г. В. Медико-генетичний тлумачний словник.
3. Спадкові захворювання і природжені вади розвитку в перинатологічній практиці: навчальний посібник / В. М. Запорожан, А. М. Сердюк, Ю. І. Бажора та ін. Київ : Здоров’я, 1997. 360 с.
4. Аносов І. П., Кулинич Р.Л. Начала педагогічної генетики : навчальний посібник для ВНЗ освіти. Київ : Акцент, 2005. 352 с.
5. Генетика з основами розведення та відтворення сільськогосподарських тварин : навчально- методичний посібник / С. Л. Войтенко, О. О. Васильєва, Л. В.Вишневський, Б. С.Шаферівський. Полтава : ПП Астрая., 2018. 213 с.

**Інформаційні ресурси**:

1. *Українська електроннабібліотека“Libruk”.URL:<http://libruk.in.ua/>*
2. Національна бібліотека України імені В. І. Вернадського. URL:<http://www.nbuv.gov.ua/>
3. Національна наукова медична бібліотека України. URL: https://library.gov.ua/
4. [*E-bookua*](http://e-bookua.org.ua/)*. URL:* [*https://e-bookua.org.ua/*](https://e-bookua.org.ua/)
5. Сайт Запорізького національного університету / Електронні ресурси бібліотеки. URL: <http://library.znu.edu.ua/pro_biblioteku/365.ukr.html>
6. Центр біохімії. URL: [http://biochemistry.com.ua](http://biochemistry.com.ua/)
7. Медична інформаційна мережа. URL: http: //[www.medicinform.net/human](http://www.medicinform.net/human)
8. NCBI databases. URL: [http://www**.ncbi.**nlm.nih.gov](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/)

**ДОДАТОК ДО СИЛАБУСУ ЗНУ – 2023-2024 рр.**

**ГРАФІК ОСВІТНЬОГО ПРОЦЕСУ 2023-2024 н. р.** доступний за адресою: <https://tinyurl.com/yckze4jd>.

**АКАДЕМІЧНА ДОБРОЧЕСНІСТЬ.** Студенти і викладачі Запорізького національного університету несуть персональну відповідальність за дотримання принципів академічної доброчесності, затверджених **Кодексом академічної доброчесності ЗНУ:** <https://tinyurl.com/ya6yk4ad>. Декларація академічної доброчесності здобувача вищої освіти (додається в обов’язковому порядку до письмових кваліфікаційних робіт, виконаних здобувачем, та засвідчується особистим підписом): <https://tinyurl.com/y6wzzlu3>.

**НАВЧАЛЬНИЙ ПРОЦЕС ТА ЗАБЕЗПЕЧЕННЯ ЯКОСТІ ОСВІТИ.** Перевірка набутих студентами знань, навичок та вмінь (атестації, заліки, іспити та інші форми контролю) є невід’ємною складовою системи забезпечення якості освіти і проводиться відповідно до Положення про організацію та методику проведення поточного та підсумкового семестрового контролю навчання студентів ЗНУ: <https://tinyurl.com/y9tve4lk>.

**ПОВТОРНЕ ВИВЧЕННЯ ДИСЦИПЛІН, ВІДРАХУВАННЯ.** Наявність академічної заборгованості до 6 навчальних дисциплін (в тому числі проходження практики чи виконання курсової роботи) за результатами однієї екзаменаційної сесії є підставою для надання студенту права на повторне вивчення зазначених навчальних дисциплін. Порядок повторного вивчення визначається Положенням про порядок повторного вивчення навчальних дисциплін та повторного навчання у ЗНУ: <https://tinyurl.com/y9pkmmp5>. Підстави та процедури відрахування студентів, у тому числі за невиконання навчального плану, регламентуються Положенням про порядок переведення, відрахування та поновлення студентів у ЗНУ: <https://tinyurl.com/ycds57la>.

**НЕФОРМАЛЬНА ОСВІТА.** Порядок зарахування результатів навчання, підтверджених сертифікатами, свідоцтвами, іншими документами, здобутими поза основним місцем навчання, регулюється Положенням про порядок визнання результатів навчання, отриманих у неформальній освіті: <https://tinyurl.com/y8gbt4xs>.

**ВИРІШЕННЯ КОНФЛІКТІВ.** Порядок і процедури врегулювання конфліктів, пов’язаних із корупційними діями, зіткненням інтересів, різними формами дискримінації, сексуальними домаганнями, міжособистісними стосунками та іншими ситуаціями, що можуть виникнути під час навчання, регламентуються Положенням про порядок і процедури вирішення конфліктних ситуацій у ЗНУ: <https://tinyurl.com/57wha734>. Конфліктні ситуації, що виникають у сфері стипендіального забезпечення здобувачів вищої освіти, вирішуються стипендіальними комісіями факультетів, коледжів та університету в межах їх повноважень, відповідно до: Положення про порядок призначення і виплати академічних стипендій у ЗНУ: <https://tinyurl.com/yd6bq6p9>; Положення про призначення та виплату соціальних стипендій у ЗНУ: <https://tinyurl.com/y9r5dpwh>.

**ПСИХОЛОГІЧНА ДОПОМОГА.** Телефон довіри практичного психолога Марті Ірини Вадимівни (061)228-15-84, (099)253-78-73 (щоденно з 9 до 21).

**УПОВНОВАЖЕНА ОСОБА З ПИТАНЬ ЗАПОБІГАННЯ ТА ВИЯВЛЕННЯ КОРУПЦІЇ** Запорізького національного університету: **Борисов Костянтин Борисович**

Електронна адреса: uv@znu.edu.ua Гаряча лінія: Тел. (061) 228-75-50

**РІВНІ МОЖЛИВОСТІ ТА ІНКЛЮЗИВНЕ ОСВІТНЄ СЕРЕДОВИЩЕ.** Центральні входи усіх навчальних корпусів ЗНУ обладнані пандусами для забезпечення доступу осіб з інвалідністю та інших маломобільних груп населення. Допомога для здійснення входу у разі потреби надається черговими охоронцями навчальних корпусів. Якщо вам потрібна спеціалізована допомога, будь-ласка, зателефонуйте (061) 228-75-11 (начальник охорони). Порядок супроводу (надання допомоги) осіб з інвалідністю та інших маломобільних груп населення у ЗНУ: <https://tinyurl.com/ydhcsagx>.

**РЕСУРСИ ДЛЯ НАВЧАННЯ. Наукова бібліотека**: <http://library.znu.edu.ua>. Графік роботи абонементів: понеділок – п`ятниця з 08.00 до 16.00; вихідні дні: субота і неділя.

**ЕЛЕКТРОННЕ ЗАБЕЗПЕЧЕННЯ НАВЧАННЯ (MOODLE): https://moodle.znu.edu.ua**

Якщо забули пароль/логін, направте листа з темою «Забув пароль/логін» за адресою: **moodle.znu@znu.edu.ua.**

У листі вкажіть: прізвище, ім'я, по-батькові українською мовою; шифр групи; електронну адресу.

Якщо ви вказували електронну адресу в профілі системи Moodle ЗНУ, то використовуйте посилання для відновлення паролю https://moodle.znu.edu.ua/mod/page/view.php?id=133015.

**Центр інтенсивного вивчення іноземних мов**: http://sites.znu.edu.ua/child-advance/

**Центр німецької мови, партнер Гете-інституту**: https://www.znu.edu.ua/ukr/edu/ocznu/nim

**Школа Конфуція (вивчення китайської мови)**: http://sites.znu.edu.ua/confucius