

МІНІСТЕРСТВО ОСВІТИ І НАУКИ УКРАЇНИ
Волинський національний університет імені Лесі Українки
Факультет біології та лісового господарства
Кафедра фізіології людини і тварин

СИЛАБУС
вибіркового освітнього компонента

СУЧАСНІ ПРОБЛЕМИ СПАДКОВОСТІ

Підготовки бакалавра

Спеціальності 091 Біологія

освітньо-професійної програми Лабораторна діагностика

Луцьк – 2022


Силабус освітнього компонента «СУЧАСНІ ПРОБЛЕМИ СПАДКОВОСТІ» підготовки бакалавра, галузі знань 09 Біологія, спеціальності 091 Біологія, за освітньо-професійною програмою «Лабораторна діагностика».

Розробник:

Коржик Ольга Василівна, старший викладач кафедри фізіології людини і тварин, кандидат біологічних наук.

Погоджено

Гарант освітньо-професійної програми:

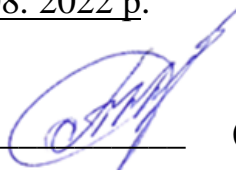


(Мотузюк О. П.)

Силабус освітнього компонента затверджено на засіданні кафедри фізіології людини і тварин

протокол № 1 від 31. 08. 2022 р.

Завідувача кафедри:



(доц. Качинська Т. В.)

I. Опис освітнього компонента

Найменування показників	Галузь знань, спеціальність, освітньо-професійна програма, освітній рівень	Характеристика освітнього компонента
Денна форма навчання	09 Біологія, 091 Біологія, Лабораторна діагностика, бакалавр	Вибірковий
Кількість годин/кредитів <u>210/ 7</u>		Рік навчання <u>4</u>
		Семестр <u>8</u> -ий
		Лекції <u>34</u> год.
ІНДЗ: <u>немає</u>		Лабораторні <u>40</u> год.
		Самостійна робота <u>122</u> год.
		Консультації <u>14</u> год.
	Форма контролю: залік	
Мова навчання українська		

II. Інформація про викладача

Прізвище, ім'я, по батькові: Коржик Ольга Василівна
 Науковий ступінь: кандидат біологічних наук
 Посада: старший викладач кафедри фізіології людини і тварин
 Контактна інформація: телефон: +38(0332)249947,
 email: Korzhyk.Olha@vnu.edu.ua

Дні занять розміщено на сайті навчального відділу ВНУ імені Лесі Українки
 (<http://194.44.187.20/cgi-bin/timetable.cgi?n=700>)

III. Опис освітнього компонента

1. Анотація. Освітній компонент «Сучасні проблеми спадковості» розроблений відповідно до навчального плану підготовки бакалавра галузі знань 09 Біологія спеціальності 091 Біологія, за освітньо-професійною програмою «Лабораторна діагностика».

2. Мета і завдання освітнього компонента.

Метою викладання освітнього компонента «Сучасні проблеми спадковості» є сформувати у студентів уявлення про генетику людини, як складову частину медичної генетики, що займається розробкою шляхів збереження і продовження життя людини, оздоровлення умов її існування, виявлення соціального та екологічного впливу. Вивчення останніх актуальних наукових відомостей про цитологічні та біохімічні основи спадковості, закономірності успадкування ознак, механізми розвитку спадкової патології; вплив зовнішнього середовища на появу спадкових моногенних та полігенних захворювань людей; сучасні можливості, проблеми та перспективи медико-генетичного консультування для діагностики, лікування та попередження спадкової патології на всіх етапах - від виявлення спадкових хвороб до їх лікування в спеціалізованій клініці, наступного

систематичного диспансерного спостереження та проведення генетичного (проспективного або ретроспективного) консультування сімей

Основними завданнями вивчення освітнього компонента “Сучасні проблеми спадковості” є надання студентам базових знань при вивченні характеру спадкових хвороб на молекулярному, клітинному рівнях і на рівні цілісного організму, а також знання про розроблені та успішно використовувані лабораторні методи діагностики генетичних досліджень.

3. Структура освітнього компонента

Назви змістових модулів і тем	Усього	Лек.	Лаб.	Сам. роб.	Конс.	Форма контролю* / Бали
Змістовий модуль 1. Цитологічні основи генетики людини та закономірності успадкування ознак.						
Тема 1. Цитологічні основи спадковості. Структурна організація геному людини.	23	4	4	14	1	УВ, ВПЗ, Т / 10
Тема 2. Закономірності успадкування ознак. Хромосомна теорія спадковості. Взаємодія генів.	25	4	6	14	1	УВ, ВПЗ, Т / 15
Разом за модулем 1.	48	8	10	28	2	25
Змістовий модуль 2. Методи вивчення генетики людини						
Тема 3. Методи вивчення генетики людини.	32	4	10	16	2	УВ, ВПЗ, Т / 25
Разом за модулем 2.	32	4	10	16	2	25
Змістовий модуль 3. Спадковість і середовище. Спадковість і патологія						
Тема 4. Спадковість і середовище.	12	2	2	7	1	УВ, ВПЗ, Т / 5
Тема 5. Спадковість і патологія.	12	2	2	7	1	УВ, ВПЗ, Т / 5
Тема 6. Генні хвороби.	12	2	2	7	1	УВ, ВПЗ, Т / 5
Тема 7. Загальна характеристика мітохондріальної патології. Клініка, діагностика.	12	2	2	7	1	УВ, ВПЗ, Т / 5
Тема 8. Хромосомні хвороби.	25	4	6	14	1	УВ, ВПЗ, Т / 15
Тема 9. Спадкові хвороби з неklasичним типом успадкування.	12	2	2	7	1	УВ, ВПЗ, Т / 5
Тема 10. Спадкова схильність до хвороб.	12	2	2	7	1	УВ, ВПЗ, Т / 5
Тема 11. Спадкові порушення розвитку та поведінки.	8			7	1	

Разом за модулем 3.	105	16	18	63	8	45
Змістовий модуль 4. Профілактика спадкових хвороб. Медико-генетичні консультації						
Тема 12. Рівні та шляхи проведення профілактики спадкових хвороб. Медико-генетичні консультації. Пренатальна діагностика. Скринінг-програми.	25	4	4	15	2	УВ, ВПЗ, Т / 5
Разом за модулем 4.	25	4	4	15	2	5
Усього годин/ Балів	210	34	40	122	14	100

Форма контролю*: УВ – усна відповідь, ВПЗ – виконання практичного завдання на лабораторному занятті, Т – тести.

4. Завдання для самостійного опрацювання

- Клітина – основна структурно-функціональна одиниця життя: будова клітини; хімічний склад клітини; мітоз, амітоз, мейоз; статеві клітини, запліднення; порушення запліднення та його наслідки
- Вплив алкоголю та нікотину на статеві клітини та запліднення.
- Нуклеїнові кислоти. Генетична роль нуклеїнових кислот.
- Поняття про структуру білків та їхні властивості.
- Біосинтез білка. Порушення, які виникають на етапах біосинтезу білків, їх наслідки.
- Основні функції білків. Генетичний код.
- Геном людини. Картування геному людини.
- Генна інженерія та біотехнологія.
- Основні поняття та символи генетики.
- Генетичні закономірності, встановлені Менделем.
- Три закони успадкування Менделя.
- Умови, за яких діють закони Менделя.
- Цитологічні та генетичні карти. Генетичні маркери.
- Популяційна генетика. Генетична структура людських популяцій: гібридизація, мутація.
- Закон Харді-Вайнберга: генні частоти.
- Інбридинг і аутінбридинг. Біологічні наслідки різних систем шлюбів.
- Аномалії розвитку. Причини та механізми їхньої появи.
- Мутагенез і репарація ДНК. Мутагени.
- Генетичний тягар. Генетична небезпека внаслідок забруднення навколишнього середовища мутагенами.
- Спадковість і клінічна картина хвороби.
- Моногенні (молекулярні) хвороби
- Хромосомні хвороби
- Мультифакторіальні хвороби (полігенні захворювання зі спадковою схильністю).
- Генетичні хвороби соматичних клітин (онкологічні, новоутворення).
- Хвороби генетичної несумісності матері та плода за антигенами.
- Вроджені вади, їх класифікація. Генокопії.
- Консультації в разі мультифакторіальних (полігенних) спадкових захворювань.
- Скринінг-програми для новонароджених.

IV. Політика оцінювання

Політика викладача щодо студента полягає в послідовному та цілеспрямованому здійсненні навчального процесу на засадах прозорості, доступності, наукової обґрунтованості, методичної доцільності та відповідальності учасників освітнього процесу. Вивчення освітнього компонента передбачає постійну роботу студентів на кожному занятті. Відвідування занять здобувачами є обов'язковим. Студенти не повинні спізнюватися на заняття. Перед початком заняття студенти повинні вимкнути звук засобів зв'язку (мобільний телефон, смарт-годинник тощо). Здобувачі освіти повинні здійснювати попередню підготовку до практичних занять. До початку курсу необхідно встановити на мобільні пристрої або ноутбуки застосунки Microsoft Office 365 (Teams, Forms, One Note) для проходження тестування та роботу з доступними матеріалами курсу. Вхід для активації облікового запису відбувається через корпоративну пошту з доменом – @vnu.edu.ua. Корпоративна пошта з паролем видається методистом деканату факультету біології та лісового господарства. У разі переходу на дистанційну форму навчання викладання курсу відбувається в команді освітнього середовища Microsoft Office 365 відповідно до Положення про дистанційне навчання та додаткових розпоряджень ректорату.

Оцінювання здобувачів освіти здійснюється відповідно до Положення про поточне та підсумкове оцінювання знань здобувачів вищої освіти Волинського національного університету імені Лесі Українки від 29.06.2022 р. Здобувач освіти отримує оцінку за кожне практичне заняття (тривалість заняття – 2 академічні години (1 пара), яка є комплексною та включає контроль як теоретичної, так і практичної підготовки студента.

Робота студентів на практичних заняттях (поточний контроль) загалом оцінюється у 100 балів. Максимально можлива кількість балів за одне заняття (2 аудиторні години) залежить від теми та чітко зазначена в пункті 3 «Структура освітнього компонента» даного Силабуса.

Політика щодо делайнів та перескладання. За умови відсутності студента(ки) на занятті із поважної причини (наприклад, за станом здоров'я при документальному медичному підтвердженні, міжнародне стажування і т.п.), студент(ка) має право виконати практичну роботу згідно графіку відпрацювань пропущених навчальних занять кафедри фізіології людини і тварин (але не пізніше передостаннього практичного заняття) та отримати за неї бали. Практичні роботи, здані пізніше встановленого викладачем терміну і погодженого зі студентами, будуть оцінюватись нижчою кількістю балів (мінус 1,5 бали від максимально можливих). Дане положення не буде застосовуватися до тих студентів, які за поважних причин (наприклад, медичним показанням при наявності медичної довідки тощо) пропустять визначений делайн захисту практичної роботи.

Політика щодо неформальної, інформальної та дуальної освіти. Якщо здобувач освіти на добровільній основі отримав знання у неформальній (курси, семінари, тренінги, стажування) чи інформальній освіті і їх тематика, обсяг вивчення та зміст відповідають освітньому компоненту в цілому або його окремому розділу, змістовому модулі, темі (темам), що передбачені силабусом освітнього компонента. можливе зарахування певної кількості годин (за попереднім погодженням з викладачем), відповідно до [Положення про визнання результатів навчання, отриманих у формальній, неформальній та/або інформальній освіті у Волинському національному університеті імені Лесі Українки](#). Визнання результатів навчання, отриманих у неформальній та/або інформальній освіті, відбувається в семестрі, що передує семестру початку вивчення освітнього компонента, або першого місяця від початку семестру, враховуючи ймовірність непідтвердження здобувачем результатів такого навчання. При цьому обов'язковим є наявність документа, що засвідчує навчання здобувача освіти на

сертифікованих курсах, онлайн-курсах, стажування тощо які дотичні до тем дисципліни.

У випадку дуальної форми здобуття освіти зарахування результатів такого навчання здійснюється згідно «Положення про підготовку студентів у Волинському національному університеті імені Лесі Українки з використанням елементів дуальної форми здобуття освіти» на основі тристороннього договору між закладом освіти, суб'єктом господарювання і здобувачем освіти

<https://ed.vnu.edu.ua/%d0%bd%d0%be%d1%80%d0%bc%d0%b0%d1%82>

Політика щодо академічної доброчесності. Під час написання модульних контрольних робіт, а також у процесі виконання завдань поточного контролю обов'язковим є дотримання норм академічної доброчесності. Здобувачу необхідно дотримуватися морально-етичних правил: не пропускати аудиторних занять (у разі пропуску – причину підтвердити документально); не привласнювати чужу інтелектуальну працю; у разі цитування наукових праць, методичних розробок, результатів досліджень, таблиць та ін. необхідно вказувати посилання на першоджерело.

Списування під час поточного контролю, підсумкових контрольних робіт заборонені (в т.ч. із використання мобільних девайсів). Використання гаджетів та персональних комп'ютерів передбачено під час дистанційного навчання та проходження online тестування. Викладач і здобувач освіти мають дотримуватись [ст. 42 Закону України «Про освіту»](#). Усі здобувачі освіти повинні ознайомитись із основними положеннями [Кодексу академічної доброчесності Волинського національного університету імені Лесі Українки](#) та [Ініціативою академічної доброчесності та якості освіти – Academic IQ](#).

V. Підсумковий контроль

Форма підсумкового контролю з дисципліни – залік. Максимальна кількість балів, яку може набрати здобувач за поточну навчальну діяльність при вивченні освітнього компонента становить 100 балів. Мінімальна кількість балів, яку повинен набрати здобувач за поточну навчальну діяльність для зарахування дисципліни становить 60 балів. Залік виставляється за результатами поточної роботи здобувача за умови, що здобувач виконав ті види навчальної роботи, які визначено цим силабусом. У дату складання заліку викладач записує у відомість суму поточних балів, які здобувач освіти набрав під час поточної роботи (шкала від 0 до 100 балів). У випадку, якщо здобувач набрав менше, ніж 60 балів, він складає залік під час ліквідації академічної заборгованості. У цьому випадку бали, набрані під час поточного оцінювання, анулюються. Максимальна кількість балів під час ліквідації академічної заборгованості з заліку – 100. Повторне складання заліку допускається не більше як два рази: один раз – викладачеві, другий – комісії, яку створює декан факультету. Терміни проведення заліку, а також терміни ліквідації академічної заборгованості визначаються розкладом екзаменаційної сесії.

Перелік питань до підсумкового контролю – залік

1. Досягнення в галузі генетики людини і медичної генетики. Зв'язок з іншими науками.
2. Історія становлення науки. Оснівні етапи розвитку генетики людини.
3. Методи дослідження: генеалогічний, цитогенетичний, популяційно-статистичний.
4. Проблеми, завдання і перспективи генетики людини. Євгеніка.
5. Структура і властивості хромосом. Їх класифікація.
6. Нормальний каріотип у людини.
7. Молекулярна організація хромосом.

8. Генотип людини як цілісна система генів організму. Сучасний стан досліджень геному людини.
9. Клітина – основна структурно-функціональна одиниця життя: будова клітини; хімічний склад клітини; мітоз, амітоз, мейоз; статеві клітини, запліднення; порушення запліднення та його наслідки.
10. Вплив алкоголю та нікотину на статеві клітини та запліднення.
11. Поняття про спадкову інформацію та її реалізацію в ознаки організму.
12. Нуклеїнові кислоти. Генетична роль нуклеїнових кислот.
13. Поняття про структуру білків та їхні властивості.
14. Біосинтез білка. Порушення, які виникають на етапах біосинтезу білків, їх наслідки.
15. Основні функції білків. Генетичний код.
16. Геном людини. Картування геному людини.
17. Генна інженерія та біотехнологія.
18. Ген. Хімічна будова і функції.
19. Оперон. Його будова і функції.
20. Аномалії розвитку. Причини та механізми їхньої появи.
21. Поняття про клонування людини.
22. Основні поняття та символи генетики. Основні поняття генетики.
23. Генетичні закономірності, встановлені Менделем.
24. Три закони успадкування Менделя.
25. Умови, за яких діють закони Менделя.
26. Моногенне успадкування.
27. Менделівські ознаки людини. Типи успадкування менделівських ознак.
28. Зчеплене успадкування генів.
29. Дози генів. Ефект положення генів.
30. Основні положення хромосомної теорії спадковості. Хромосомне визначення статі людини.
31. Ознаки зчеплені зі статтю.
32. Взаємодія генів та їх прояв при різних типах успадкування. Взаємодія алельних генів.
33. Множинний алелізм.
34. Успадкування груп крові за системою АВО та резус- фактором.
35. Взаємодія неалельних генів. Комплементарність. Епістаз. Полігенне успадкування кількісних ознак (плейотропія, експресивність та пенетрантність генів).
36. Поняття про генокопії та фенокопії.
37. Цитологічні та генетичні карти. Генетичні маркери.
38. Популяційна генетика. Опис популяцій.
39. Закон Харді-Вайнберга: генні частоти.
40. Невибрані шлюби. Інбридинг і аутінбридинг.
41. Біологічні наслідки різних систем шлюбів.
42. Генетична структура людських популяцій: гібридизація, мутація.
43. Генетичний дрейф. Генетичний дрейф у поєднанні з мутаційним процесом та відбором.
44. Поліморфізм.
45. Біологічна мінливість в сучасних популяціях.
46. Мінливість організмів, її види та значення.
47. Роль спадковості й середовища в мінливості ознак та виникненні захворювань.
48. Модифікаційна мінливість. Норма реакції. Фенокопії, механізм їх виникнення.

49. Генотипна мінливість, її форми та значення.
50. Мутації, як етіологічний чинник. Види мутацій.
51. Мутаційна мінливість.
52. Мутагенез і репарація ДНК. Мутагени.
53. Комбінативна мінливість.
54. Генетичний тягар. Генетична небезпека внаслідок забруднення навколишнього середовища мутагенами.
55. Екологічні та медико-біологічні наслідки аварії на ЧАЕС. Мутанти.
56. Спадкові хвороби, їхнє визначення, причини появи та класифікація.
57. Спадковість і клінічна картина хвороби.
58. Спадковість і результати захворювання.
59. Моногенні (молекулярні) захворювання.
60. Хромосомні захворювання.
61. Мультифакторіальні захворювання (полігенні захворювання зі спадковою схильністю).
62. Генетичні хвороби соматичних клітин (онкологічні, новоутворення).
63. Хвороби генетичної несумісності матері та плода за антигенами.
64. Генетична гетерогенність спадкових захворювань.
65. Вроджені вади, їх класифікація. Генокопії.
66. Принципи лікування спадкових хвороб.
67. Профілактика спадкових захворювань.
68. Поняття про медико-генетичне консультування, його організація.
69. Етапи медико-генетичного консультування.
70. Консультації в разі мультифакторіальних (полігенних) спадкових захворювань.
71. Пренатальна діагностика спадкової патології.
72. Сучасні методи пренатальної діагностики.
73. Скринінг-програми для новонароджених.
74. Запобігання поширенню спадкових захворювань.
75. Перспективи генотерапії.
76. Методи діагностики спадкових хвороб.

VI. Шкала оцінювання

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

VII. Рекомендована література та інтернет-ресурси

1. Бужієвська Т. І. Основи медичної генетики. – Київ : Здоров'я, 2001. 135 с.
2. Вибрані аспекти медичної генетики : навчальний посібник / С. М. Касян, В.

- О. Петрашенко, М. П. Загородній ; за ред. д-ра мед. наук, проф. О. І. Сміяна. Сумський державний університет, 2019. 164 с.
3. Електронний курс на платформі Office 365 (Teams) «Сучасні проблеми спадковості». Автор-розробник: Коржик Ольга Василівна. <https://teams.microsoft.com/l/team/19%3ae3cc800d8f2247c68d6a67d4b376c829%40thread.tacv2/conversations?groupId=1b314605-6cad-4539-801c-3b08c73f0360&tenantId=79cf2153-dcef-4e36-ab8c-89480b2366aa>
 4. Медична біологія: Підручник для ВНЗ III-IV рівнів викладання / за ред. В. М. Пішака, Ю. І. Бажори. Вінниця : Нова книга, 2009. 608 с.
 5. Медична генетика : підруч. / О.Я. Гречаніна, Р. Хоффман, Р.В. Богатирьова [та ін.]; за ред. О.Я. Гречаніної, Р.В. Богатирьової, О.П. Волосовця. К. : Медицина, 2007. 536 с.
 6. Медична генетика: навч.-метод. посіб. / В.Е. Маркевич та ін.. Суми : СДУ, 2011. 388 с.
 7. Навчальний посібник з медичної генетики : навч. посібник / Н. О. Салаяк, М. С. Панкевич; за ред. М. Б. Шегедин. 2-е вид., випр. К. : ВСВ «Медицина», 2015. 144 с.
 8. Пішак В.П., Захарчук О. І. Медична біологія, паразитологія та генетика: практикум. Чернівці, 2015. 648 с.
 9. Путинцева Г. Й. Медична генетика: Підручник. – К. : Медицина, 2008. 392 с.
 10. Руднік Н. М., Шевчук Т. Я., Поручинська Т. Ф. Роль цитогенетичної діагностики у виявленні хромосомної патології та поліморфізм хромосом у постнатальному періоді розвитку у Волинській області. *Науковий вісник СНУ імені Лесі Українки. Серія: Біологічні науки*. 2015. №2(302). С. 204-211.
 11. Шевчук Т. Я., Коржик О. В. Сучасні проблеми спадковості: Навчально-методичні матеріали для лабораторних занять. Луцьк: ПП Іванюк В. П., 2020. 36 с.
 12. Шевчук Т. Я., Коржик О. В., Коцан І. Я. Сучасні проблеми спадковості: Конспект лекцій. Луцьк: ПП Іванюк В. П., 2020. 126 с.