



СИЛАБУС

Східноєвропейський національний університет імені Лесі України

Медико-біологічний факультет

Кафедра фізіології людини і тварин

Дисципліна: Сучасні проблеми спадковості

Викладач: Шевчук Тетяна Яківна, доцент кафедри фізіології людини і тварин,
Shevchuk.Tatyana@eenu.edu.ua

Комунікація зі студентами: електронною поштою, на заняттях згідно розкладу, за графіком консультацій, дистанційне навчання Moodle.

Розклад занять розміщено на сайті навчального відділу СНУ:
<http://194.44.187.20/cgi-bin/timetable.cgi?n=700>

Розклад консультацій. Консультації проводяться згідно розкладу, що розміщений на дошці оголошень кафедри фізіології людини і тварин та на сайті кафедри:
<https://eenu.edu.ua/uk/chairs/fiziologiyi-lyudini-i-tvarin>.

Передумови вивчення курсу: попередньо студент повинен прослухати курси: «Цитологія», «Гістологія», «Анатомія людини», «Фізіологія людини і тварин», «Молекулярна біологія», «Генетика», інші фахові дисципліни за освітнім ступенем «бакалавр».

АНОТАЦІЯ КУРСУ

Метою викладання навчальної дисципліни “Сучасні проблеми спадковості” є сформувані 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.

Основними завданнями вивчення дисципліни “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 своєрідні прийоми дослідження й успадкування: реєстрації ознак впродовж тривалого часу та ін.

ОПИС НАВЧАЛЬНОЇ ДИСЦИПЛІНИ

Опис курсу містить навчальну програму курсу «Сучасні проблеми спадковості» /укладач Шевчук Т.Я., яка розміщена на сайті факультету:
https://eenu.edu.ua/sites/default/files/Files/suchasni_problemu_spadkovosti.pdf

Перелік тем лекцій з питаннями, які розглядаються

Тема 1. Цитологічні основи спадковості.

Структура і властивості хромосом. Їх класифікація. Нормальний каріотип у людини. Молекулярна організація хромосом. Генотип людини як цілісна система генів організму. Сучасний стан досліджень геному людини. Поняття про спадкову інформацію та її реалізацію в ознаки організму. Поняття про структуру білків та їхні властивості.

Біосинтез білка. Основні функції білків. Генетичний код. Ген. Хімічна будова і функції. Оперон. Його будова і функції. Геном людини. Картування геному.

Тема 2-3. Закономірності успадкування ознак. Взаємодія генів.

Моногенне успадкування. Менделівські ознаки людини. Типи успадкування менделівських ознак. Зчеплене успадкування генів. Дози генів. Ефект положення генів. Основні положення хромосомної теорії спадковості. Хромосомне визначення статі людини. Ознаки зчеплені зі статтю. Взаємодія генів та їх прояв при різних типах успадкування. Взаємодія алельних генів. Множинний алелізм. Успадкування груп крові за системою АВО та резус-фактором. Взаємодія неалельних генів. Комплементарність. Епістаз. Полігенне успадкування кількісних ознак (плейотропія, експресивність та пенетрантність генів). Поняття про генокопії та фенокопії. Цитологічні та генетичні карти. Генетичні маркери.

Тема 4. Генетика популяцій людини.

Популяційна генетика. Опис популяцій. Закон Харді-Вайнберга: генні частоти. Невибрані шлюби. Інбридинг і аутінбридинг. Біологічні наслідки різних систем шлюбів.

Тема 5. Генетична структура людських популяцій.

Генетична структура людських популяцій: гібридизація, мутація. Генетичний дрейф. Генетичний дрейф у поєднанні з мутаційним процесом та відбором. Поліморфізм. Біологічна мінливість в сучасних популяціях.

Тема 6. Спадковість і середовище.

Мінливість організмів, її види та значення. Роль спадковості й середовища в мінливості ознак та виникненні захворювань. Модифікаційна мінливість. Норма реакції. Фенокопії, механізм їх виникнення. Генотипна мінливість, її форми та значення. Мутаційна мінливість. Види мутацій. Мутагени. Комбінативна мінливість. Генетичний тягар.

Тема 7-8. Спадковість і патологія.

Спадкові хвороби, їхнє визначення, причини появи та класифікація. Моногенні (молекулярні) захворювання. Хромосомні захворювання. Мультифакторіальні захворювання (полігенні захворювання зі спадковою схильністю). Генетичні хвороби соматичних клітин (онкологічні, новоутворення). Хвороби генетичної несумісності матері та плода. Генетична гетерогенність спадкових захворювань. Генокопії.

Тема 9. Медико-генетичні аспекти сім'ї.

Поняття про медико-генетичне консультування. Організація медико-генетичного консультування. Етапи медико-генетичного консультування. Консультації в разі мультифакторіальних (полігенних) спадкових захворювань. Пренатальна діагностика спадкової патології. Сучасні методи пренатальної діагностики. Скринінг-програми для новонароджених. Перспективи генотерапії.

Перелік тем лабораторних занять

**Для студентів заочної форми навчання галузі знань 01 «Освіта/Педагогіка»,
014 «Середня освіта (Біологія та здоров'я людини)», освітньої програми
«Середня освіта. Біологія, природознавство, здоров'я людини»**

№ з/п	Тема	Кількість годин
1	Складання родоводів	2
2	Дерматогліфіка. Близнюковий метод.	2
3	Популяційно-статистичний метод.	2
	Разом	6

РОЗПОДІЛ БАЛІВ ТА КРИТЕРІЇ ОЦІНЮВАННЯ

Для студентів денної форми навчання галузі знань 01 «Освіта/Педагогіка»,
014 «Середня освіта (Біологія та здоров'я людини)», освітньої програми
«Середня освіта. Біологія, природознавство, здоров'я людини»

Таблиця 4

Поточний контроль (мах = 40 балів)									Модульний контроль (мах = 60 балів)			Загальна кількість балів
Модуль 1									Модуль 2			
Змістовий модуль 1				Змістовий модуль 2		Змістовий модуль 3						
<i>T 1</i>	<i>Пр. 1</i>	<i>Пр. 2</i>	<i>T 2-3</i>	<i>T 4</i>	<i>T 5</i>	<i>Пр. 3</i>	<i>T 7-8</i>	<i>T 9</i>	МКР 1	МКР 2	МКР 3	
3	4	4	3+3	3	3	4	4+4	5	20	20	20	100

Таблиця 5

Шкала оцінювання (національна та ECTS)

Оцінка в балах за всі види навчальної діяльності	Оцінка для заліку
90 – 100	Зараховано
82 – 89	
75 - 81	
67 -74	
60 - 66	
1 – 59	Незараховано (з можливістю повторного складання)

Критерії оцінювання

Поточний контроль проводиться у вигляді усного або письмового опитування.

Усні відповіді оцінюються за такими критеріями:

1 бал – відповідь поверхнева на основі прочитаної лекції; відповідь хаотична, фрагментарна; відтворення заученого матеріалу без усвідомлення його суті; розуміння і розкриття лише окремих позицій.

2 бали – відповідь послідовна, недостатньо структурована; роз'яснення переважної кількості позицій (без виділення основних позицій); використання тексту лекції та одного підручника.

3 бали – відповідь логічна, чітка, структурована; глибоке розуміння матеріалу, яке включає узагальнені, систематизовані позиції; побудована на основі матеріалу лекції та кількох підручників.

4 бали – відповідь чітка, структурована, логічна; включає узагальнені, систематизовані позиції; побудована на основі матеріалу лекції та кількох підручників; аргументоване посилання на додаткові наукові джерела, спеціальну літературу, власні наукові доробки;

5 балів – відповідь чітка, структурована, логічна; включає узагальнені, систематизовані позиції; побудована на основі матеріалу лекції та кількох підручників; аргументоване посилання на додаткові наукові джерела, спеціальну літературу, власні наукові доробки; наведення власних прикладів; порівняльний аналіз; демонструється за

мультимедійної презентації.

Практичні навички (виконання лабораторної роботи) оцінюються за результатами виконання лабораторних робіт. Максимальна кількість балів за виконання роботи – 4 бали. Загалом за три лабораторні роботи – 12 балів. Лабораторна робота може бути оцінена, якщо студент володіє теоретичний матеріалом по даній темі, виконав всі завдання, оформив роботу та зробив висновки.

Проміжний контроль (модульна контрольна робота) проводиться письмово. Модульний зріз передбачає розв'язання 20 тестових завдань, які складаються на основі лекційного курсу, лабораторних робіт і питань, які виносяться на самостійне опрацювання. Правильне розв'язання тестового завдання оцінюється в 1 бал. Максимальна кількість балів, яку студент може отримати за один модульну контрольну роботу – 20 балів (загалом 60 балів за три модульні контрольні роботи).

Підсумковий контроль – залік. Оцінювання знань студентів здійснюється за результатами поточного й модульного контролю. При цьому завдання із цих видів контролю оцінюються в діапазоні від 0 до 100 балів включно.

У випадку незадовільної підсумкової оцінки, або за бажання підвищити рейтинг, студент складає залік у формі *усного опитування*. При цьому на залік виносяться 60 балів, а бали, набрані за результатами модульних контрольних робіт, анулюються. Для отримання заліку потрібно набрати не менше 60 балів за 100-бальною шкалою. У відомості та індивідуальному навчальному плані студента в графі «оцінка за національною шкалою» робиться запис «зараховано».

РЕКОМЕНДОВАНА ЛІТЕРАТУРА ТА ІНТЕРНЕТ-РЕСУРСИ

Основні:

1. Бочков Н. П. Клиническая генетика / Н. П. Бочков. – М. : ГЭОТАР-МЕД, 2002. – 448с.
2. Бужієвська Т. І. Основи медичної генетики / Т. І. Бужієвська. – Київ : Здоров'я, 2001. – 135 с.
3. Гинтер Е. К. Медична генетика: Підручник для медвузів / Е. К. Гинтер. – М. : Медицина, 2003. – 156 с.
4. Дронин М. С. Основи медицинской генетики / М. С. Дронин. – Минск : Вышэйш. шк., 1978. – 95 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 біологія: Підручник для ВНЗ III-IV рівнів викладання / За ред. В. М. Пішака, Ю. І. Бажори. – Вінниця : Нова книга, 2009. – 608 с.
7. Павличенко В.И. Основы молекулярной биологии и генетики: учеб. пособие для студ. мед. вузов / В.И. Павличенко, А.В. Абрамов. – Дн-ск: ИМА-пресс, 2006. – 467 с.
8. Пішак В.П. Медична біологія, паразитологія та генетика: практикум / В.П. Пішак, О.І. Захарчук. – 2-е вид., перероб. та доп. – Чернівці, 2011. – 648 с.
9. Путинцева Г. Й. Медична генетика: Підручник / Г. Й. Путинцева. – К. : Медицина, 2008. – 392 с.
10. Романенко О. В. Медична біологія: Посібник з практичних занять / О. В. Романенко, М. Г. Кравчук, В. М. Грінкевич. – К. : Здоров'я, 2005. – 372 с.
11. Романенко О. В. Біологія : Посібник з практичних занять / О. В. Романенко, М. Г. Кравчук, В. М. Грінкевич. – К. : Медицина, 2006. – 176 с.
12. Саяк Н.О. Навчальний посібник з медичної генетики : навч. посібник / Н. О. Саяк, М. С. Панкевич; за ред. М. Б. Шегедин. – 2-е вид., випр. – К. : ВСВ «Медицина», 2015. – 144 с.
13. Сорокман Т. В. Клінічна генетика / Т. В. Сорокман, В. П. Пішак, І. В. Ластівка. – Чернівці : Медуніверситет, 2006. – 449 с.

14. Стрельчук С. І. Генетика з основами селекції / С. І. Стрельчук, С. В. Демідов, Г. Д. Бердишев. – К. : Фітосоціоцентр, 2000. – 292 с.
15. 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.
16. 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.
17. Шевчук Т. Я. Сучасні проблеми спадковості: навчально-методичні матеріали для лабораторних занять / Т. Я. Шевчук, О. Р. Дмитроца. – Луцьк : РВВ «Вежа» Волинського нац. ун-ту ім. Лесі Українки, 2011. – 36 с.
18. Шевчук Т. Я. Сучасні проблеми спадковості : робоча програма навчальної дисципліни / Тетяна Яківна Шевчук. – Луцьк, 2013. – 20 с.
19. Shevchuk T. Ya. Modern problems of heredity: Educational materials for practical lessons/ compiler T. Ja. Shevchuk. – Lutsk, 2013. – 36 с.
20. Tetiana Shevchuk. Current problems of the heredity: studing program of the special course / compiler T. Ja. Shevchuk. – Lutsk : PD «Vezha» of Lesya Ukrainka Eastern National University, 2014. – 19 с.
21. Шевчук Т. Я. Сучасні проблеми спадковості: дистанційний курс навчальної дисципліни // Витяг із протоколу № 9 засідання науково-методичної ради Східноєвропейського національного університету імені Лесі Українки від 18 травня 2016 року. <http://esnuir.eenu.edu.ua/moodle>

Додаткова література:

1. Бажора Ю. Й. Клиническая генетика : Учеб. пособие к практ. занятиям / Ю. Й. Бажора, А. В. Шевеленкова. – Одесса : Одесский медуниверситет, 2001. – 145 с.
2. Бердишев Г. Д. Медична генетика / Г. Д. Бердишев, І. Ф. Криворучко. – К. : Вища шк., 1993. – 336 с.
3. Бочков Н. П. Наследственность человека и мутагены внешней среды / Н. П. Бочков, А. Н. Чеботарев. – М. : Медицина, 1989. – 269с.
4. Генетическая медицина / В.Н. Запорожан, В.А. Кордюм, Ю.И. Бажора [и др.]; под ред. В. Н. Запорожана. – Одесса, 2008.– 432 с.
5. Запорожан В. М. Спадкові захворювання і природжені вади розвитку в перинатологічній практиці / В. М. Запорожан, А. М. Сердюк, Ю. І. Бажора. – К. : Здоров'я, 1997. – 360 с.
6. Захаров А. Ф. Хромосомы человека (Атлас) / А. Ф. Захаров, В. А. Бенюш, Н. П. Кулешов, Л. И. Барановская. – М. : Медицина, 1982. – 264 с.
7. Козлова С. Й. Наследственные синдромы и медико-генетическое консультирование / С. Й. Козлова, Н. С. Демикова. – М. : Практика, 1996. – 416с.
8. Медична генетика: навч.-метод. посіб. / В.Е. Маркевич [та ін.]. – Суми: СДУ, 2011. – 388 с.
9. Романенко О. В. Медична генетика. Задачі. Тести. Вправи / О. В. Романенко, Г. Й. Путинцева, С. М. Пилявська, Т. А. Решетняк. – К. : Вища шк., 1996. – 135 с.
10. Руднік Н. Роль цитогенетичної діагностики у виявленні хромосомної патології та поліморфізм хромосом у постнатальному періоді розвитку у Волинській області / Н. М. Руднік, Т. Я. Шевчук, Т. Ф. Поручинська // Науковий вісник СХУ імені Лесі Українки. Серія: Біологічні науки. – 2015. – №2 (302). – С. 204-211.
11. Фогель Ф. Генетика человека: в 3 т. / Ф. Фогель, А. Мотульский. – М. : Мир, 1990. – Т. 1. История. Хромосомы человека. Формальная генетика. – 308 с. ; Т. 2. Дествие генов. Мутации. Популяционная генетика. – 379 с. ; Т. 3. Эволюция человека. Генетика поведения. Практические аспекты. – 366 с.