

ОСНОВИ МЕДИЧНОЇ ГЕНЕТИКИ

Викладач: к.б.н., доц. Бойка Олена Анатоліївна
Кафедра: кафедра генетики та рослинних ресурсів
E-mail: olena.boika.ua@gmail.com
Телефон: +38067 6129760 (Viber)
Інші засоби зв'язку:

1. **Facebook & Messenger**
<https://www.facebook.com/profile.php?id=100001649524220>
2. **Telegram** Olena +380676129760
3. **Instagram & Direct** fantaserka_zp_ua
4. особисті повідомлення в системі Moodle



Освітня програма, рівень вищої освіти		ОП Генетика бакалавр				
Статус дисципліни		Вибіркова в межах спеціальності				
Кредити ECTS	4	Навч. рік	2022-23	Рік навчання	3	Тижні 14
Кількість годин	120	Кількість змістових модулів¹	8	4	Лекційні заняття – 14 Практичні заняття - 14 Самостійна робота – 92	
Вид контролю	Екзамен					
Посилання на курс в Moodle		https://moodle.znu.edu.ua/course/view.php?id=15152				
Консультації:		Консультації відбуваються у кількох форматах: очні консультації (offline/Face-to Face): щосуботи з 9-00 до 11-00 III корпус ЗНУ ауд. 203 online за допомогою платформ Zoom, Google Meet, Microsoft Teams за необхідністю та попередніми домовленостями через електронну пошту викладача, дистанційно у <i>Facebook & Messenger, Telegram, Instagram & Direct, Viber</i> – на запити відповіді у робочий час з 8-00 до 17-00 з понеділка по суботу				

ОПИС КУРСУ

В наш час все гостріше постає питання здоров'я нації та людства в цілому. Чим більше ми дізнаємось про людину тим більше виникає питань. З розвитком генетики багато аспектів виникнення, розвитку та успадкування захворювань стають чіткішими та зрозумілішими. Саме ці питання висвітлює дисципліна «Основи медичної генетики».

Метою курсу є дати загальні уявлення про основи медичної генетики, надати інформацію щодо внеску генетичної складової та впливу умов навколишнього середовища на формування людини, людської психіки, прояву та появи захворювань. Знати основи медико-генетичного консультування та застосувати знання на практиці. Питання що їх піднімає ця дисципліна допомагають розвинути вміння аналізувати, робити припущення, розмірковувати, тобто, формують додатково не тільки академічні знання, але й розвивають інші корисні навички (так

¹ 1 змістовий модуль = 15 годин (0,5 кредита ECTS)

звані «soft-skills»): критичне мислення, вміння працювати в команді, навички спілкування з однолітками та представниками інших вікових категорій, тощо. Спираючись на загальноукраїнський курс євро та світової інтеграції, а, також, на Стратегію розвитку ЗНУ ця дисципліна викладається з елементами іноземної (англійської) мови, що значно підвищує рівень професійної компетентності фахівця будь-якого спрямування та його конкурентоспроможність на ринку праці як в середині країни так і за її межами.

ОЧІКУВАНІ РЕЗУЛЬТАТИ НАВЧАННЯ

У разі успішного завершення курсу здобувач освіти зможеться:

- ✓ розуміти основи загальної генетики
- ✓ розуміти основи спадковості психологічних та фізичних характеристик людини
- ✓ описувати основи генетики людини
- ✓ застосовувати основи медичної генетики
- ✓ користуватися методами вивчення генетики людини та медичної генетики
- ✓ складати та аналізувати родоводи
- ✓ використовувати методи статистичного аналізу
- ✓ оцінювати вклад генетичної складової та впливу умов навколишнього середовища на прояв фізичних та психологічних характеристик людини
- ✓ використовувати термінологію англійською мовою
- ✓ вести дискусію та підтримувати діалог з питань генетики, спадковості, медичної генетики, генетики людини
- ✓ розуміти науково-популярні та наукові інформаційні матеріали з генетики англійською мовою

ОСНОВНІ НАВЧАЛЬНІ РЕСУРСИ

Основні навчальні ресурси представлено на сторінці курсу у системі електронного забезпечення навчання ЗНУ Moodle за покликанням розміщеним у першій секції цього силабусу. Там також розміщені покликання на додаткові ресурси які дають змогу розширити та поглибити свої знання з психогенетики, пройти цікаві тести та дізнатися більше інформації (понаднормові лекції, завдання тощо).

КОНТРОЛЬНІ ЗАХОДИ

Поточні контрольні заходи:

Поточний контроль здійснюється впродовж **двох атестаційних блоків по 30 балів максимум** в кожному блоці. **Поточний контроль** за кожний атестаційний блок складається з кількох видів контролю та діяльностей здобувачів освіти які оцінюються та дають змогу перевірити теоретичні та практичні знання та навички здобуті здобувачем освіти.

До поточного контролю в кожному з двох атестаційних блоків входять:

1. Захист протоколу практичного заняття оцінюється в **5 балів** максимум
2. Виконання креативного завдання оцінюється у **10 балів** максимум.

3. Контрольне тестування оцінюється у **15 балів** максимум.

Підсумкові контрольні заходи:

Підсумковий контроль складається з перевірки теоретичних та практичних навичок та охоплює кілька видів діяльності загальна максимальна сума балів за підсумковий контроль – **40 балів**.

До екзамену **допускаються** здобувачі освіти які набрали не менш ніж **35 балів** поточного контролю!

Підсумковий контроль складається з таких видів діяльності та оцінювання:

1. Індивідуальне самостійне завдання оцінюється у **10 балів** максимум
2. Практичне завдання оцінюється **10 балів** максимум
3. Підсумкове (екзаменаційне) тестування або усний екзамен за білетами оцінюється у **20**

балів максимум

Контрольний захід		Термін виконання	% від загальної оцінки
Поточний контроль (max 60%)			
Змістовий модуль 1-4 (розділ 1)	Здача протоколу практичного заняття	щотижня	5
Змістовий модуль 4 (розділ 1)	Виконання креативного завдання	тиждень 1-5	10
Змістовий модуль 1-4 (розділ 1)	Тестовий контроль	тиждень 6	15
Змістовий модуль 5-8 (розділ 2)	Здача протоколу практичного завдання	щотижня	5
Змістовий модуль 8 (розділ 2)	Виконання креативного завдання	тиждень 7-11	10
Змістовий модуль 5-8 (розділ 2)	Тестовий контроль	тиждень 12	15

Підсумковий контроль (max 40%)		
<i>Практичне завдання</i>	тиждень 12	10
<i>Індивідуальне самостійне завдання</i>	тиждень 13	10
<i>Підсумкове (екзаменаційне) тестування або усний іспит</i>	сесія	20
Разом		100%



Шкала оцінювання: національна та ECTS

За шкалою ECTS	За шкалою університету	За національної 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 можливістю повторного складання)	2 (незадовільно)	Не зараховано
F	1 – 34 (незадовільно – з обов’язковим повторним курсом)		

РОЗКЛАД КУРСУ ЗА ТЕМАМИ І КОНТРОЛЬНІ ЗАВДАННЯ

Тиждень і вид заняття	Тема змістового модулю	Контрольний захід	Кількість балів
Атестація № 1			
Змістовий модуль 1			
Тиждень 1 Лекція 1	Предмет і задачі медичної генетики		
Тиждень 2 Практичне заняття 1	Класифікація спадкових захворювань	Захист протоколу практичного заняття	5*
Змістовий модуль 2			
Тиждень 3 Лекція 2	Генетика людини		
Тиждень 4 Практичне заняття 2	Генні захворювання	Захист протоколу практичного заняття	5*
Змістовий модуль 3			

ЗАПОРІЗЬКИЙ НАЦІОНАЛЬНИЙ УНІВЕРСИТЕТ
БІОЛОГІЧНИЙ ФАКУЛЬТЕТ
Силабус навчальної дисципліни



Тиждень 5 Лекція 3	Методи медичної генетики		
Змістовий модуль 4			
Тиждень 6 Практичне заняття 3	Хромосомні захворювання	Захист протоколу практичного заняття	5*
Тиждень 6		Контрольне тестування	15
Атестація № 2			
Змістовий модуль 5			
Тиждень 7 Лекція 4	Мінливість та мутації у людини		
Тиждень 8 Практичне заняття 4	Спадкові захворювання з некласичним типом успадкування	Захист протоколу практичного заняття	5*
Змістовий модуль 6			
Тиждень 9 Лекція 5	Класифікація спадкових захворювань		
Тиждень 10 Практичне заняття 5	Спадова схильність до захворювань	Захист протоколу практичного заняття	
Змістовий модуль 7			
Тиждень 11 Лекція 6	Діагностика спадкових захворювань		
Тиждень 12 Практичне заняття 6	Фармакогенетика	Захист протоколу практичного заняття	5*
Змістовий модуль 8			
Тиждень 13 Лекція 7	Профілактика та лікування спадкових захворювань		
Тиждень 14 Практичне заняття 7	Медико-генетичне консультування	Захист протоколу практичного заняття	5*
Тиждень 14		Контрольне тестування	15
Сесія		Екзамен	20

ОСНОВНІ ДЖЕРЕЛА

1. Богатирьова Р.В. Медична генетика : навчальний посібник для студентів вищих медичних навчальних закладів. Київ : Арт-Освіта, 2005. 224 с.
2. Веллз Спенсер. Подорож людини : генетична одіссея. Пер. з англ. Н. Гоїн. Харків : Книжковий клуб «Клуб сімейного дозвілля», 2019. 224 с.
3. Демидов С.В., Мінченко Ж.М., Гавриленко Т.І., Новікова С.М., Соколенко В.Л. Антропогенетика з основами медичної генетики. Київ : Фітосоціоцентр, 2013. 608 с.
4. Демидов С.В., Топчій Н.М., Бердишев Г.Д., Климнюк Г.І., Гавриленко Т.І. Генетика постнатального онтогенезу. Київ : Фітосоціоцентр, 2006. 251 с.
5. Димань Т.М. Екологія людини : підручник. Київ : ВЦ «Академія», 2009. 376 с.
6. Медицинская генетика : учебник для студ. высш. мед (фармацев.) учебных заведений III-IV уровней аккредитации. Киев : Медицина, 2010. 550 с.
7. Помогайбо В., Петрушов А., Власенко Н. Основы антропогенезу : підручник. Київ : Академвидав, 2015. 144 с.
8. Помогайбо В.М., Петрушов А.В. Генетика людини : навчальний посібник. Київ : Видавничий центр «Академія», 2014. 280 с. (Серія «Альма-матер»)
9. Путинцева Г.Й. Медична генетика : підручник. 2-е вид., переробл. та допов. Київ : «Медицина», 2008. 392 с.
10. Рідлі М. Геном. Автобіографія виду у 23 главах. Пер. з англ. О. Реви, З. Лобач. Київ : Видавнича група КМ-БУКС, 2018. 408 с.
11. Сергієнко Л.П. Спортивна генетика : Підручник. Тернопіль : Навчальна книга – Богдан, 2009. 944 с.
12. Січняк О.Л. Медична генетика : конспект лекцій. Одеса : ОНУ, 2016. 122 с.
13. Сорокман Т.В. Медична генетика : навчально-методичний посібник для студентів зі спеціальності «Медична психологія». Чернівці : БДМУ, 2013. 171 с.
14. J. Relethfort Human Population Genetics. New Jersey : John Wiley & Sons, Inc., 2012. 302 p.
15. M. Jobling, E. Hollox, M. Hurlis. Human Evolutionary Genetics. New York : Garland Science, Taylor & Francis Group, LLC, 2014. 690 p.

РЕГУЛЯЦІЯ І ПОЛІТИКИ КУРСУ²

Відвідування занять. Регуляція пропусків.

Відвідування усіх занять курсу (у всіх форматах offline, online) є **обов'язковим** та фіксується у журналах академічних груп. Пропуски можливі тільки **за поважної причини** (лікарняний, заява у деканаті, відрядження, подання деканату для участі у різноманітних заходах поза навчальної діяльності) – ці заняття відпрацьовуються **без втрати балів** за пропущене заняття за умови оформлення відповідним чином (конспект лекційного заняття написаний власноруч). Заняття пропущені **з неповажної причини не оцінюються взагалі**. Якщо здобувач освіти пропускає заняття в online форматі через технічні проблеми (відсутність Інтернет - з'єднання, проблеми доступу до платформ спілкування, неякісний зв'язок) він повинен повідомити про це викладача не пізніше ніж через добу після заняття або попередити заздалегідь про неможливість присутності на занятті. В цьому випадку механізм відпрацювання буде узгоджуватися окремо у кожному випадку зважаючи на обставини.

До екзамену допускаються здобувачі освіти які набрали не менш ніж 35 балів поточного контролю.

Політика академічної доброчесності

Кожний здобувач освіти **зобов'язаний дотримуватися принципів академічної доброчесності**. Висока академічна культура та європейські стандарти якості освіти, яких дотримуються у ЗНУ, вимагають від дослідників відповідального ставлення до вибору інформаційних джерел. Посилання на такі ресурси, як Wikipedia, бази даних рефератів та письмових робіт (Studopedia.org та подібні) є неприпустимим. Письмові завдання з використанням часткових або повнотекстових запозичень з інших робіт без зазначення авторства – це плагіат. Використання будь-якої інформації (текст, фото, ілюстрації тощо) мають бути правильно процитовані з посиланням на автора або джерело інформації. Якщо ви не впевнені, що таке плагіат, фабрикація, фальсифікація, порадьтеся з довідковими джерелами з цієї тематики.

До здобувачів освіти, у роботах яких буде виявлено списування, плагіат чи інші прояви недоброчесної поведінки **можуть бути застосовані різні дисциплінарні заходи** (див. посилання на Кодекс академічної доброчесності ЗНУ в додатку до силабусу). Роботи, у яких виявлено ознаки плагіату, **до розгляду не приймаються і відхиляються без права перескладання**. **Ідентичні роботи здобувачів освіти одного потоку не оцінюються** – жоден зі здобувачів освіти з однаковими роботами не отримає бали за такі завдання та **не буде мати права переробити ці завдання**.

Приступаючи до вивчення курсу здобувач освіти автоматично погоджується з **Кодексом академічної доброчесності ЗНУ** (покликання за яким можна ознайомитись з Кодексом розміщено у додатку до цього силабусу) та вимогами викладеними вище.

Використання комп'ютерів/телефонів на занятті

Перед початком занять (у будь-якому форматі) **усі учасники навчального процесу або вимикають або переводять мобільні пристрої у режим авіа польоту або у режим без звуку**. За умови проведення заняття в онлайн форматі висувається вимога **відключення мікрофону** здобувачами освіти. **Включення мікрофону** відбувається лише за умови дозволу це зробити від викладача чи для відповіді на запитання спрямоване саме цьому здобувачу освіти. Під час

² Тут зазначається все, що важливо для курсу: наприклад, умови допуску до лабораторій, реактивів тощо. Викладач сам вирішує, що треба знати здобувачу освіти для успішного проходження курсу!

роботи групою викладач пояснює правила спілкування та режим включення/відключення мікрофонів. **За порушення правил поведінки на занятті здобувач освіти може бути видаленим із заняття.**

Використання гаджетів дозволяється лише **якщо цього вимагає навчальний процес** (тестування, перегляд відео чи прослуховування аудіо матеріалів, використання навчальної літератури, посібників, довідників у електронному вигляді тощо) та з **дозволу викладача**. **У випадку несанкціонованого використання будь-яких гаджетів здобувач освіти може бути видаленим з аудиторії чи онлайн заняття без права відпрацювання цього заняття та з втратою балів за нього.**

Використання гаджетів на контрольних заходах заборонено за винятком використання їх для проходження тестування в системі Moodle (при цьому на гаджеті відкрита тільки вкладка цієї системи).

Комунікація

Комунікація **викладача** зі **здобувачами освіти** відбувається у кількох форматах в залежності від форми здобування вищої освіти (денна або заочна), а також в залежності від типу навчання кожного навчального року (*offline, blended, online*). В форматі Face-to-Face викладача можна знайти в аудиторіях 202, 203 III навчального корпусу згідно регламенту роботи який затверджується кожного семестру та доступний на стенді кафедри генетики та рослинних ресурсів. Спілкування з використанням різноманітних мобільних каналів зв'язку (телефон, СМС, ММС повідомлення Viber) – викладач відповідає за можливості (під час занять, в обідню перерву та після закінчення робочого часу повідомлення та дзвінки не приймаються), всі повідомлення отримані за цими каналами зв'язку у неробочий час будуть опрацьовані наступного дня (за винятком неділі). На електронні листи та звернення відповідь протягом максимум 3 днів. Комунікація в соцмережах відбувається також у робочий час. Можливі виключення за потреби (перескладання контрольних заходів чи заліку, сесія здобувачів вищої освіти заочної форми тощо), але по неділях та у святкові та неробочі дні відповідь викладача може бути отримана у перший робочий день по закінченню свят чи вихідних. Консультації за допомогою платформ Zoom, Google Meet, Microsoft Teams проводяться за необхідністю та попередньою домовленістю через електронну пошту викладача.

Проте викладач очікує взаємоповаги при спілкуванні зі здобувачами освіти (надсилання повідомлень, в т.ч. на електронну пошту протягом часу з 7-00 до 22-00, а не посеред ночі). Якщо ви не отримали відповідь на ваші запити протягом 3 днів слід або звернутися до викладача у режимі offline (в університеті) або повторити запит бо іноді виникають технічні помилки та Ваше повідомлення не було отримано.

До здобувачів освіти висувається прохання після закінчення курсу залишити відгук у системі Moodle та **бути активними на форумах** і при виникненні питань звертатись також до форумів дисципліни у цій системі. **Створювати нові обговорення** питань що виникають під час вивчення дисципліни на форумах самостійно за необхідністю. **Змінити у своєму профілі в системі Moodle адресу електронної пошти з встановленої за замовчуванням автоматично на діючу адресу електронної пошти яка постійно перевіряється.** Це додаткова можливість вчасно отримувати новини дисципліни та канал зв'язку для викладача (викладач буде мати змогу написати вам листа якщо виникають якісь питання чи проблемні ситуації). **До здобувачів освіти висувається вимога періодично заходити в систему Moodle та відстежувати новини і вчасно виконувати завдання.**

Будь-які **конфліктні ситуації** що виникають під час навчального процесу мають бути **урегульовані** згідно діючих законодавчих актів та Положень ЗНУ (див. Додаток до цього силабусу), а також за допомогою завідувача кафедри, деканату, студентського самоврядування та адміністрації ЗНУ (за потреби).

ДОДАТОК ДО СИЛАБУСУ ЗНУ – 2022-2023 рр.

ГРАФІК НАВЧАЛЬНОГО ПРОЦЕСУ 2022-2023 н. р.

<https://www.znu.edu.ua/ukr/university/departments/biology/study>

АКАДЕМІЧНА ДОБРОЧЕСНІСТЬ. Здобувачі освіти і викладачі Запорізького національного університету несуть персональну відповідальність за дотримання принципів академічної доброчесності, затверджених *Кодексом академічної доброчесності ЗНУ*: <https://tinyurl.com/va6yk4ad>. 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 здобувачами освіти 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 методичку 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 здобувачу освіти 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 здобувачів освіти, 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/vcyfws9y>. 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 (061) 228-15-84 (щоденно з 9 до 21).

ЗАПОБІГАННЯ КОРУПЦІЇ. Уповноважена особа з питань запобігання та виявлення корупції (Воронков В. В., 1 корп., 29 каб., тел. +38 (061) 289-14-18).

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 17.00; субота з 09.00 до 15.00.

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

Якщо забули пароль/логін, направте листа з темою «Забув пароль/логін» за адресами:

- для здобувачів освіти ЗНУ - moodle.znu@gmail.com, Савченко Тетяна Володимирівна
- для здобувачів освіти Інженерного інституту ЗНУ - alexvas54@gmail.com, Василенко Олексій Володимирович

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>