



## СИЛАБУС

Волинський національний університет імені Лесі Українки  
Факультет біології та лісового господарства  
Кафедра фізіології людини і тварин

Дисципліна: **ДІАГНОСТИКА ПРОБЛЕМ СПАДКОВОСТІ ТА РЕПРОДУКЦІЇ**

**Силабус вибіркової навчальної дисципліни «Діагностика проблем спадковості та репродукції»** підготовки бакалавра, галузі знань 09 Біологія, спеціальності Біологія, за освітньо-професійною програмою Лабораторна діагностика (денна форма навчання)

### **Інформація про викладачів**

Гайдучик Петро Данилович

**Посада:** старший викладач кафедри фізичної терапії та ерготерапії, кандидат психологічних наук.

**Контактна інформація:**

**Дні занять:** <http://194.44.187.20/cgi-bin/timetable.cgi>

Мілінчук Людмила Петрівна (лабораторні заняття)

**Посада:** асистент кафедри фізіології людини і тварин, завідувачка клініко-діагностичною лабораторією Волинської обласної клінічної лікарні .

**Дні занять:** <http://194.44.187.20/cgi-bin/timetable.cgi>

### **Пререквізити**

Для вивчення даної навчальної дисципліни необхідні наступні знання, уміння і навички, сформовані попередніми дисциплінами: студент повинен знати морфологію, фізіологію біохімію репродуктивної системи людини; принципи функціонування генетичного апарату людини, його будову та функції; сучасні дані з основ ендокринології особливо щодо гормонів репродукції; природу спадкових захворювань людини, їх етіології, патогенезу, причини широкого клінічного поліморфізму етіологічно єдиних форм і генетичної гетерогенності клінічно подібних станів; підходи і методи виявлення індивідів з підвищеним ризиком розвитку мультифакторіальних захворювань; студент повинен володіти біохімічними, біофізичними методами досліджень біологічних об'єктів, бути здатним проводити аналітичну роботу з бібліографічними, довідковими, інформаційними джерелами, бути готовим до логічного і аргументованого аналізу.

**Мета:** вивчення дисципліни «Діагностика проблем спадковості і гормонів репродукції»: активно використовувати раніше отримані теоретичні знання з генетики в клінічній практиці, на поповнення знань з медичної та клінічної генетики, особливо сучасних проблем діагностики, лікування та профілактики спадкової патології, вивчення ряду «нових» поширених нозологічних форм спадкових хвороб.

### **Завдання:**

- 1) ознайомити з можливостями сучасних лабораторних методів діагностики проблем спадковості;
- 2) вивчити та виробити практичні навички використання основних методів, що застосовуються в клініко-діагностичних лабораторіях;
- 3) застосувати знання фенотипового прояву для пояснення механізмів виникнення спадкових хвороб людини;
- 4) навчитися визначати та діагностувати сучасні проблеми спадковості.

### **Результати навчання**

ЗК 07. Здатність вчитися і оволодівати сучасними знаннями.

ФК 08. Здатність до аналізу механізмів збереження, реалізації та передачі генетичної інформації в організмі.

ПРН 05. Демонструвати навички оцінювання непередбачуваних біологічних проблем і

обдуманого вибору шляхів їх вирішення

ПРН 13. Знати механізми збереження, реалізації та передачі генетичної інформації та їхнє значення в еволюційних процесах.

**Опис навчальної дисципліни:** всього 210 годин (7 кредитів), з них 34 год. лекційних, 40 год. лабораторних робіт. Форма контролю – залік.

#### Теми лекційних занять

Тиждень	Тема
1	Тема 1. Роль спадковості в патології людини.
2	Тема 2. Генетика популяцій людини.
3	Тема 3. Цитологічні основи спадковості.
4	Тема 4. Закономірності успадкування ознак. Взаємодія генів.
5	Тема 5. Пренатальна діагностика вродженої та спадкової патології.
6	Тема 6. Спадкові хвороби людини. Їх визначення, причини появи та класифікація.
7	Тема 7. Генетична структура людських популяцій.
8	Тема 8. Спадковість і патологія.
9	Тема 9. Медико-генетичні аспекти сім'ї.
10	Тема 10. Репродуктивні проблеми: соціо-економічні та психологічні аспекти.
11	Тема 11. Діагностика розладів жіночої репродуктивної системи.
12	Тема 12. Проблеми репродукції. Клінічні та функціональні методи обстеження.
13	Тема 13. Проблеми репродукції за наявності соматичних захворювань.
14	Тема 14. Психологічні причини порушення репродуктивної функції.
15	Тема 15. Проблеми репродукції за наявності онкологічних захворювань.
16	Тема 16. Пренатальна неінвазивна діагностика.
17	Тема 17. Молекулярно-цитогенетична діагностика порушень репродукції.

#### Теми для самостійного опрацювання

№	Тема	Години
1.	Структура і властивості хромосом. Їх класифікація. Нормальний каріотип у людини. Молекулярна організація хромосом.	7
2.	Генетична структура людських популяцій. Опис популяцій. Закон Харді-Вайнберга: генні частоти. Невибрані шлюби. Інбридинг і аутибридинг. Біологічні наслідки різних систем шлюбів.	7
3.	Генетичний дрейф. Генетичний дрейф у поєднанні з мутаційним процесом та відбором.	6
4.	Закономірності успадкування ознак. Взаємодія генів.	6
5.	Спадкові хвороби людини. Їх визначення, причини появи та класифікація.	6
6.	Спадковість і середовище. Мінливість організмів, її види та значення. Роль спадковості й середовища в мінливості ознак та виникненні захворювань	6
7.	Спадковість і патологія.	6
8.	Предмет і завдання медичної генетики. Роль спадковості в патології людини.	6
9.	Мультифакторіальні захворювання (полігенні захворювання зі спадковою схильністю). Генетичні хвороби соматичних клітин (онкологічні, новоутворення).	6
10.	Допологова діагностика. Методи, покази та терміни проведення.	6
11.	Ендокринне безпліддя у жінок.	6
12.	Психологічні причини порушення репродуктивної функції.	6
13.	Моніторинг плодів із вадами розвитку чи патологічними станами.	6
14.	Хвороби генетичної несумісності матері та плода. Генетична гетерогенність спадкових захворювань. Генокопії.	6
15.	Пренатальна діагностика спадкової патології. Сучасні методи	6

	пренатальної діагностики. Скринінг-програми для новонароджених. Перспективи генотерапії.	
16.	Діагностика розладів жіночої репродуктивної системи.	6
17.	Діагностика розладів чоловічої репродуктивної системи.	6
18.	Проблеми репродукції за наявності онкологічних захворювань	6
19.	Репродуктивні проблеми: соціо-економічні та психологічні аспекти.	6
20.	Медико-генетичні аспекти сім'ї.	6
Всього годин		122

### Політика оцінювання

Поточний контроль здійснюється під час проведення лекційних, практичних, індивідуальних занять і має на меті перевірку знань студентів з окремих тем навчальної дисципліни та рівня їх підготовленості до виконання конкретної роботи.

Модульний контроль (сума балів за окремих змістовий модуль) проводиться на підставі оцінювання результатів знань студентів після вивчення матеріалу з логічно завершеної частини дисципліни – змістового модуля. Завданням модульного контролю є перевірка розуміння та засвоєння певного матеріалу (теми), вироблення навичок проведення розрахункових робіт, вміння вирішувати конкретні ситуативні задачі, самостійно опрацьовувати тексти, здатності осмислювати зміст даної частини дисципліни, уміння публічно чи письмово подати певний матеріал.

Умови допуску до підсумкового контролю: студент допускається до складання заліку, якщо впродовж семестру він набрав сумарно 25 балів і вище.

Відпрацювання лабораторних занять здійснюється відповідно графіку відпрацювань протягом семестру.

У разі наявності документа, що засвідчує навчання на сертифікованих курсах, онлайн-курсах, які дотичні до тем дисципліни, можливе зарахування певної кількості годин, відповідно до Положення про визнання результатів навчання, отриманих у формальній, неформальній та/або інформальній освіті у Волинському національному університеті імені Лесі Українки.

### Підсумковий контроль

Вид підсумкової роботи: залік (60 балів)

Форма підсумкової роботи: тестування

К-сть питань – 60

Оцінка знань студентів здійснюється за 100 бальною шкалою:

Підсумкова письмова робота виконується у формі комплексної контрольної роботи.

Підсумкова рейтингова оцінка: є сумою балів, отриманих студентом за модулі (або залік) та поточний контроль, що здійснюється під час лабораторних занять.

Студент допускається до складання екзамену, якщо впродовж семестру він набрав сумарно 25 балів і вище.

Перелік тем для підсумкової роботи відповідає тематиці лекційних, лабораторних занять, а також темам для самостійного опрацювання.

### Шкала оцінювання

Оцінка в балах	Лінгвістична оцінка
90–100	Зараховано
82–89	
75–81	
67–74	
60–66	
1–59	Незараховано (необхідне перескладання)

### Рекомендована література Основна

1. Сорокман Т. В. Клінічна генетика / Т. В. Сорокман, В. П. Пішак, І. В. Ластівка. – Чернівці : Медуніверситет, 2006. – 449 с.

2. Шевчук Т.Я., Коржик О.В. Сучасні проблеми спадковості: Навчально-методичні матеріали до лабораторних занять / Т.Я. Шевчук, О.В. Коржик. – Луцьк.: ПП ІванюкВ.П., 2020. – 36 с.
3. Шевчук Т. Я. Сучасні проблеми спадковості. Конспект лекцій. Навчальний посібник / Т. Я. Шевчук, О. Р. Дмитроца. – Луцьк : «Вежа» видавництво Волинського нац. ун-ту ім. Лесі Українки, 2011. – 124 с.
4. Шевчук Т. Я. Генетика людини: Навчально-методичне видання. Опорний конспект лекцій / Т. Я. Шевчук, О. Р. Дмитроца, С. Є. Швайко, Н. М. Руднік. – Луцьк : «Вежа» видавництво Волинського нац. ун-ту ім. Лесі Українки, 2009. – С. 96.
5. Медична генетика: Підручник / за ред. чл.-кор. АМН України, проф. О.Я. Гречаніної, проф. Р.В. Богатирьової, проф. О.П. Волосовця. – Київ: Медицина, 2007. – 536 с

#### **Додаткова**

1. Бесплодный брак. Современные подходы к диагностике и лечению. Под ред. В.И, Кулакова. М.: ГЭОТАР-Медиа, 2005. - 616 с.
2. Бужієвська Т. І. Основи медичної генетики / Т. І. Бужієвська. – Київ : Здоров'я, 2001. – 135 с.
3. Вовк І. Б. Корекція гормональних порушень при поєднаних формах неплідності // Педіатрія, акушерство та гінекологія. 2013:4:147-149.
4. Романенко О. В. Медична біологія: Посібник з практичних занять / О. В. Романенко, М. Г. Кравчук, В. М. Грінкевич. – К. : Здоров'я, 2005. – 372 с.