

**МІНІСТЕРСТВО ОСВІТИ І НАУКИ УКРАЇНИ
«ПРИКАРПАТСЬКИЙ НАЦІОНАЛЬНИЙ УНІВЕРСИТЕТ
ІМЕНІ ВАСИЛЯ СТЕФАНІКА»**



Факультет природничих наук

Кафедра біології та екології

СИЛАБУС НАВЧАЛЬНОЇ ДИСЦИПЛІНИ

ОК 11 Основи медичної генетики

Освітня програма 091 Біологія та лабораторна діагностика

Спеціалізація (за наявності) 091 Біологія та лабораторна діагностика

Спеціальність 091 Біологія

Галузь знань 091 Біологія

Затверджено на засіданні кафедри
Протокол № 7 від “ 13” березня 2023р

м. Івано-Франківськ – 2023

Зміст

| | |
|---|----|
| 1. Загальна інформація..... | 3 |
| 2. Опис дисципліни | 3 |
| 3. Структура курсу | 6 |
| 4. Система оцінювання курсу | 9 |
| 5. Оцінювання відповідно до графіку навчального процесу | 9 |
| 6. Ресурсне забезпечення..... | 10 |
| 7. Контактна інформація..... | 11 |
| 8. Політика навчальної дисципліни..... | 11 |

1. Загальна інформація

| | |
|---|---|
| Назва дисципліни | Медична генетика |
| Освітня програма | 091 Біологія та лабораторна діагностика |
| Спеціалізація (за наявності) | 091 Біологія та лабораторна діагностика |
| Спеціальність | 091 Біологія |
| Галузь знань | 09 Біологія |
| Освітній рівень | магістр |
| Статус дисципліни | Основна |
| Курс / семестр | 2/1 |
| Розподіл за видами занять та годинами навчання (якщо передбачені інші види, додати) | Лекції – 16 год. Семінарські заняття – 14 год. Самостійна робота – 60 год. |
| Мова викладання | Українська |
| Посилання на сайт дистанційного навчання | https://d-learn.pro/developer/course/view/4110 |

2. Опис дисципліни

Мета та цілі курсу

«Медична генетика» – обов'язкова навчальна дисципліна, що вивчається з метою набуття комплексних теоретичних знань, спрямованих на формування загальних компетентностей для розуміння глобальних концепцій медичних аспектів спадковості і мінливості людини, розуміння генетичних механізмів захворювань людини: генних, хромосомних, а також онкологічних та імунологічних.

Мета викладання дисципліни «Медична генетика» полягає у підготовці освічених фахівців у галузі лабораторної діагностики та біології, шляхом формування широкого світогляду та розуміння цілісної картини функціонування організму людини, спадковості і мінливості людини, спадкових патологій, і сучасних систематичних візій, спрямованих на формування професійних компетентностей в галузі діагностики та медицини. Дисципліна виконує в тому числі світоглядну функцію.

Завдання курсу з дисципліни «Медична генетика» передбачають набуття здобувачами критично необхідних знань для розвитку професійних компетенцій та формування ціннісних засад пізнання природи людини та механізмів існування людського організму та людини як біологічного виду.

В результаті вивчення дисципліни студент повинен:

Знати:

- сучасні та історичні концепції медичної генетики;
- рівні реалізації генетичної інформації;
- основні закони спадковості і мінливості щодо людини;
- положення генетичних механізмів патогенезу;

- принципи систематики спадкових захворювань;
 - основи діагностики спадкових захворювань;
- Вміти:
- оперувати медичної генетики;
 - працювати родоводом;
 - працювати із спеціалізованим програмним забезпеченням, що діагностику з використанням генетичних методів;
 - розрізняти основні спадкові захворювання людини;
 - характеризувати основні спадкові патології людини.

Компетентності

ІК01 – Здатність розв’язувати складні спеціалізовані задачі та практичні проблеми в галузі медичної людини та лабораторної діагностики з використанням генетичних методів при здійсненні професійної діяльності або у процесі навчання, що передбачає застосування законів, теорій та методів медичної генетики і характеризується комплексністю та невизначеністю умов роботи сучасного фахівця медичних спеціальностей.

ЗК03 – Здатність застосовувати знання у практичних ситуаціях.

ЗК04 – Здатність до пошуку, оброблення та аналізу інформації з різних джерел.

ЗК05 – Здатність спілкуватися державною мовою як усно так і письмово, вербально, знаками та ментально.

ЗК07 – Здатність вчитися і оволодівати сучасними знаннями.

ЗК08 – Здатність до абстрактного мислення, аналізу і синтезу.

СК02 – Здатність демонструвати базові теоретичні знання в галузі медичної генетики та на межі предметних галузей.

СК03 – Здатність досліджувати різні рівні організації живого, біологічні явища і процеси в першу чергу стосовно людини.

СК04 – Здатність здійснювати збір, реєстрацію і аналіз даних за допомогою відповідних методів і технологічних засобів у польових і лабораторних умовах.

СК05 – Здатність до критичного осмислення новітніх розробок у галузі біології і професійній діяльності.

СК07 – Здатність до аналізу будови, функцій, процесів життєдіяльності, онто- та філогенезу живих організмів, в тому числі людини.

СК08 – Здатність до аналізу механізмів збереження, реалізації та передачі генетичної інформації в організмів в тому числі і в першу чергу людини.

СК09 – Здатність аналізувати результати взаємодії біологічних систем різних рівнів організації, їхньої ролі у біосфері та можливості використання у різних галузях медицини, лабораторної діагностики, господарства, біотехнологіях та охороні навколишнього середовища.

СК11 – Здатність опрацьовувати джерела інформації і представляти власні результати досліджень англійською мовою.

СК14 – Здатність до побудови моделей біологічних процесів та обробки значних масивів емпіричних даних.

СК15 – Здатність до чіткого виокремлення причинно-наслідкових зв'язків між структурною організацією, принципами функціонування фізіологічних систем та середовищем існування.

Програмні результати навчання

ПР01 – Розуміти соціальні та економічні наслідки впровадження новітніх розробок у галузі біології у професійній діяльності.

ПР02 – Застосовувати сучасні інформаційні технології, програмні засоби та ресурси Інтернету для інформаційного забезпечення професійної діяльності.

ПР03 – Планувати, виконувати, аналізувати дані і презентувати результати експериментальних досліджень в галузі біології.

ПР04 – Спілкуватися усно і письмово з професійних питань з використанням наукових термінів, прийнятих у фаховому середовищі, державною та іноземною мовами.

ПР05 – Демонструвати навички оцінювання непередбачуваних біологічних проблем і обдуманого вибору шляхів їх вирішення

ПР07 – Володіти прийомами самоосвіти і самовдосконалення. Уміти проектувати траєкторію професійного росту й особистого розвитку, застосовуючи набуті знання.

ПР08 – Знати та розуміти основні терміни, концепції, теорії і закони в галузі біологічних наук і на межі предметних галузей.

ПР12 – Демонструвати знання будови, процесів життєдіяльності та функцій живих організмів, розуміти механізми регуляції фізіологічних функцій для підтримання гомеостазу біологічних систем.

ПР13 – Знати механізми збереження, реалізації та передачі генетичної інформації у людини та їхнє значення в медицині.

ПР14 – Аналізувати реалізацію генетичної інформації в нормі та при патології.

ПР15 – Аналізувати форми взаємовідносин між різними рівнями організації людського організму.

ПР17 – Розуміти роль спадкової інформації в нормі та при патології.

ПР19 – Застосовувати у практичній діяльності методи визначення структурних та функціональних характеристик біологічних систем на різних рівнях організації.

ПР20 – Аргументувати вибір методів, алгоритмів планування та проведення польових, лабораторних, клініко-лабораторних досліджень, у т. ч. математичних методів та програмного забезпечення для проведення досліджень, обробки та представлення результатів.

ПР22 – Поєднувати навички самостійної та командної роботи задля отримання результату з акцентом на добросовісність, професійну сумлінність та відповідальність за прийняття рішень.

ПР26 – Вміти підібрати релевантні моделі молекулярної біології для побудови схем патогенезу при різних захворюваннях людини, в тому числі онкологічних та імунологічних.

ПР28 – Мати уявлення про будову і функції фізіологічних систем людського організму.

3. Структура курсу

| № | Тема | Результати навчання | Завдання |
|----|---|--|--|
| 1. | Предмет медичної генетики. Історія та методи медичної генетики. | Розуміти історичний контекст розвитку ідей спадковості та мінливості людини. Зокрема теорії спадковості і мінливості людини в епоху античності, середньовіччя та відродження. Концептуально розрізняти перші теорії спадковості і мінливості людини: теорії пангенезису, ентелехії, євгеніки. Оволодіти принципами факторіальної теорії спадковості Менделя. Вміти застосовувати закони Менделя щодо людини. | Творче завдання (есей), розбір кейсів, спеціальна дискусія |
| 2. | Закони Менделя і людина. Основні аутосомно-рецесивні та аутосомно-домінантні спадкові хвороби людини. | Сформувати основні закони Менделя та їх застосування щодо людини. Розуміти основні генетичні поняття та явища: генотип, фенотип, алелі, гени, домінантність, рецесивність, повне домінування, неповне домінування, кодомінування, наддомінування, множинний алелізм у людини. Сформувати уявлення про основні аутосомно-домінантні спадкові захворювання людини: синдром Марфвана, синдром Холт-Орама, синдром Бушке-Олендорф, синдром Ашара та ін. Сформувати уявлення про основні аутосомно-рецесивні спадкові патології людини: синдром Дабі-Джонсона, серповидноклітинну анемію, альбінізм, синдром Тея-Сакса, синдром Ларона та ін. | Розв'язування задач на родовід. |

| | | | |
|----|--|--|---|
| 3. | Причини відхилення від законів Менделя у людини. | Сформувати уявлення про статистичні та генетичні відхилення від законів Менделя у людини. Сформувати уявлення про летальні гени, пенетрантність, експресивність, гени-модифікатори, гени-супресори, гени-інтенсифікатори, епістаз, криптомерію, комплементарність генів, полімерію у людини. | Розв'язування задач з медичної генетики. |
| 4. | Цитогенетика людини. Хромосоми людини. | Розуміти будову та класифікацію хромосом людини, вміти аналізувати каріотип людини в нормі і при патологіях, знати основні хромосомні патології людини та причини і механізми їх патогенезу: синдром Дауна, Синдром Патау, синдром Едвардса, синдром котячого крику, синдром Вольфа-Хіршорна та ін. | Аналіз хромосомних препаратів в людини. |
| 5. | Генетика статі людини та спадкові хвороби людини зчеплені зі статтю. | Розуміти механізми визначення статі людини в нормі та при патології. Знати основні патології пов'язані з визначенням статі у людини: синдром Моріса, синдром Сваєра, синдром де Ля Шапеля та ін. Знати основні спадкові захворювання зчеплені зі статтю: гемофілію, дальтонізм, синдром Каллманна, синдром Фабрі, синдром Віскотта-Олдріча, міодистрофію Дюшена та ін. Розіміти механізми нерозходження статевих хромосом у людини та наслідки цього процесу: синдром Шерешевського-Тернера, синдром Джекобс, синдром Клайнфельтера та ін. | Розбір кейсів, тестові завдання, розв'язування задач з медичної генетики. |
| 6. | Цитоплазматична спадковість у людини. | Знати основні механізми цитоплазматичної спадковості у людини: гени мітохондрій, вплив цитоплазми яйцеклітини на спадковість та ін. Знати основні | Розв'язування задач з медичної генетики. |

| | | | |
|-----|--------------------------------|---|--|
| | | мітохондріальні патології людини: синдром Кернса-Сейра, синдром Пірсона, синдром MERRF, синдром MELAS, синдром Лебера та ін. Знати про мобільні генетичні елементи геному людини, про транспозони, ретрогени, ретропозони та їх зв'язок з цитоплазматичною спадковістю. Знати про основні явища цитоплазматичної спадковості невідомої природи. | |
| 7. | Модифікації людини. | Знати механізми і природу модифікаційної мінливості у людини, морфози людини, фенкопії людини, адаптивні та неадаптивні модифікації людини, тривалі модифікації людини, зворотні модифікації людини, тератогенез та тератогени людини. | Розв'язування задач з медичної генетики. |
| 8. | Мутагенез людини. | Знати причини та механізми мутацій у людини, основні класифікації мутацій: соматичні та генеративні мутації людини, домінантні та рецесивні мутації людини, геномні, хромосомні та генні мутації у людини, анеуплоїдію в людини, мутагени та мутагенні фактори, антимутагени, спонтанні та індуковані мутації, гени-мутатори, мутабельні гени. | Розв'язування задач з медичної генетики. |
| 9. | Організація геному людини. | Розуміти організацію геному людини, роботу оперону, організацію і функціонування хроматину в людини, цис-транс тест, будову гена людини, екзони та інтрони, процесінг, сплайсінг, повтори в геномі людини, сателітну ДНК. | Розв'язування задач з медичної генетики. |
| 10. | Онкогенетика та імуногенетика. | Розуміти основні механізми канцерогенезу. Знати онкогени та механізми їх утворення в геномі людини, основні етапи онкогенезу | Розв'язування задач з медичної генетики. |

| | | | |
|-----|--|--|---|
| | | (канцерогенезу), механізми апоптозу. Розуміти основні генетичні механізми імунної відповіді та імунітету загалом. Знати будову імуноглобулінів, розуміти поняття антигенів та антитіл і генетичні механізми різноманітності імуноглобулінів. | |
| 11. | Популяційна генетика людини. | Розуміти основні закони популяційної генетики людини і явища в популяціях людини: закон Гарді-Вайнберга-Кастла, дрейф генів, потік генів, інбридинг, гетерозис, мутаційний тиск, тиск добору на популяції людини, поліморфізм популяції людини. | Розв'язування задач з популяційної генетики людини. |
| 12. | Методи молекулярно-генетичної діагностики різних патологій людини. | Знати основні методи молекулярно-генетичної діагностики різних патологій людини: полімеразну ланцюгову реакцію, блотінг, секвінування ДНК, створення бібліотек генів людини, клонування генів людини, застосування рестриктаз, застосування плазмід. | Розв'язування задач з молекулярної генетики. |

4. Система оцінювання курсу

| Накопичування балів під час вивчення дисципліни | |
|---|-----------------------------|
| Види навчальної роботи | Максимальна кількість балів |
| Лекція | – |
| Практичні заняття | 20 |
| Самостійна робота | 10 |
| Індивідуальне завдання | 20 |
| Екзамен | 50 |
| Максимальна кількість балів | 100 |

5. Оцінювання відповідно до графіку навчального процесу

| Види навчальної роботи | Навчальні тижні | | | | | | | | | | | | | | | | | Разом | |
|------------------------|-----------------|---|---|---|---|---|---|---|---|----|----|----|----|----|----|----|----|-------|----|
| | 1 | 2 | 3 | 4 | 5 | 6 | 7 | 8 | 9 | 10 | 11 | 12 | 13 | 14 | 15 | 16 | 17 | | |
| Лекції | | | | | | | | | | | | | | | | | | | – |
| Практичні заняття | | 2 | | 3 | | 3 | | 3 | | 3 | | 3 | | 3 | | | | | 20 |

| | | | | | | | | | | | | | | | | | |
|------------------------|--|----|--|---|--|---|--|---|--|---|--|----|--|----|--|----|-----|
| Самостійна робота | | | | | | | | | | | | 10 | | | | 10 | |
| Індивідуальні завдання | | 10 | | 5 | | 5 | | | | | | | | | | | 20 |
| Екзамен | | | | | | | | | | | | | | | | 50 | 50 |
| Всього за тиждень | | 12 | | 8 | | 8 | | 3 | | 3 | | 3 | | 13 | | 50 | 100 |

6. Ресурсне забезпечення

| | |
|-----------------------------------|---|
| Матеріально-технічне забезпечення | Мультимедійні презентації (лептоп, проєктор), використання системи дистанційної освіти для проведення тестування. |
|-----------------------------------|---|

Література:

1. Айала Ф., Кайгер Д. Современная генетика. В 3 томах. – М.: Мир, 1987. – 1065 С.
2. Алиханян С. И., Акифьев А. П., Чернин Л. С. Общая генетика. – М.: Высшая школа, 1985. – 300 с.
3. Альбертс Б. и др. Молекулярная биология клетки: в 5 т. / Альбертс Б., Брей Д., Льюис Дж., Робертс К., Уотсон Дж. – М.: Мир, 1986-1987. – 1560 с.
4. Бердышев Г. Д., Криворучко И. Ф. Медицинская генетика. - К.: Вища школа, 1990. – 326 с.
5. Бердышев Г. Д., Дуброва Ю. Е., Карпенчук К. Г. Строение, функции и эволюция генов. – К.: Наукова думка, 1980. – 256 с.
6. Бочков Н. П., Захаров А. Ф., Иванов В. И. Медицинская генетика. – М.: Медицина, 1984. – 460 с.
7. Ватти К. В., Тихомирова М. М. Руководство к практическим занятиям по генетике. – М.: Просвещение, 1979. – 320 с.
8. Гершензон С. М. Основы сучасної генетики. – К.: Наукова думка, 1983. – 458 С.
9. Гловер Н. Клонування ДНК. - М.: Мир, 1989. – 350 с.
10. Давыденко О. Г. Нехромосомная наследственность. Курс лекций. – Минск: Изд-тво БГУ, 2001. – 270 с.
11. Дейвіс Д. Аналіз геному. - М.: Мир, 1989. – 400 с.
12. Дубинин Н. П. Общая генетика. – М.: Наука, 1986. – 480 с.
13. Захаров В. Хромосомы человека. – М.: Атлас, 1982. – 101 С.
14. Инге-Вечтомов С. И. Генетика с основами селекции. – М.: Высшая школа, 1989. – 300 с.
15. Ли Ч. Введение в популяционную генетику. – М.: Мир, 1979. – 550 с.
16. Лобашов М. Е. Генетика. – Л.: Издательство Ленинградского университета, 1967. – 736 С.
17. Лобашов М. Е., Ватти К. В., Тихомирова М. М. Генетика с основами селекции. – М.: Просвещение, 1979. – 560 с.
18. Льюис Б. Гены. – М.: Мир. – 1987. – 550 С.

19. Міллер Д. Експерименти в молекулярній генетиці. - М.: Мир, 1979. – 321 С.
20. Орлова Л. Генетический анализ. – М.: Высшая школа, 1988. – 134 С.
21. Ривич-Щербо И. В., Марютина Т. М., Григоренко Е. Л. Психогенетика. – М.: Аспент Пресс, 2000. – 290 с.
22. Свирежев Ю., Пасеков В. Основы математической генетики. - М.: Высшая школа, 1989. – 207 С.
23. Сіренко А. Г. Основи загальної та медичної генетики. – Івано-Франківськ, 2023. – 600 с.
24. Сіренко А. Г. Лекції та задачі з генетики. – Івано-Франківськ, 2018. – 310 с.
25. Сіренко А. Г. Популяційна біологія. Лекції. – Івано-Франківськ, 2019. – 316 с.
26. Сіренко А. Г. Біологія розвитку. Лекції. – Івано-Франківськ, 2018. – 306 с.
27. Сіренко А. Г. Центромера та онкогенез. – Івано-Франківськ, 2020. – 332 с.
28. Смирнов В.Г. Цитогенетика. – М.: Высшая школа, 1989. – 123 С.
29. Стент Г., Келиндер Р. Молекулярная генетика. – М.: Мир, 1982. – 524 С.
30. Тоцький В. М. Генетика. – Одеса: Астропринт, 2002. – 710 с.
31. Уотсон Д., Туз Д., Куртц Д. Рекомбинантные ДНК. – М.: Мир, 1990. – 267 С.
32. Фогель Ф., Мотульські А. Генетика людини. В 3 томах. - М.: Мир, 1989. – 929 С.
33. Хеймс Т. Траскрипція і трансляція. Методи. – М.: Мир, 1989. – 300 с.
34. Хесин Р. Б. Непостоянство генома. М.: Наука, 1985. – 420 с.
35. Шей Д. Методы генетики соматических клеток В 2 т. – М.: Мир, 1985. – 320 с.
36. Яблоков А. В. Фенетика. – М.: Наука, 1980. – 400 с.
37. Weaver R. F. Genetics. – Wm. C. Brown Publishers, 1997. – 980 p.

7. Контактна інформація

| | |
|--------------------------------|--|
| Кафедра | Назва, адреса, кабінет, телефон, сайт, електронна адреса |
| Викладач, лектор та наставник | Артур Сіренко, к.б.н., доцент, есквайр, доктор філософії, магістр ордену розенкрейцерів. |
| Контактна інформація викладача | artur.sirenko@pnu.edu.ua |

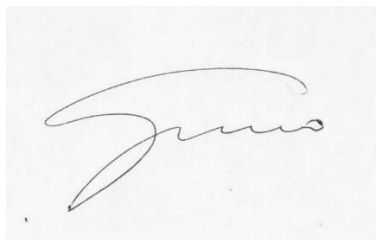
8. Політика навчальної дисципліни

| | |
|--------------------------|--|
| Академічна доброчесність | Прикарпатський національний університет імені Василя Стефаника прагне створити середовище, яке сприяє навчанню, науковій роботі, впровадженню інновацій, інтелектуальному розвитку студентів |
|--------------------------|--|

| | |
|---|--|
| | <p>і працівників, підтримці особливої академічної культури взаємовідносин. У цій канві політика дисципліни «Медична генетика» спрямована на дотримання академічної доброчесності зі сторони викладача і студентів, які включають основні принципи: особистого прикладу; відповідальності; справедливості; сміливості; академічної свободи; взаємоповаги; прозорості; взаємної довіри; партнерства та взаємодопомоги; компетентності й професіоналізму; безпеки та добробуту; законності; розуміння необхідності пізнання істини та вчення Будди. Дотримання правил поведінки студентів і викладачів, передбачених Кодексом честі Прикарпатського національного університету імені Василя Стефаника (протокол №11, від 29 листопада 2017 року).</p> |
| <p>Пропуски занять (відпрацювання)</p> | <p>Студенти зобов'язані відвідувати заняття, незалежно у якій формі вони проводяться (авдиторно, дистанційно, індивідуальний графік навчання, телепатично, інтуїтивно). Систематичні пропуски занять, без поважних на те причин, є підставою для недопущення окремих студентів до складання семестрового контролю. Відпрацювання пропусків без поважних причин дозволяється лише за заявою на ім'я декана і набуття чинності відповідного розпорядження. Пропуски занять за поважних причин, підтверджених документально, відпрацьовуються без попередніх узгоджень.</p> |
| <p>Виконання завдання пізніше встановленого терміну</p> | <p>Завдання, які студент виконав пізніше зазначених кінцевих термінів не приймаються і повинні бути відпрацьовані індивідуально.</p> |

| | |
|--|--|
| | Винятком із цього правила є наявність поважної причини з її документальним підтвердженням. |
| Невідповідна поведінка під час заняття | Студенти, чия поведінка впродовж одного чи кількох занять не відповідає загальним нормам, встановленим Кодексом честі Прикарпатського національного університету імені Василя Стефаника, можуть бути тимчасово відсторонені від заняття з подальшим індивідуальним відпрацюванням у позаурочний час. |
| Додаткові бали | - |
| Неформальна освіта | - |

Викладач



к. б. н. доцент

Сіренко А. Г.