



Дисципліна з підготовки доктора філософії:

ГЕНЕТИКА

Спеціальність	091 Біологія
Освітньо-наукова програма	«Біологія», 2020
Рівень вищої освіти	Третій (освітньо-науковий)
Навчальний рік	2020-2021
Статус дисципліни (обов'язкова/вибіркова)	Вибіркова, спеціалізована
Мова викладання	українська
Загальне навантаження	8 кредитів ЄКТС
Курс / семестр	2 курс / 3 семестр, 3 курс/ 6 семестр
Укладач (і)	д.б.н., професор, Піскун Р.П. д.б.н., професор, Сарафинюк Л.А. д.б.н., с.н.с. Шкарупа В.М.
Викладач (і), гостьові лектори	к.б.н., с.н.с. Шкарупа В.М.
Місце проведення, контакти	Кафедра медичної біології Адреса: 21028, м. Вінниця, вул. Стуса 2 телефон +380432673472 medbiology@vnmue.edu.ua

1. ОПИС ДИСЦИПЛІНИ. АНОТАЦІЯ

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.

2. МЕТА ТА ЗАВДАННЯ

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.

3. РЕЗУЛЬТАТИ НАВЧАННЯ

Після успішного вивчення дисципліни здобувач зможе:

RH2 Інтерпретувати та аналізувати інформацію з використанням новітніх інформаційних технологій

RH4 Формулювати наукові гіпотези, мету і завдання наукового дослідження

RH5 Розробляти дизайн та план наукового дослідження

RH6 Виконувати оригінальне наукове дослідження

RH8 Володіти, вдосконалювати та впроваджувати нові методи дослідження за обраним напрямом наукового проекту та освітньої діяльності

RH9 Аналізувати результати наукових досліджень, використовувати методи статистичного дослідження

RH10. Впроваджувати результати наукових досліджень у освітній процес, медичну практику та суспільство

RH11 Презентувати результати наукових досліджень у формі презентації, постерних доповідей, публікацій

RH16 Дотримуватися етичних принципів при роботі з пацієнтами, лабораторними тваринами

RH17 Дотримуватися академічної доброчесності, нести відповідальність за достовірність отриманих наукових результатів

4. РОЗПОДІЛ ЗА ВИДАМИ ЗАНЯТЬ ТА ГОДИНАМИ НАВЧАННЯ

Вид занять	Години
Практичні заняття	90
Лабораторна практика	90
Самостійна робота	60
Всього	240

5. ТЕМАТИЧНИЙ ПЛАН ПРАКТИЧНИХ ЗАНЯТЬ

№	Тема	Кількість годин
Модуль 1. Молекулярні і цитологічні основи спадковості. Закономірності успадкування ознак		
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
Модуль 2. Мінливість. Генетика людини. Популяційна генетика. Генетична інженерія		
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
	Всього	90

6. ТЕМАТИЧНИЙ ПЛАН САМОСТІЙНОЇ РОБОТИ

№	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
	Основні етапи історії медичної генетики	2
23.	Сучасні підходи до аналізу геномних та хромосомних мутацій в гаметогенезі та ембріогенезі людини	4
24.	Поліморфні варіанти протоонкогенів, генів-супресорів пухлин і генів, які зумовлюють чутливість організму до канцерогенних факторів середовища	2
25.	Системи схрещувань в популяціях	2
26.	Види добору в популяціях	4
27.	Основні ферменти генної інженерії	2
28.	Геномні бібліотеки	2
29.	Види полімеразної ланцюгової реакції	4
30.	Використання продуктів генетичної інженерії мікроорганізмів в медицині	4
31.	Продукти генетичної інженерії еукаріотів	4
32.	Проблеми і обмеження застосування сучасних досліджень в області генної терапії	4
33.	Позаклітинна ДНК. Топологічні обмеження та біологічні наслідки	2
	Всього	90

7. 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
	Всього	60

8. МЕТОДИ НАВЧАННЯ

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.

9. **ПІДСУМКОВИЙ КОНТРОЛЬ ДИСЦИПЛІНИ** - Заключною формою контролю з дисципліни "Генетика" є професійно-орієнтований іспит. До іспиту допускаються аспіранти, які виконали всі види робіт, передбачені навчальною програмою, отримали позитивні оцінки з 2-х підсумкових занять зі змістових модулів 1 та 2, набрали за поточну успішність кількість балів, не меншу за мінімальну (72-120 бали).

10. ФОРМИ ОЦІНЮВАННЯ

Усний контроль: основне запитання, додаткові, допоміжні; запитання у вигляді проблеми; індивідуальне, фронтальне опитування і комбіноване; письмовий контроль; програмований контроль.

11. **СИСТЕМА ОЦІНЮВАННЯ** Оцінка з дисципліни "Генетика" визначається з урахуванням поточної навчальної діяльності аспіранта із відповідних тем за традиційною 4-бальною системою (відмінно, добре, задовільно, незадовільно) з подальшим перерахунком у багатобальну шкалу.

12. КРИТЕРІЇ ОЦІНЮВАННЯ

Оцінка "відмінно" виставляється у випадку, коли аспірант знає зміст заняття та лекційний матеріал у повному обсязі, ілюструючи відповіді різноманітними прикладами; дає вичерпні, точні та ясні відповіді без будь-яких навідних питань; викладає матеріал без помилок і неточностей; вільно вирішує задачі та виконує практичні завдання різного ступеню складності, самостійно генерує інноваційні ідеї.

Оцінка "добре" виставляється за умови, коли аспірант знає зміст заняття та добре його розуміє, відповіді на питання викладає правильно, послідовно та систематично, але вони не є вичерпними, хоча на додаткові питання аспірант відповідає без помилок; вирішує всі задачі і виконує практичні завдання, відчуваючи складнощі лише у найважчих випадках.

Оцінка "задовільно" ставиться аспірантові на основі його знань всього змісту заняття та при задовільному рівні його розуміння. Аспірант спроможний вирішувати видозмінені (спрощені) завдання за допомогою навідних питань; вирішує задачі та виконує практичні навички, відчуваючи складнощі 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 аспіранта не відповідають вимогам "задовільної" оцінки.

Оцінювання самостійної роботи. Оцінювання самостійної роботи аспірантів, яка передбачена в темі поряд з аудиторною роботою, здійснюється під час поточного контролю теми на відповідному практичному занятті. Оцінювання тем, які виносяться лише на самостійну роботу і не входять до тем аудиторних навчальних занять, контролюється при проведенні підсумкових занять та іспиту з дисципліни.

Критерії оцінювання. Шкала перерахунку традиційних оцінок у рейтингові бали (200 балів) для дисциплін, що закінчуються заліком та Шкала перерахунку традиційних оцінок у рейтингові бали (120 балів) для дисциплін, що закінчуються підсумковим

модульним контролем (ПМК), прийнятих рішенням Вченої ради ВНМУ протокол №2 від 28.09.10.

Інструкція оцінювання іспитів та диференційних заліків згідно рішення Вченої Ради ВНМУ від 27.09.2012 р. (в основних положеннях з організації навчального процесу). Дисципліна «Генетика» вивчається протягом 2 років і складається з двох модулів, кожний з яких завершується підсумковим заняттям зі складанням аспірантом практичних навичок, результати якого оцінюються за традиційною 4-бальною системою (відмінно, добре, задовільно, незадовільно) і зараховуються до поточної успішності.

Заключною формою контролю з спеціалізації «Генетика» є професійно-орієнтований іспит. До іспиту допускаються аспіранти, які виконали всі види робіт, передбачені навчальною програмою, отримали позитивні оцінки з 2-х підсумкових занять зі змістових модулів 1 та 2, набрали кількість балів, не меншу за мінімальну (72- 120 бали). Поточна успішність вираховується за весь курс вивчення дисципліни, середня оцінка переводиться у бали згідно 120-бальної шкали.

Проведення та оцінювання іспиту з дисципліни «Генетика» здійснюється у відповідності до рішення Вченої Ради ВНМУ від 27.09.2012. Відповідно до «Положення про порядок підготовки здобувачів вищої освіти ступеня доктора філософії та доктора наук у Вінницькому національному медичному університеті ім. М.І. Пирогова» іспити з обов'язкових спеціалізованих дисциплін проводяться згідно розкладу екзаменаційної сесії аспірантів 3-го року навчання. Іспит приймає екзаменаційна комісія у складі: екзаменатор (за наказом), члени комісії (представник відділу аспірантури та кафедри) та науковий керівник.

Оцінка за іспит відповідає шкалі: оцінка «5» - 80-71 балів; оцінка «4» - 70-61 балів; оцінка «3» - 60-50 балів. Остаточна оцінка з спеціалізованої дисципліни формується за сумою балів поточної успішності та балів за іспит. Отримані бали відповідають фіксованій шкалі оцінок: оцінка «5» - 200-180 балів; оцінка «4» - 179,9- 160 балів; оцінка «3» - 159,9-122 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

Сума балів за всі види навчальної діяльності	Оцінка ECTS	Оцінка за національною шкалою
		Для заліку
180-200	A	зараховано
170-179,9	B	
160-169,9	C	
141-159,9	D	
120-140,99	E	
	FX	Не зараховано з можливістю повторного складання
	F	Не зараховано з обов'язковим повторним вивченням дисципліни

13. 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)

14. ПОЛІТИКА НАВЧАЛЬНОЇ ДИСЦИПЛІНИ

Виконання навчальних завдань і робота за дисципліною має відповідати вимогам «Кодексу академічної доброчесності та корпоративної етики ВНМУ ім. М.І. Пирогова» (https://www.vnmue.edu.ua/downloads/other/kodex_akad_dobro.PDF).

Відпрацювання пропущених аудиторних занять, повторне проходження контрольних заходів, а також процедури оскарження результатів проведення контрольних заходів здійснюються згідно «Положення про організацію освітнього процесу для здобувачів вищої освіти ступеня доктора філософії у Вінницькому національному медичному університеті ім. М.І. Пирогова» (https://www.vnmu.edu.ua/downloads/other/pologPhD_org.pdf)

15. НАВЧАЛЬНІ РЕСУРСИ

Навчально-методичне забезпечення дисципліни оприлюднено на сайті кафедри. Маршрут отримання матеріалів [https://www.vnmu.edu.ua/кафедра-медичної біології/аспіранту](https://www.vnmu.edu.ua/кафедра-медичної-біології/аспіранту)

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. Горovenko, 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. Горovenko, С.В. Подольська, З.І. Россоха, Кир'яченко С.П., Мазурик В.О., Попова О.Ф., Філенко Р.О. Київ. – 2011. – 47 с.

ЕЛЕКТРОННІ РЕСУРСИ

Інформаційні ресурси

<http://www.nbuv.gov.ua/>

www.ncbi.nlm.nih.gov

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

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

Силабус з дисципліни «Генетика» обговорено та затверджено на засіданні кафедри медичної біології (протокол №3, від «30» вересня 2020 року

Відповідальний за курс


(підпис)

(ПІБ)

Завідувач кафедри


(підпис)

Шкарупа В.М.
(ПІБ)