

Чернівецький національний університет імені Юрія Федьковича
Навчально-науковий інститут біології, хімії та біоресурсів
Кафедра молекулярної генетики та біотехнології



«ЗАТВЕРДЖУЮ»

Директор ННІБХБ

Руслан БЕСПАЛЬКО

« 9 » серпня 2024 року

РОБОЧА ПРОГРАМА
навчальної дисципліни

Молекулярно-генетичні основи хвороб людини

обов'язкова

Освітньо-професійна програма Біологія

Спеціальність 091 Біологія та біохімія

Галузь знань 09 Біологія

Рівень вищої освіти другий (магістерський)

Навчально-науковий інститут біології, хімії та біоресурсів

Мова навчання українська

Чернівці 2024

Робоча програма навчальної дисципліни «Молекулярно-генетичні основи хвороб людини» складена відповідно до освітньо-професійної програми «Біологія», затвердженої Вченою радою Чернівецького національного університету імені Юрія Федьковича (протокол № 7, від 29.04.2024).

Розробник: Панчук Ірина Ігорівна, доктор біол. наук., професор кафедри молекулярної генетики та біотехнології

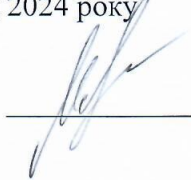
Погоджено з гарантом ОП і затверджено на засіданні кафедри молекулярної генетики та біотехнології

Протокол № 1 від «8» серпня 2024 року

Завідувач кафедри  Волков Р.А.

Схвалено методичною радою навчально-наукового інституту

Протокол № 1 від «9» серпня 2024 року

Голова методичної ради ННІБХБ  Москалик Г.Г.

1. Мета навчальної дисципліни: Метою навчальної дисципліни «Молекулярно-генетичні основи хвороб людини» є вивчення генетичної варіабельності та молекулярних механізмів, що лежать в основі розвитку різноманітних захворювань людини. У процесі засвоєння курсу у студентів формуються знання про спадковість людини, організацію генетичного матеріалу в хромосомах, тонку структуру генів і динамічність геному людини, генетику широко розповсюджених хвороб, фармако- та екогенетику, механізми мутацій та їх наслідки, епігенетичні зміни та їхній вплив на розвиток спадкових і мультифакторних хвороб. особливості успадкування поведінки людини, медико-генетичне консультування та його перспективи.

Курс спрямований на формування у студентів навичок аналізу генетичних даних, інтерпретації результатів досліджень та їхнього застосування у діагностиці, профілактиці та терапії захворювань. Опанування курсу базується на вільному володінні знаннями студентів, отриманими під час вивчення фахових дисциплін першого рівня вищої освіти.

Дисципліна вивчається у 1 семестрі 1 курсу другого (магістерського) рівня вищої освіти на основі дисциплін першого (бакалаврського) рівня.

4. Результати навчання

В результаті навчання у здобувачів формуються наступні компетентності:

- ЗК2. Здатність використовувати інформаційні та комунікаційні технології.
- ЗК4. Здатність діяти на основі етичних міркувань (мотивів).
- СК1. Здатність користуватися новітніми досягненнями біології, необхідними для професійної, дослідницької та/або інноваційної діяльності.
- СК3. Здатність користуватися сучасними інформаційними технологіями та аналізувати інформацію в галузі біології і на межі предметних галузей.
- СК4. Здатність аналізувати і узагальнювати результати досліджень різних рівнів організації живого, біологічних явищ і процесів.
- СК6. Здатність прогнозувати напрямки розвитку сучасної біології на основі загального аналізу розвитку науки і технологій.
- СК10. Здатність використовувати результати наукового пошуку в практичній діяльності.
- СК12. Здатність застосовувати молекулярно-генетичні підходи у дослідженні живих організмів.
- ПР2. Використовувати бібліотеки, інформаційні бази даних, інтернет ресурси для пошуку необхідної інформації.
- ПР6. Аналізувати біологічні явища та процеси на молекулярному, клітинному, організменному, популяційно-видовому та біосферному рівнях з точки зору фундаментальних загальнонаукових знань, а також за використання спеціальних сучасних методів досліджень.
- ПР13. Дотримуватися основних правил біологічної етики, біобезпеки, біозахисту, оцінювати ризики застосування новітніх біологічних, біотехнологічних і медико-біологічних методів та технологій, визначати потенційно небезпечні організми чи виробничі процеси, що можуть створювати загрозу виникнення надзвичайних ситуацій.
- ПР14. Дотримуватись норм академічної доброчесності під час навчання та провадження наукової діяльності, знати основні правові норми щодо захисту інтелектуальної власності.

На основі вивчення курсу «Молекулярно-генетичні основи хвороб людини» студент повинен **знати:**

- Особливості організації та функціонування геному людини.
- Закономірності успадкування моногенних і мультифакторних захворювань.
- Молекулярні механізми розвитку генетичних хвороб.
- Вплив мутацій, епігенетичних змін та генетичної варіабельності на здоров'я людини.
- Основи фармакогенетики та екогенетики.
- Генетичний контроль онтогенезу та механізми тератогенезу.
- Принципи генної терапії та її застосування у лікуванні спадкових захворювань.

- Основи медико-генетичного консультування;

вміти:

- Аналізувати генетичні дані та інтерпретувати результати молекулярно-генетичних досліджень.
- Виявляти закономірності успадкування хвороб та оцінювати генетичні ризики.
- Використовувати генетичну інформацію для діагностики, профілактики та терапії захворювань.
- Працювати з сучасними методами молекулярно-генетичних досліджень.
- Оцінювати епігенетичні механізми регуляції геному та їхній вплив на розвиток патологій.
- Прогнозувати розвиток спадкових хвороб.

3. Опис навчальної дисципліни

Форма навчання	Рік підготовки	Семестр	Кількість		Кількість годин						Вид підсумкового контролю
			кредитів	годин	лекцій	практичні	семінарські	лабораторні	самостійна робота	індивідуальні завдання	
Денна	1	1	3	90	10	-	14	-	66	-	екзамен

3.1. Структура змісту навчальної дисципліни

Назви змістових модулів і тем	Кількість годин											
	Денна форма						Заочна форма					
	усього	у тому числі					усього	у тому числі				
		л	с	лаб.	інд.	с.р.		л	п	лаб.	інд.	с.р.
Змістовий модуль												
Тема 1. Особливості організації геному людини	9	1	2			6						
Тема 2. Успадкування моногенних ознак	13	1	2			10						
Тема 3. Успадкування захворювань за взаємодії генів	16	2	2			12						
Тема 4. Комплексні та мультифакторні захворювання	18	2	4			12						
Тема 5. Генетичний контроль онтогенезу людини. Тератогенез	12	2	-			10						

Тема 6. Генна терапія у лікуванні генетичних захворювань	22	2	4			16						
Усього годин	90	10	14			66						

3.2. Теми семінарських занять

№ з/п	Назва теми	Кількість Годин
1	Мутації в геномі людини: типи та наслідки	2
2	Генетична різноманітність людства	2
3	Генетичні захворювання, пов'язані з обміном речовин	2
4	Генетичні фактори та середовище у формуванні поведінки	2
5	Генетика аутоімунних захворювань	2
6	Персоналізована медицина на основі генетичних даних	2
7	Генна терапія у сучасній медицині	2

3.3. Теми практичних занять

Практичні заняття за навчальним планом не передбачені

3.4. Теми лабораторних занять

Лабораторні заняття за навчальним планом не передбачені.

3.5. Теми індивідуальних завдань

Індивідуальні заняття за навчальним планом не передбачені.

3.6. Зміст завдань для самостійної роботи

№ з/п	Назва теми
1	Молекулярно-генетичні і цитологічні методи дослідження каріотипу
2	Мітохондріальний геном людини та мітохондріальні захворювання
3	Хромосомні карти людини
4	Особливості розповсюдження спадкових хвороб серед різних популяцій людини
5	Генетичні маркери, популяційні структури
6	Роль популяційної генетики у вивченні еволюції та спадковості
7	Генетика расових і етнічних груп
8	Генетична різниця між популяціями сучасних людей
9	Епігенетичні зміни, мовчання генів та спадкові порушення
10	Гени, що впливають на психічні розлади, інтелект та особистісні риси.
11	Геномні дослідження у медицині
12	Генетичні аспекти старіння людини
13	Генетичні причини безпліддя.
14	Генетичні основи спадкових вад розвитку
15	Генетичні фактори, що визначають імунну відповідь
16	Генетика рідкісних захворювань
17	Фармакогенетика, Індивідуальна реакція на лікарські препарати
18	Клонування в дослідженні та лікуванні спадкових захворювань людини.

19	Проблеми трансплантації органів та біотехнологічні підходи у їх вирішенні
20	Приватність і конфіденційність генетичної інформації
21	Генетичне тестування та його наслідки
22	Генетична дискримінація

4. Освітні технології, методи навчання і викладання навчальної дисципліни

Форми організації навчання: проблемна лекція, практичне інтерактивне заняття, самостійна робота, консультація індивідуальна, групова, лекції, практичні заняття.

Методи навчання: словесні (проблемна лекція, розповідь, дискусія, дебати, пояснення, бесіда), наочні (демонстрація), розв'язування ситуативних задач різного рівня складності, тренувальні вправи, розробка презентацій.

5. Критерії та засоби оцінювання результатів навчання з навчальної дисципліни

5.1. Критерії підсумкового оцінювання

40 балів – вичерпна відповідь на всі теоретичні питання, правильний розв'язок запропонованої задачі та тестів;

30 балів – допущення окремих неточностей та наявність незначних помилок у відповідях;

20 балів – відповідь неповна, наявність суттєвих помилок при розв'язанні задачі і тестів;

10 балів – надання окремих правильних положень з теоретичних питань, допущення грубих помилок при розв'язанні запропонованих задачі і тестів.

0 балів – відсутність будь-яких правильних відповідей на запропоновані теоретичні і практичні завдання.

5.2. Критерії оцінювання результатів навчання з навчальної дисципліни

Критерії оцінювання усної відповіді

4 – вичерпна відповідь на питання, повне володіння матеріалом,

3 – у відповіді допущені деякі помилки, що не стосуються основної суті питання,

2 – наявність у відповіді грубих помилок, що стосуються основоположних питань матеріалу,

1 – наявність у відповіді лише окремих правильних тверджень,

0 – неправильна відповідь або відсутність відповіді.

Критерії оцінювання розроблених презентацій

4 – дотримання всіх вимог щодо виконання презентації,

3 – наявність третини неправильних відповідей (правильні та неповні відповіді) при аргументації структури і наповнення презентації,

2 – наявність половини правильних відповідей при аргументації структури і наповнення презентації,

1 – переважання неправильних відповідей при аргументації структури і наповнення презентації,

0 – завдання розв'язано неправильно.

Критерії оцінювання модульної контрольної роботи

Модульний контроль включає відповідь на два теоретичних питання (по 10 балів), розв'язок 10 тестових завдань (десять балів) та 2 задач (по 5 балів). У разі допущення помилок чи надання неповної відповіді оцінка знижується кратно на 0,5 бали відповідно до допущеного ступеня неточності.

Критерії оцінювання самостійної роботи

Питання самостійної роботи включені у перелік запитань до змістового та підсумкового модулів.

Перелік питань для самооцінювання та контролю

1. Охарактеризуйте особливості людини як об'єкту генетичних досліджень.
2. Розкрийте методологію генетичного аналізу успадкування ознак у людини.
3. Охарактеризуйте особливості генеалогічного методу дослідження спадковості людини.
4. З якою метою використовують близнюковий метод дослідження спадковості людини? Розкрийте методологію даного методу.
5. Наведіть приклади конкордантності близнюків при деяких інфекційних та поліфакторіальних захворюваннях.
6. Назвіть основні методи вивчення генетики людини. Який з методів є найбільш давнім і в яких випадках він використовується?
7. Які завдання вирішуються популяційно-статистичним методом?
8. Яким методом можна визначити наявність хромосомних аномалій?
9. Для чого використовуються молекулярно-генетичні методи?
10. Охарактеризуйте методи вивчення каріотипу людини.
11. Цитогенетичний метод дослідження спадковості людини: характеристика каріотипу, морфології та поведінки хромосом в нормі та патології.
12. Дайте характеристику нормального каріотипу у відповідності з Денверською класифікацією.
13. Порівняйте ядерний та мітохондріальний геном людини
14. Які методи використовують для картування генів в хромосомах людини? Порівняйте методичні підходи до створення генетичної карти людини та рослинних чи тваринних організмів.
15. Охарактеризуйте ознаки людини, які визначаються різними типами взаємодії алельних генів: домінування повного і неповного, ко- і наддомінування.
16. Охарактеризуйте аутосомно-рецесивні патології людини та особливості їх успадкування.
17. Розкрийте особливості успадкування ознак, зчеплених зі статтю.
18. Охарактеризуйте менделівські типи успадкування ознак у людини.
19. Вкажіть приклади всіх типів взаємодії неалельних генів в людини.
20. Що таке мультифакторіальні та олігогенні захворювання.
21. Охарактеризуйте гени, що відпоідають за розвиток раковий пухлин.
22. Охарактеризуйте різні типи мутацій та їх вплив на фенотип.
23. Як гени поширюються у людських популяціях.
24. Роль популяційної генетики у вивченні еволюції та спадковості.
25. Що таке епігенетичні модифікації (метилювання ДНК, модифікація гістонів)?
26. Вплив епігенетики на розвиток та хвороби.
27. Які гени та механізми пов'язані зі старінням?
28. Роль теломер і їх скорочення у процесі старіння.
29. Етичні питання генної терапії та модифікації геному людини.
30. Які гени впливають на психічні розлади, інтелект та особистісні риси?
31. Фактори, що впливають на формування поведінки.
32. Генетичні фактори, що визначають імунну відповідь.
33. Що таке генна терапія, типи та стратегії?
34. Методи, перспективи, етичні аспекти.
35. Генна терапія хромосомних захворювань.
36. Соціальні та етичні аспекти генетики.

5.3. Шкала оцінювання: національна та ЄКТС

Оцінка за національною шкалою	Оцінка за шкалою ECTS	
	Оцінка (бали)	Пояснення за розширеною шкалою
Відмінно	A (90-100)	відмінно
Добре	B (80-89)	дуже добре
	C (70-79)	добре
Задовільно	D (60-69)	задовільно
	E (50-59)	достатньо
Незадовільно	FX (35-49)	(незадовільно) з можливістю повторного складання
	F (1-34)	(незадовільно) з обов'язковим повторним курсом

5.4. Засоби оцінювання

1. Усне опитування на практичних заняттях.
2. Письмове опитування.
3. Тестові завдання.
4. Модульний контроль (проміжний та підсумковий).

6. Форми поточного та підсумкового контролю

Поточний контроль проводиться у формі усного опитування, тестового контролю, розв'язуванні індивідуальних і групових тестових завдань, аналізу ефективності групової роботи, письмового опитування з використанням елементів порівняльного аналізу, робота у групах (інтерактивне заняття).

Підсумковий контроль – екзамен.

Зарахування результатів неформальної освіти

Зарахування результатів неформальної освіти проводиться згідно «Положення про взаємодію формальної та неформальної освіти, визнання результатів навчання (здобутих шляхом неформальної та / або інформальної освіти у системі формальної освіти)» <https://www.chnu.edu.ua/media/3aykf41y/polozhennia-pro-vzaiemodiiu-formalnoi-ta-neformalnoi-osvity.pdf>

Політика курсу

Впродовж семестру для перевірки знань студентів та контролю за самостійною роботою застосовують письмові роботи та тестовий контроль. При виконанні різних форм робіт студенти повинні дотримуватися принципів академічної доброчесності.

Питання плагіату та академічної доброчесності регламентуються ЗУ «Про вищу освіту» та локально-правовими актами ЗВО:

- ✓ Правила академічної доброчесності у Чернівецькому національному університеті імені Юрія Федьковича <https://www.chnu.edu.ua/media/lnojdab4/pravy-la-akademichnoi-dobrochesnosti.pdf>
- ✓ Положення про виявлення та запобігання плагіату у Чернівецькому національному університеті імені Юрія Федьковича <https://www.chnu.edu.ua/media/n5nbzwwb/polozhennia-chnu-pro-plahiat-2023plusdodatky-31102023.pdf>
- ✓ Етичний кодекс Чернівецького національного університету імені Юрія Федьковича <https://www.chnu.edu.ua/media/jxdfs0zb/etychnyi-kodeks-chernivetskoho-natsionalnoho-universytetu.pdf>

7. Рекомендована література

1. Пішак В. П., Бажора Ю. І. (2017). *Медицина біологія : підручник*. Вінниця: Нова Книга. 608 с.
2. Glick B. R., Delovitch T. L., Patten C. L. (2014). *Medical biotechnology*. CRC Press, Washington. 758 p.
3. Strachan, T., & Lucassen, A. (2022). *Genetics and genomics in medicine*. CRC Press.
4. Strachan, T., & Read, A. (2018). *Human molecular genetics*. CRC Press. 743 p.

8. Інформаційні ресурси

1. <https://omim.org/> – онлайн каталог генів людини та генетичних захворювань
2. <https://scholar.google.com.ua/> – пошукова система по науковій літературі. Включає статті великих наукових видавництв, архіви препринтів, публікації на сайтах університетів, наукових суспільств і інших наукових організацій.
3. <http://scienceresearch.com/scienceresearch> – наукова пошукова система, що здійснює повнотекстовий пошук у журналах багатьох великих наукових видавництв, таких як Elsevier, Highwire, IEEE, Nature, Taylor & Francis і ін.
4. <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/> – електронна база даних медичних і біологічних публікацій, в якій викладені абстракти публікацій англійською мовою.

Додатково

Розподіл балів, які отримують студенти

Поточне оцінювання (аудиторна робота)						Кількість балів (екзамен)	Сумарна к-ть балів
Змістовий модуль						40	100
T1	T2	T3	T4	T5	T6		
10	10	10	10	10	10		