

МІНІСТЕРСТВО ОХОРОНИ ЗДОРОВ'Я УКРАЇНИ

ВІННИЦЬКИЙ НАЦІОНАЛЬНИЙ МЕДИЧНИЙ УНІВЕРСИТЕТ

ІМ. М.І. ПИРОГОВА

«ЗАТВЕРДЖУЮ»

Проректор з наукової роботи

проф. О.В. ВЛАСЕНКО



*Власенко*

2020 р.

Генетика

## РОБОЧА ПРОГРАМА

навчальної дисципліни

з підготовки доктора філософії

на третьому (освітньо-науковому) рівні вищої освіти

галузі знань 09 Біологія

спеціальності 091 Біологія

спеціалізації Генетика

мова навчання українська

2020 рік

Вінниця

РОЗРОБЛЕНО ТА ВНЕСЕНО: Вінницьким національним університетом ім. М.І. Пирогова  
РОЗРОБНИКИ ПРОГРАМИ:

д. б. н., професор, професор кафедри медичної біології Піскун Р.П.

д. б. н., професор, завідувач кафедри фізичного виховання та ЛФК Сарафинюк Л.А.

д. б. н., старший науковий співробітник, завідувач кафедри медичної біології Шкарупа В.М.

РЕЦЕНЗЕНТИ:

д. б. н., професор, завідувач кафедри медичної біології Вінницького державного педагогічного університету імені Михайла Коцюбинського Кур'ята В.Г.

д. мед. н., професор, професор кафедри нормальної анатомії Фоміна Л.В.

Обговорено та рекомендовано на засіданні кафедри медичної біології

Протокол від «30» вересня 2020 р., № 3

Схвалено на центральній методичній раді / науковій комісії та рекомендовано до  
затвердження вченою радою «5» жовтня 2020 року, протокол № 2

Затверджено вченою радою Вінницького національного медичного університету  
ім. М.І. Пирогова «8» жовтня 2020 року, протокол № 4

Вчений секретар \_\_\_\_\_ (Серебреннікова О.А.)  
(підпис) (прізвище та ініціали)

## **ВСТУП**

Програма вивчення навчальної дисципліни “Генетика” складена відповідно до Освітньо-наукової програми Вінницького національного медичного університету імені М.І.Пирогова на третьому (освітньо-науковому рівні) галузі знань 09 Біологія, спеціальності 091 Біологія, спеціалізації Генетика

### **Анотація навчальної дисципліни**

Освітньо-науковий рівень вищої освіти передбачає здобуття особою теоретичних знань, умінь, навичок та інших компетентностей, достатніх для продукування нових ідей, розв’язання комплексних проблем у галузі професійної та/або дослідницько-інноваційної діяльності, оволодіння методологією наукової та педагогічної діяльності, а також проведення власного наукового дослідження, результати якого мають наукову новизну, теоретичне та практичне значення (Закон України «Про вищу освіту», 2014).

Аспіранту винесені питання про біологічні основи спадковості та мінливості, можливості і обмеження методів генетичного аналізу в залежності від об’єкту та його біології, проблематику та методи сучасних генетичних досліджень.

**Статус навчальної дисципліни:** вибіркова, спеціалізована

**Предметом** вивчення навчальної дисципліни є біологічні основи спадковості та мінливості.

**Міждисциплінарні зв’язки:** біохімія, цитологія, гістологія, ембріологія, анатомія, фізіологія людини і тварин, екологія.

### **1. Мета та завдання навчальної дисципліни**

1.1. Метою викладання навчальної дисципліни “Генетика” є формування у аспірантів поглиблених професійних знань і практичних навичок в галузі генетики; ознайомлення з проблематикою сучасних досліджень; формування у аспірантів уявлення про різноманіття методів і підходів, що використовуються при вирішенні завдань, пов’язаних з дослідженням основ спадковості на молекулярному, клітинному, організмовому та популяційно-видовому рівнях; підготовка науково-педагогічних кадрів здатних самостійно і творчо проводити наукові дослідження і здійснювати викладацьку діяльність в області біологічних і медичних наук за спеціальністю «Генетика».

1.2. Основними завданнями вивчення дисципліни “Генетика” є:

1. Знання біологічних основ спадковості та мінливості, можливостей і обмежень методів генетичного аналізу в залежності від об’єкту та його біології, проблематики та методів сучасних генетичних досліджень.
2. Вміння володіти методами генетичного аналізу, самостійно ставити завдання дослідження найбільш актуальних проблем генетики, грамотно планувати експеримент й здійснювати його на практиці.

### **Результати навчання**

#### **Програмні результати навчання (РН):**

РН1. Демонструвати безперервний розвиток власного інтелектуального та загальнокультурного рівню, самореалізації

РН2. Інтерпретувати та аналізувати інформацію з використанням новітніх інформаційних технологій

РН3. Виявляти невирішені проблеми у предметній області, формулювати питання та визначати шляхи їх рішення

РН4. Формулювати наукові гіпотези, мету і завдання наукового дослідження

РН5. Розробляти дизайн та план наукового дослідження

РН6. Виконувати оригінальне наукове дослідження

РН7.Пояснювати принципи, специфічність та чутливість методів дослідження, інформативність обраних показників

РН8.Володіти, вдосконалювати та впроваджувати нові методи дослідження за обраним напрямом наукового проекту та освітньої діяльності

РН9.Аналізувати результати наукових досліджень, використовувати методи статистичного дослідження

РН11.Презентувати результати наукових досліджень у формі презентації, постерних доповідей, публікацій

РН12.Розвивати комунікації в професійному середовищі й громадській сфері

РН14.Оцінювати ефективність освітнього процесу, рекомендувати шляхи його удосконалення

РН16.Дотримуватися етичних принципів при роботі з пацієнтами, лабораторними тваринами

РН17 Дотримуватися академічної доброчесності, нести відповідальність за достовірність отриманих наукових результатів

### Очікувані результати навчання з дисципліни:

1. Здобувач вищої освіти знає фундаментальні основи, напрямки і досягнення сучасної генетики;
2. Знає сучасні методи дослідження в галузі генетики;
3. Знає основні напрямки і перспективи використання досягнень сучасної генетики в біомедицині;
4. Вміє пояснювати фундаментальні основи генетики, сучасні досягнення, проблеми і тенденції розвитку генетики, її взаємозв'язок з іншими дисциплінами;
5. Вміє пояснювати суть генетичних процесів та їх механізми;
6. Вміє критично аналізувати інформацію про сучасні досягнення сучасної генетики.
7. Вміє критично аналізувати інформацію про прикладні аспекти використання сучасної генетики в медицині;
8. Вміє визначати перспективні напрямки наукових досліджень;
9. Володіє генетичною термінологією;
10. Володіє методами вирішення генетичних задач;
11. Володіє інформацією про перспективи розвитку молекулярно-генетичних методів.

### 2. Програма навчальної дисципліни

Дисципліна	Змістовні модулі	Загальна кількість годин	Кредити ЄКТС	Практичні заняття	Біологічна практика	Самостійна робота
Генетика	Всього	240	8	90	60	90
	Модуль 1 Змістовних модулів 2	120	4	45	30	45
	Модуль 2 Змістовних модулів 2	120	4	45	30	45

Модуль 1. Молекулярні і цитологічні основи спадковості. Закономірності успадкування ознак.

Змістовний модуль 1. Природа генетичного матеріалу. Експресія генів.

Тема 1. Будова, види і функції нуклеїнових кислот

Молекулярні основи спадковості. Хімічна будова нуклеїнових кислот. Структура і функції ДНК. Структура і функції РНК. Види РНК: кодуючі і некодуючі. Генетичний код. Властивості генетичного коду. Інформаційні взаємозв'язки між ДНК, РНК і поліпептидами. Центральна догма молекулярної біології.

## Тема 2. Організація геномів

Рівні організації генетичного матеріалу: генний, хромосомний, геномний. Ген – структурна і функціональна одиниця спадковості. Будова, властивості і класифікація генів. Ядерні і цитоплазматичні гени. Структурні і функціональні гени. Організація геномів вірусів, прокаріот, еукаріот, клітинних органел. Особливості будови генів прокаріот і еукаріот.

## Тема 3. Структурна організація ДНК у клітинах.

Структурна організація ДНК у клітинах. Хроматин, склад і будова. Рівні організації хроматину. Еухроматин і гетерохроматин. Топологічно асоційовані домени. Будова і класифікація хромосом.

## Тема 4. Реплікація ДНК

Особливості реплікації геномів вірусів, прокаріот, еукаріот. Етапи реплікації, ферментативні комплекси реплікації. Реплікація теломерних ділянок хромосом.

## Тема 5. Репарація ДНК

Класифікація типів репарації за часом протікання та механізмами. Біологічне значення та механізми дореплікативної та постреплікативної репарації. Ексцизійна репарація азотистих основ. Ексцизійна репарація нуклеотидів. Репарація некомплементарних пар основ. Репарація дволанцюгових розривів ДНК. Захворювання обумовлені порушенням нормального функціонування систем репарації.

## Тема 6. Клітинний цикл в еукаріотів.

Клітинний цикл. Фази клітинного циклу. Поняття про мітотичну активність. Проліферативна активність клітин різних тканин людини. Клітинне старіння. Часові особливості мейозу в клітинах людини.

## Тема 7. Регуляція клітинного циклу.

Механізми регуляції клітинного циклу. Контрольні точки клітинного циклу. Значення гормонів і факторів росту в регуляції клітинного циклу. Цикліни і циклін-залежні кінази. Медичне значення порушення клітинного циклу.

## Тема 8. Експресія генів. Транскрипція. Процесинг.

Рівні експресії генів. Транскрипція. Етапи і основні ферменти транскрипції. Транскрипційні фактори. Процесинг, етапи процесингу. Кепування, поліаденилювання, сплайсинг. Медичне значення порушень регуляції експресії генів та рівні транскрипції та процесингу.

## Тема 9. Експресія генів. Трансляція і посттрансляційна модифікація білків

Етапи трансляції. Основні ферментні комплекси, що забезпечують процес трансляції. Особливості трансляції у прокаріот та еукаріот. Посттрансляційна модифікація білків – основні механізми і компартменталізація процесів. Фолдінг, механізми. Біологічне і медичне значення. Хвороби дисфолдінгу.

Тема 10. Регуляція експресії генів. Регуляція транскрипції та процесингу.

Рівні експресії генів. Регуляція на рівні структурних змін хроматину. Транскрипційно активний хроматин, регуляторна роль гістонів, негістонових білків, гормонів. Оперонні системи регуляції. Регуляція транскрипції субстратом та кінцевим продуктом. Позитивна та негативна регуляція транскрипції. Будова і функціонування лактозного оперону. Регуляція транскрипції на рівні термінації – триптофановий оперон. Регуляція процесингу. Альтернативні форми кепування, поліаденилювання, сплайсингу.

Тема 11. Регуляція експресії генів на трансляційному та посттрансляційному рівнях.

Механізми регуляції на рівні трансляції. Регуляція стабільності мРНК. Роль некодуючих РНК в регуляції експресії генів на рівні трансляції і посттрансляційному рівні. Регуляція модифікації білків. Роль клітинних компартментів та їх структурно-функціональної цілісності в регуляції пост транляційних модифікацій білків. Значення системи убіквітинізації в регуляції протеому.

Тема 12. Епігенетична регуляція експресії генів.

Визначення і основні поняття епігенетики. Посттрансляційні модифікації гістонів. Ацетилювання-деацетилювання гістонових білків. Метилювання-деметилювання ДНК. Метилювання ДНК і геномний імпринтинг. Значення метилювання ДНК і модифікацій гістонів в розвитку організму і регуляції гомеостазу.

Змістовний модуль 2. Формальна генетика: закономірності успадкування ознак.

Тема 13. Менделюючі ознаки людини.

Основні закономірності успадкування. Генетичний аналіз. Рівні генетичного аналізу: молекулярний, клітинний, організмовий, популяційний. Основи гібридологічного методу. Поняття про алелі. Множинний алелізм. Закони Менделя. Менделюючі ознаки людини.

Тема 14. Взаємодія алельних генів

Взаємодія між алельними генами: повне і неповне домінування, кодомінування, наддомінування. Поняття про плейотропію. Первинна та вторинна плейотропія. Приклади первинної і вторинної плейотропії генів при розвитку захворювань людини. Взаємодія алельних генів на прикладі ознак у людини.

Тема 15. Взаємодія неалельних генів.

Комплементарність. Домінантний та рецесивний епістаз. Особливості успадкування кількісних ознак. Полімерія. Прояви взаємодії неалельних генів на прикладі ознак людини. Взаємодія неалельних генів і захворювання людини. Генотип як складна система алельних і неалельних взаємодій генів.

Тема 16. Хромосоми як групи зчеплення генів

Зчеплене успадкування. Хромосоми як групи зчеплення генів. Закони Т. Моргана. Зчеплене з аутосомами спадкування. Особливості успадкування ознак зчеплених зі статтю. Групи зчеплення у людини.

#### Тема 17. Кросинговер.

Закономірності кросинговеру. Цитологічні основи кросинговеру. Молекулярні механізми кросинговеру. Гомологічна і не гомологічна рекомбінація ДНК, мейотичний та мітотичний кросинговер. Кросинговер і картування генів. Медичне значення порушення процесів кросинговеру.

#### Тема 18. Генетика статі

Генетика статі. Статеві хромосоми. Гомо- і гетерогаметна стать. Типи хромосомного визначення статі. Генетичні механізми визначення статі. Ознаки зчеплені зі статтю, залежні від статі та обмежені статтю. Порушення механізмів генетичного визначення статі та їх медичне значення.

#### Тема 19. Цитоплазматична спадковість

Цитоплазматична спадковість. Організація геному мітохондрій і особливості нехромосомного успадкування. Гетерогенність мітохондріального геному. Відмінності мітохондріального успадкування від хромосомного. Мітохондріальні хвороби. Взаємодія ядерних і неядерних генів.

#### Тема 20. Диференційна експресія генів як основа індивідуального розвитку. Генетичні програми розвитку.

Проблема генетичної ідентичності диференційованих клітин. Поняття тотипотентності і диференційної активності генів. Теорія диференціальної активності генів. Генетичні програми розвитку. Механізми регуляції активності генів. Гени з материнським ефектом. Гомеозисні гени і механізм їх дії в процесі розвитку. Генетичні основи клітинної диференціації. Регуляторні гени. Гени ембріональної індукції.

#### Тема 21. Загальні закономірності генетичної регуляції індивідуального розвитку. Тканинний рівень експресії генів.

Співвідношення детермінації і диференціації. Особливості функціонування тканинно-специфічних генів. Генні мережі, які регулюють експресію тканинно-специфічних генів. Особливості організації регуляторних ділянок генів, що контролюють тканинну специфічність експресії. Взаємозв'язок генетичних механізмів диференціації та апоптозу в процесах індивідуального розвитку.

Тема 22. Практичні навички з модуля 1. «Молекулярні і цитологічні основи спадковості. Закономірності успадкування ознак». Вирішення типових ситуаційних задач відповідно до тем розділів модуля 1. Спеціалізовані практичні навички з генетики з новітньої інформації, розглянутої у темах модуля 1, за напрямом підготовки здобувача (за напрямом оригінального дисертаційного дослідження та науково-дослідної роботи кафедри).

#### **Модуль 2. Мінливість. Генетика людини. Популяційна генетика. Генетична інженерія**

Змістовний модуль 3. Мінливість генетичного матеріалу. Генетика людини.

Тема 23. Мінливість. Види мінливості

Мінливість. Види мінливості. Спадкова і неспадкова мінливість. Поняття про генотипову і фенотипову мінливість. Формування ознак організму як результат взаємодії генотипу і факторів довкілля. Види генотипової мінливості. Комбінативна і мутаційна мінливість. Види фенотипової мінливості. Норма реакції. Модифікаційна мінливість. Фенокопії, морфози, тривалі модифікації.

Тема 24. Мутації. Типи мутацій

Мутації: визначення, класифікації. Соматичні і генеративні мутації. Прямі і зворотні мутації. Летальні мутації. Генні, хромосомні та геномні мутації.

Тема 25. Молекулярні механізми мутацій

Молекулярні механізми мутацій. Молекулярні механізми генних мутацій. Молекулярні механізми хромосомних мутацій. Особливості молекулярних механізмів, що призводять до геномних мутацій. Типи структурних пошкоджень ДНК і репарація ДНК.

Тема 26. Індукція мутацій мутагенними факторами. Антимутагени.

Поняття про мутагенез. Сонтанний та індукований мутагенез. Мутагенні чинники різної природи: фізичні, хімічні, біологічні. Ендогенні мутагенні чинники. Молекулярні і цитологічні механізми радіаційного мутагенезу. Механізми дії хімічних мутагенів. Антимутагени – класифікація, механізми дії. Біологічне і медичне значення процесів мутагенезу та антимутагенезу.

Тема 27. Модифікаційна мінливість

Різноманітність видів фенотипової мінливості, проблеми класифікації. Норма реакції. Модифікаційна мінливість. Фенокопії, морфози, тривалі модифікації.

Тема 28. Епігенетичне успадкування

Особливості епігенетичних модифікацій у ссавців. Зв'язок між генетичними та епігенетичними чинниками. Геномний імпринтинг. Хвороби геномного імпринтингу. Зовнішні фактори та модуляція епігенетичних процесів. Епігенетичні механізми та захворювання людини (імунні розлади, онкологічна, кардіоваскулярна та нейродегенеративна патологія).

Тема 29. Людина як генетичний об'єкт. Геном людини

Людина як об'єкт генетичних досліджень – недоліки і переваги. Генетика людини: антропогенетика і медична генетика. Завдання і методи медичної генетики. Кількісні і якісні характеристики геному людини.

Тема 30. Медична генетика. Методи медичної генетики. Генеалогічний, близнюків. Популяційно-статистичний методи

Суть і можливості генеалогічного методу, складання родоводів. Термінологія при складанні родоводів. Суть і можливості близнюкового методу. Популяційно-статистичний метод. Закон



Харді-Вайнберга. Застосування закону Харді-Вайнберга при популяційно-статистичному аналізі успадкування ознак, які контролюються множинними алелями, генами зчепленими з Х- та У-хромосомами.

Тема 31. Медична генетика. Цитологічні, молекулярно-генетичні та біохімічні методи.

Цитологічні та молекулярно-цитологічні методи медичної генетики. Експрес – методи визначення статевого хроматину. Каріотипування (рутинне та диференційне забарвлення). Флуоресцентна *in situ* гібридизація (FISH-аналіз). Основні принципи молекулярно-генетичних та біохімічних методів аналізу генетичних патологій. Визначення концентрацій субстратів або кінцевих продуктів при ферментопатіях.

Тема 32. Визначення типів успадкування в людини

Особливості і проблеми визначення типів спадкування у людини. Аутосомне та зчеплене зі статтю успадкування. Особливості аутосомно-домінантного та аутосомно-рецесивного успадкування при порушеннях генеративних функцій. Особливості Х-зчепленого та У-зчепленого успадкування ознак людини. Визначення, завдання і етапи медико-генетичного консультування

Тема 33. Генетичні хвороби людини. Класифікація. Моногенні хвороби.

Поняття про спадкові хвороби. Генні хвороби. Типи класифікацій генних хвороб. Поняття про моно генні. Дигенні та полігенні хвороби. Генні хвороби пов'язані з порушенням обміну амінокислот, вуглеводів, ліпідів, нуклеїнових кислот і мінеральних речовин. Генетично зумовлені патології несумісності матері та плоду.

Тема 34. Хромосомні хвороби людини.

Класифікація і загальна фенотипова характеристика хромосомних хвороб. Хромосомні хвороби пов'язані із зміною кількості і структури аутосом. Хромосомні хвороби пов'язані із зміною кількості статевих хромосом. Механізми виникнення генетичних порушень при хромосомних хворобах. Повна, мозаїчна та транслокаційна форми хромосомних хвороб.

Тема 35. Мультифакторні хвороби.

Поняття про мультифакторні хвороби. Співвідношення впливу генетичних і негенетичних чинників. Хвороби зі спадковою схильністю. Значення поліморфізму генів в розвитку мультифакторних хвороб. Низько--пенетрантні поліморфізми та мультифакторні захворювання.

Тема 36. Онкогенетика. Основні генетичні закономірності канцерогенезу.

Основні генетичні закономірності канцерогенезу. Зміни геному, які призводять до трансформації клітин. Гени відповідальні за регуляцію клітинного циклу, диференціації та апоптозу.

Тема 37. Онкогенетика. Онкогенетика. Основні генетичні закономірності канцерогенезу.

Генетика онкологічних захворювань. Протоонкогени, гени-супресори пухлин, гени-мутатори.

Змістовний модуль 4. Генетика популяцій. Генетична інженерія і методи молекулярної генетики

Тема 38. Властивості популяцій. Генетична структура популяцій

Поняття популяції і генофонду. Властивості популяції: чисельність, мінливість, структурованість. Завдання і методи генетики популяцій. Генетична структура популяції.

Тема 39. Фактори динаміки генетичної структури популяцій

Системи схрещувань в популяції. Панміксія, аутбридинг, інбридинг Панміксія, аутбридинг, інбридинг. Завдання і методи генетики популяцій. Фактори динаміки генетичної структури популяції: відсутність панміксії, дрейф генів, мутації, міграції, добір.

Тема 40. Методи молекулярної генетики

Методи виділення і аналізу нуклеїнових кислот. Методи виділення ДНК і РНК. Гібридизація ДНК. Блотинг. Полімеразно-ланцюгова реакція. Сіквенс-аналіз.

Тема 41. Генетична інженерія

Генетична інженерія – визначення, завдання, методи. Завдання і методи генетичної інженерії. Основні напрямки генної модифікації: зміна обміну речовин, створення продуцентів біологічно активних речовин, підвищення продуктивності та стійкості до інфекційних захворювань. Генетична інженерія мікробіологічних систем. Генетична трансформація клітин тварин.

Тема 42. Генетична інженерія в біомедицині.

Генетична модифікація клітин людини. Методи введення чужорідної ДНК в клітини людини. Генетичні хвороби людини і генна терапія. Поняття про клонування. Природні і штучні клони. Вплив цитоплазми на роботу генів. Проблеми отримання ідентичної копії клонованої тварини. Сучасні підходи до клонування людини: поняття про репродуктивне і терапевтичне клонування. Біологічні і етичні проблеми клонування.

Тема 43. Генна терапія

Розвиток концепції генотерапії. Види і методи генної терапії. Фетальна генотерапія. Соматична гемотерапія. Проблеми і перспективи генної терапії у лікуванні спадкових та мультифакторних захворювань

Тема 44. Практичні навички з модуля 2. «Мінливість. Генетика людини. Популяційна генетика. Генетична інженерія». Вирішення типових ситуаційних задач з генетики за темами модуля 2. Спеціалізовані практичні навички з генетики, розглянуті у темах модуля 2, за напрямом підготовки здобувача (за напрямом оригінального дисертаційного дослідження та науково-дослідної роботи кафедри). Загальний підсумок зі спеціалізації «Генетика».

### 3. Структура навчальної дисципліни

Назви змістових модулів і тем	Практичні заняття	СРА	Лабораторна практика
Модуль 1. Молекулярні і цитологічні основи спадковості. Закономірності успадкування ознак.			
Змістовний модуль 1. Природа генетичного матеріалу. Експресія генів.			
Тема 1. Будова, види і функції нуклеїнових кислот	2	2	
Тема 2. Організація геномів	2	4	
Тема 3. Структурна організація ДНК у клітинах.	2	2	4

Тема 4. Реплікація ДНК	2	2	
Тема 5. Репарація ДНК	2	2	
Тема 6. Клітинний цикл в еукаріотів	2	2	4
Тема 7. Регуляція клітинного циклу	2	2	
Тема 8. Експресія генів. Транскрипція. Процесинг.	2		
Тема 9. Експресія генів. Трансляція і посттрансляційна модифікація білків	2	2	
Тема 10. Регуляція експресії генів. Регуляція транскрипції та процесингу.	2	2	
Тема 11. Регуляція експресії генів на трансляційному та пострансляційному рівнях.	2	2	
Тема 12. Епігенетична регуляція експресії генів.	2	2	
Змістовний модуль 2. Формальна генетика: закономірності успадкування ознак.			
Тема 13. Менделюючі ознаки людини.	2	2	
Тема 14. Взаємодія алельних генів	2	2	
Тема 15. Взаємодія неалельних генів	2	2	
Тема 16. Хромосоми як групи зчеплення генів	2	4	12
Тема 17. Кросинговер	2	4	
Тема 18. Генетика статі	2	4	6
Тема 19. Цитоплазматична спадковість	2	4	
Тема 20. Диференційна експресія генів як основа індивідуального розвитку. Генетичні програми розвитку.	2		
Тема 21. Загальні закономірності генетичної регуляції індивідуального розвитку. Тканинний рівень експресії генів.	2	4	
Тема 22. Практичні навички з модуля 1	3		
Модуль 2. Мінливість. Генетика людини. Популяційна генетика. Генетична інженерія			
Змістовний модуль 3. Мінливість генетичного матеріалу. Генетика людини.		2	
Тема 23. Мінливість. Види мінливості	2	2	
Тема 24. Мутації. Типи мутацій	2		6
Тема 25. Молекулярні механізми мутацій	2		
Тема 26. Індукція мутацій мутагенними факторами. Антимутагени.	2	2	2
Тема 27. Модифікаційна мінливість	2		
Тема 28. Епігенетичне успадкування	2		
Тема 29. Людина як генетичний об'єкт. Геном людини	2		
Тема 30. Медична генетика. Методи медичної генетики. Генеалогічний, близнюків. Популяційно-статистичний методи	2		6
Тема 31. Медична генетика. Цитологічні, молекулярно-генетичні та біохімічні методи.	2	4	
Тема 32. Визначення типів успадкування в людини	2		
Тема 33. Генетичні хвороби людини. Класифікація. Моногенні хвороби.	2		2
Тема 34. Хромосомні хвороби людини.	2	2	4
Тема 35. Мультифакторні хвороби.	2		
Тема 36. Онкогенетика. Основні генетичні	2		

закономірності канцерогенезу.			
Тема 36. Онкогенетика. Основні генетичні закономірності канцерогенезу.	2	2	
Змістовний модуль 4. Генетика популяцій. Генетична інженерія і методи молекулярної генетики			
Тема 38. Властивості популяцій. Генетична структура популяцій	2	2	
Тема 39. Фактори динаміки генетичної структури популяцій	2	4	
Тема 40. Методи молекулярної генетики	2	6	14
Тема 41. Генетична інженерія.	2	4	
Тема 42. Генетична інженерія в біомедицині.	2	6	
Тема 43. Генна терапія	2	4	
Тема 44. Практичні навички з модуля 2	3	-	-
<b>Всього</b>	<b>90</b>	<b>90</b>	<b>60</b>

4. Теми лекцій – лекції прогамою не передбачені.

#### 5. Теми практичних занять

№ з/п	Тема	Кількість годин
<b>Модуль 1. Молекулярні і цитологічні основи спадковості. Закономірності успадкування ознак.</b>		
1	Будова, види і функції нуклеїнових кислот	2
2	Організація геномів	2
3	Структурна організація ДНК у клітинах.	2
4	Реплікація ДНК	2
5	Репарація ДНК	2
6	Клітинний цикл в еукаріотів	2
7	Регуляція клітинного циклу	2
8	Експресія генів. Транскрипція. Процесинг.	2
9	Експресія генів. Трансляція і посттрансляційна модифікація білків	2
10	Регуляція експресії генів у прокаріотів та в еукаріотів.	2
11	Регуляція експресії генів у прокаріотів та в еукаріотів.	2
12	Епігенетична регуляція експресії генів.	2
13	Менделюючі ознаки людини.	2
14	Взаємодія алельних генів	2
15	Взаємодія неалельних генів	2
16	Хромосоми як групи зчеплення генів	2
17	Кросинговер	2
18	Генетика статі	2
19	Цитоплазматична спадковість	2
20	Диференційна експресія генів як основа індивідуального розвитку. Генетичні програми розвитку.	2
21	Загальні закономірності генетичної регуляції індивідуального розвитку. Тканинний рівень експресії генів.	2
22	Практичні навички з модуля 1. Молекулярні і цитологічні основи спадковості. Закономірності успадкування ознак.	3
<b>Модуль 2. Мінливість. Генетика людини. Популяційна генетика. Генетична інженерія</b>		
23	Мінливість. Види мінливості	2
24	Мутації. Типи мутацій	2

25	Молекулярні механізми мутацій	2
26	Індукція мутацій мутагенними факторами. Антимутагени.	2
27	Модифікаційна мінливість	2
28	Епігенетичне успадкування	2
29	Людина як генетичний об'єкт. Геном людини	2
30	Медична генетика. Методи медичної генетики. Генеалогічний, близнюків. Популяційно-статистичний методи	2
31	Медична генетика. Цитологічні, молекулярно-генетичні та біохімічні методи.	2
32	Визначення типів успадкування в людини	2
33	Генетичні хвороби людини. Класифікація. Моногенні хвороби.	2
34	Хромосомні хвороби людини.	2
35	Мультифакторні хвороби.	2
36	Онкогенетика. Основні генетичні закономірності канцерогенезу.	2
37	Онкогенетика. Основні генетичні закономірності канцерогенезу.	2
38	Властивості популяцій. Генетична структура популяцій	2
39	Фактори динаміки генетичної структури популяцій	2
40	Методи молекулярної генетики	2
41	Генетична інженерія.	2
42	Генетична інженерія в біомедицині.	2
43	Генна терапія	2
44	Практичні навички з модуля 2 Мінливість. Генетика людини. Популяційна генетика. Генетична інженерія	3
<b>Всього (за модулі 1, 2)</b>		<b>90</b>

## 6. Самостійна робота

№ з/п	Тема	Кількість годин
1	Позаклітинна ДНК. Топологічні обмеження та біологічні наслідки	2
2	Організація геномів вірусів та археобактерій	4
3	Петльові домени хроматину та ядерний матрикс	2
4	Реплікація теломерних ділянок хромосом еукаріот	2
5	Молекулярні і хромосомні хвороби обумовлені порушенням функціонування систем репарації ДНК	2
6	Порушення нормальної регуляції клітинного циклу та його медичне значення	4
7	Трансляція в хлоропластах та мітохондріях	2
8	Патологічні наслідки порушення системи трансляції мітохондрій	2
9	Батьківський імпринтинг і алельне виключення	2
10	Регуляція альтернативного сплайсингу в клітинах тварин	2
11	Відхилення від менделівських розщеплень та їх причини	2
12	Множинний алелізм і генетика людини	2
13	Медичні аспекти полігенного успадкування ознак	2
14	Зчеплені зі статтю ознаки людини	4
15	Конверсія гена	2
16	Мітотичний кросинговер	2
17	Компенсація дози генів і походження статевих хромосом	4
18	Мітохондріальні захворювання	4
19	Генетичні аспекти ембріогенезу <i>Caenorhabditis elegans</i>	4
20	Оцінка мутагенних властивостей фармакологічних засобів	2
21	Механізми антимутагенезу	2

22	Ефект положення гена	2
23	Основні етапи історії медичної генетики	2
24	Сучасні підходи до аналізу геномних та хромосомних мутацій в гаметогенезі та ембріогенезі людини	4
25	Поліморфні варіанти протоонкогенів, генів-супресорів пухлин і генів, які зумовлюють чутливість організму до канцерогенних факторів середовища	2
26	Системи схрещувань в популяціях	2
27	Види добору в популяціях	4
28	Основні ферменти генної інженерії	2
29	Геномні бібліотеки	2
30	Види полімеразної ланцюгової реакції	4
31	Використання продуктів генетичної інженерії мікроорганізмів в медицині	4
32	Продукти генетичної інженерії еукаріотів	4
33	Проблеми і обмеження застосування сучасних досліджень в області генної терапії	4
	<b>Всього</b>	<b>90</b>

## 7. Біологічна (лабораторна) практика

№ з/п	Тема	Кількість годин
1	Дослідження будови хроматину. Визначення індексу хроматизації (IX)	4
2	Цитогенетичний аналіз стадій мітозу	4
3	Метафазний аналіз будови хромосом людини	12
4	Ідентифікація статевих хромосом людини при метафазному аналізі	2
5	Визначення статевих хромосом в клітинах букального епітелію людини	4
6	Ана-телофазний аналіз аберацій хромосом	4
7	Метафазний аналіз аберацій хромосом людини, індукованих хімічними мутагенами	2
8	Метафазний аналіз радіаційно-індукованих аберацій хромосом людини	2
9	Генеалогічний метод медичної генетики. Побудова родоводів	2
10	Популяційно-статистичний метод медичної генетики. Визначення генетичної структури популяцій	2
11	Дерматогліфічний метод діагностики спадкових хвороб	2
12	Організація біохімічного скринінгу вродженої патології новонароджених	2
13	Цитогенетичні методи діагностики хромосомних хвороб людини	4
14	Біологічний матеріал для виділення ДНК і РНК. Пробопідготовка.	2
15	Методи виділення ДНК і РНК	6
16	Полімеразно-ланцюгова реакція (ПЛР)	4
17	Аналіз результатів ПЛР	2
	<b>Всього</b>	<b>60</b>

**8. Індивідуальні завдання.** Індивідуальні завдання виконуються як самостійно так і під керівництвом викладача. Оволодіння методиками експериментальних досліджень згідно теми дисертаційного дослідження. Підготовка біологічного матеріалу для генетичних досліджень, проведення генетичних досліджень, Виступи з доповідями на засіданнях кафедри, наукових конференціях, підготовка наукових публікацій, оформлення раціоналізаторських пропозицій, патентів, нововведень.

**9. Завдання для самостійної роботи:** опрацювання матеріалу згідно тематичного плану із застосуванням сучасних інформаційних технологій, опрацювання методик дослідження, пошуку on-line спеціалізованих ресурсів з презентацією сучасних методів та технологій генетичних досліджень.

**10. Методи навчання:** практичне заняття, пояснення, бесіда, організація експериментального дослідження, розповідь, ілюстрація, спостереження, лабораторні роботи, навчальна дискусія, суперечка, обговорення будь-якого питання навчального матеріалу, створення ситуації інтересу в процесі викладання навчального матеріалу з використанням прикладів з реального досвіду, створення ситуації новизни навчального матеріалу, опора на життєвий досвід.

**11. Методи оцінювання (контролю):** усний контроль: основне запитання, додаткові, допоміжні; запитання у вигляді проблеми; індивідуальне, фронтальне опитування і комбіноване; письмовий контроль; програмований контроль; оцінка за оформлення патенту, статті, акту впровадження; оцінка за якість та оприлюднення презентації, постерної доповіді, усної доповіді.

**12. Форма підсумкового контролю успішності навчання.**

- іспит (усне опитування за білетами)
- звіт за матеріалами наукової роботи (на засідання кафедри)

**13. Форма поточного контролю успішності навчання.**

Оцінка з дисципліни визначається з урахуванням поточної навчальної діяльності здобувача вищої освіти із відповідних тем за традиційною 4-бальною системою (відмінно, добре, задовільно, незадовільно) з подальшим перерахунком у багатобальну шкалу.

**Оцінка "відмінно"** виставляється у випадку, коли здобувач вищої освіти знає зміст заняття у повному обсязі, ілюструючи відповіді різноманітними прикладами; дає вичерпні, точні та ясні відповіді без будь-яких навідних питань; вільно виконує практичні завдання різного ступеню складності, самостійно генерує ідеї.

**Оцінка "добре"** виставляється за умови, коли здобувач знає зміст заняття та добре його розуміє, відповіді на питання дає правильно, послідовно та систематично, але вони не є вичерпними, хоча на додаткові питання аспірант відповідає без помилок; виконує практичні завдання, відчувачи складності лише у найважчих випадках.

**Оцінка "задовільно"** ставиться здобувачу на основі його знань всього змісту заняття та при задовільному рівні його розуміння. Здобувач спроможний вирішувати видозмінені (спрощені) завдання за допомогою навідних питань; виконує практичні завдання, відчувачи складності у простих випадках; не спроможний самостійно систематично викласти відповідь, але на прямо поставлені запитання відповідає правильно.

**Оцінка "незадовільно"** виставляється у випадках, коли знання і вміння здобувача не відповідають вимогам "задовільної" оцінки.

**Оцінювання самостійної роботи.**

Оцінювання самостійної роботи аспірантів здійснюється під час поточного контролю теми на відповідному практичному занятті.

**Система перерахунку балів отриманих аспірантами.** Оцінювання знань з дисципліни відбувається шляхом додавання балів за поточну успішність та іспит. Поточна успішність розраховується як середнє арифметичне оцінок за практичні заняття з перерахунком у бали за 120-бальною шкалою, прийнятою рішенням Вченої ради ВНМУ протокол №2 від 28.09.10. Мінімальна кількість балів 72.

Форма підсумкового контролю – іспит, який проводиться згідно розкладу екзаменаційної сесії. Іспит приймає екзаменаційна комісія у складі: екзаменатор (за наказом), члени комісії та науковий керівник. Оцінка за іспит відповідає шкалі: Оцінка «5» - 80-71 балів Оцінка «4» - 70-61 балів Оцінка

«3» - 60-50 балів Отримані бали з дисципліну відповідають фіксованій шкалі оцінок: Оцінка «5» - 200-180 балів Оцінка «4» - 179,9-160 балів Оцінка «3» - 159,9-122 балів Максимальна кількість балів, що присвоюється аспірантам при засвоєнні предмету – 200 балів, у тому числі за поточну діяльність – 120 балів, за результатами іспиту – 80 балів.

Іспит з дисципліни «Генетика» передбачає вирішення 2 ситуаційних задач, відповідь на три теоретичних питання (в письмовій формі), відповідь на 2 додаткових фахових питання з за напрямом наукової роботи здобувача.

#### Шкала оцінювання: національна та ECTS

Сума балів за всі види навчальної діяльності	Оцінка ECTS	Оцінка за національною шкалою
		для екзамену, курсового проекту (роботи), практики
180-200	A	Відмінно
170-179,99	B	Добре
160-169,99	C	
141-159,99	D	Задовільно
122-140,99	E	
	FX	незадовільно з можливістю повторного складання
	F	незадовільно з обов'язковим повторним вивченням дисципліни

**14. Методичне забезпечення** (навчальний контент (конспект або розширений план лекцій), плани практичних (семінарських) занять, самостійної роботи, питання, методичні вказівки, завдання або кейси для поточного та підсумкового контролю знань і вмінь здобувачів)

#### 15. Рекомендована література

##### Основна (базова)

1. Кребс, Д., Голдштейн, Э., & Килпатрик, С. (2017). Гены по Льюину. М.: *Лаборатория знаний*.
2. Генетика. Підручник. Сиволоб А.В., Рушковський С.Р., Кир'яченко С.С. та ін. За ред. А. В. Сиволоба. – К.: Видавничо-поліграфічний центр "Київський університет", 2008. – 320 с.
3. Павліченко В.І., Пішак В.П., Булик Р.С. Основи молекулярної біології: Навчальний посібник. – Чернівці: Мед. університет, 2012. – 388 с.
4. Сиволоб А.В. Молекулярна біологія: підручник. К.: Видавничо-поліграфічний центр «Київський університет», 2008. – 384 с.
5. Медицинская цитогенетика (учебное пособие) / С.Г. Ворсанова, Ю.Б. Юров, В.Н. Чернышов. – М.: МедПрактика-М. – 2006. – 300 с.
6. Генетическая медицина / В.Н. Запорожан, В.А. Кордюм, Н.Л., Ю.И. Бажора и др.; Под ред. В.Н. Запорожана. – Одесса: Одес. гос. мед. ун-т, 2008. – 432 с.
7. Медична генетика: підручник для віузів / В. М. Запорожан, Ю. І. Бажора, А.В. Шевеленкова, М. М. Чеснокова. – Одеса: Одес. держ. мед. ун-т, 2005. – 260 с.

##### Допоміжна

1. Альбертс, Б., Брей, Д., Хопкин, К., Джонсон, А., Льюис, Д., Рэфф, М., ... & Уолтер, П. (2015). Основы молекулярной биологии клетки. *Альбертс, Д. Брей, К. Хопкин, А. Джонсон, Дж. Льюис, М. Рэфф, К. Робертс, П. Уолтер*//М.: БИНОМ. Лаборатория знаний.
2. Strachan, T., & Read, A. P. (2018). Human molecular genetics. 4 ed.
3. Lewis, R. (2016). *Human genetics: the basics*. Taylor & Francis.
4. Патрушев Л.И. Искусственные генетические системы. – Т.1. Генная и белковая инженерия / Л.И. Патрушев. – М.: Наука, 2004. – 426 с.



5. The Molecules of Life (Genetics and Evolution). R. Hodge. New York: Facts On File. – 2009. – 241 p.
6. Medical Genetics. 5th Edition. L. Jorde, J. Carey, M. Bamshad. Elsevier. – 2015. – 368 p.
7. Клиническая генетика: учебник / Н. П. Бочков, В. П. Пузырев, С. А. Смирнихина; под ред. Н. П. Бочкова. – 4-е изд., доп. и перераб. – М.: ГЭОТАР-Медиа, 2011. – 592 с.
8. Огурцов А.Н. Основы молекулярной биологии: в 2-х ч. – Ч.1. Молекулярная биология клетки. – Харьков: НТУ "ХПИ", 2011. – 304 с.
9. Огурцов А.Н. Основы молекулярной биологии: в 2-х ч. – Ч.2. Молекулярные генетические механизмы. – Харьков: НТУ "ХПИ", 2011. – 240 с.
10. Патрушев Л.И. Экспрессия генов. – М.: Наука, 2000. – 829 с.
11. Цитогенетические основы жизни: Учеб. Пособие для студентов высш. учеб. Заведений / Г.Ф. Жегунов, Г.П. Жегунова. – Харьков: Золотые страницы, 2004. – 672 с.
12. Цитогенетика эмбрионального развития человека: Научно-практические аспекты / Баранов В.С., Кузнецова Т.В. – Спб.: Н-Л. – 2006. – 640 с.
13. Полімеразна ланцюгова реакція в лабораторній діагностиці інфекційних хвороб. Начально-методичний посібник для лікарів. За ред. Дзюблик І.В., Горовенко Н.Г. – К., 2012. – 219 с.
14. Биология стволовых клеток и клеточные технологии. (Учеб. лит. для студ. мед. вузов). В 2-х т. Том 1 / Под ред. М. А. Пальцева. – М.: ОАО «Издательство «Медицина», издательство «Шико», 2009. – 272 с.
15. Биология стволовых клеток и клеточные технологии. (Учеб. лит. для студ. мед. вузов). В 2-х т. Том 2 / Под ред. М. А. Пальцева. – М.: ОАО «Издательство «Медицина», издательство «Шико», 2009. – 456 с.
16. Цитогенетична та молекулярно-цитогенетична діагностика кількісних та структурних хромосомних перебудов у каріотипі людини. Методичні рекомендації. / Н.Г. Горовенко, З.І. Россоха, С.В. Подольська, І.В. Малярчук. Київ. – 2011. – 28 с.
17. Застосування методу полімеразної ланцюгової реакції у дослідженні геному людини. Методичні рекомендації / Н.Г. Горовенко, С.В. Подольська, З.І. Россоха, Кир'яченко С.П., Мазурик В.О., Попова О.Ф., Філенко Р.О. Київ. – 2011. – 47 с.

#### Інформаційні ресурси

**Адреса сайту кафедри:** [www.vnmu.edu.ua](http://www.vnmu.edu.ua) / кафедри / кафедри теоретичного профілю / кафедра медичної біології / аспіранту

**Адреса бібліотеки:** [library.vnmu.edu.ua](http://library.vnmu.edu.ua)

<http://www.ncbi.nlm.nih.gov>

<http://www.who.int/hinari/ru/>

<http://www.omim.org/about>

<https://www.omim.org/about>