Сумський державний педагогічний університет імені А.С. Макаренка
Природничо-географічний факультет

Кафедра біології та методики навчання біології

СИЛАБУС НАВЧАЛЬНОЇ ДИСЦИПЛІНИ

ОК 2.1 Антропогенетика з основами медичної генетики

галузь знань: 09 Біологія
спеціальність: 091 Біологія
освітньо-професійна програма: Біологія
другого рівня вищої освіти

УХВАЛЕНО

Рішенням кафедри біології та методики навчання біології

Протокол № 1 від 3 вересня 2021 року

Загальна інформація про дисципліну

Назва дисципліни	Антропогенетика з основами медичної генетики
Викладач	Торяник Валентина Миколаївна
Профайл викладача	https://pgf.sspu.edu.ua/media/attachments/2020/02/28/toryanyk.pdf
E-mail:	toryanik_vn@ukr.net
Сторінка курсу в Moodle	https://dl.sspu.edu.ua/course/view.php?id=5575
Консультації	Консультації проводяться у вівторок о 14 год. 30 хв.: групові або одноосібні. Також можливі он-лайн консультації через інтернет ресурси. Для погодження часу онлайн консультацій слід писати на електронну пошту викладача.

Анотація до дисципліни

Навчальна дисципліна «Антропогенетика з основами медичної генетики» є складовою частиною загальнобіологічної підготовки фахівців за спеціальністю «091 Біологія другого рівня вищої освіти». Програма навчальної дисципліни «Антропогенетика з основами медичної генетики» висвітлює сучасний стан генетики людини як науки про особливості спадковості і мінливості виду *Homo sapiens sapiens* та медичної генетики як окремого розділу генетики людини, що висвітлює роль спадковості у розвитку патологічних станів та хвороб людини.

Мета і завдання дисципліни

Мета дисципліни: формування у студента професійно-методичної компетентності біолога-науковця з антропогенетики та медичної генетики.

Структура, зміст дисципліни, організація різних видів діяльності студентів спрямовані на розв'язання наступних ***завдань***:

а) формування теоретичних знань про:

✓ особливості людини як генетичного об'єкта;

✓ механізми спадковості та мінливості як основи біологічної еволюції виду *Homo sapiens sapiens*;

✓ методи вивчення спадковості і мінливості людини;

✓ особливості спадкування та мінливості нормальних і патологічних ознак людини;

✓ основні групи спадкових хвороб людини, механізми їх виникнення та сучасні методи діагностування, профілактики та лікування;

✓ соціальні та етичні аспекти медичної генетики.

б) формування практичних вмінь та навичок:

✓ вільного володіння генетичною термінологією, доцільного її використовування;

✓ вміння розв'язувати ситуаційні задачі щодо генетичної природи нормальних і патологічних ознак людини.

✓ володіння методами антропогенетики та медичної генетики, вміння використовувати їх на практиці;

✓ проводити генетичний аналіз успадкування ознак людини з використанням генеалогічного, цитогенетичного, близнюкового, дерматогліфічного, популяційно-статистичного методів;

✓ проводити аналіз спадкування хвороб за генеалогічним методом;

✓ аналізувати каріотипи людини (нормальні і патологічні) та визначати основні хромосомні хвороби та синдроми;

✓ аналізувати поліморфні варіанти геному людини та інтерпретувати їхню значимість щодо клінічних даних;

✓ проводити аналіз спадкування багатофакторних хвороб людини;

✓ складати анкети для медико-генетичного консультування;

✓ проводити адекватний аналіз генетичних даних, отриманих при медико-генетичному консультуванні;

✓ розраховувати ризики народження хворих дітей в родинах, де прослідковуються відповідні патологічні стани;

✓ використовувати теоретичну інформацію та практичні вміння та навички з антропогенетики при викладанні біології у ЗВО та ЗССО.

Формат дисципліни

Ознаки дисципліни	
Рік викладання	2021/2022
Освітній ступінь	магістр
Курс навчання	5
Семестр	1
Формат курсу	очний/заочний
Обов'язкова /вибіркова	обов'язкова
Кількість кредитів/годин	6/180
Кількість розділів	5
Форма контролю	іспит
Лекції	20
Лабораторні заняття	26
Консультації	4
Самостійна робота	130

Результати навчання

	Програмні результати навчання	Очікувані результати навчання
ПРН 1.	Володіє базовою термінологією дисципліни та має мовну культуру їх вживання державною та іноземною	Знає зміст термінів «антропогенетика», «медична генетика», «генеалогічний метод», «близнюковий метод»,

	мовами на рівні, достатньому для спілкування з професійних питань та презентації результатів власних досліджень.	«цитогенетичний метод», «молекулярно-біологічні методи», «біохімічний метод», «спадкова патологія», «генні хвороби», «хромосомні хвороби», «вроджені вади розвитку», «медико-генетичне консультування» та інші та уміє їх використовувати з дотриманням термінологічної культури
ПРЗ 8.	Здатний використовувати теоретичні та практичні методи дослідження з антропогенетики	Знає сутність та володіє методикою генеалогічного, близнюкового, цитогенетичного, біохімічного, дерматогліфічного, молекулярно-біологічного, популяційно-статистичного методів антропогенетики
ПРН 11.	Проводить статистичну обробку, аналіз та узагальнення отриманих експериментальних даних із використанням програмних засобів та сучасних інформаційних технологій	Складає та аналізує родовід та каріограму, генетичну карту хромосоми, рестрикційну та сіквенсову карту; розраховує медико-демографічні показники спадковості і мінливості та епідеміологічні показники спадкової патології; моделює способи , застосовує екологічні та природоохоронні знання у повсякденній діяльності
ПРН 12.	Використовує інноваційні підходи для розв'язання задач з антропогенетики	Моделює генетичну структуру популяцій людини для вивчення генетико-демографічних показників; розв'язує різні типи генетичних задач; розраховує генетичний ризик прояву ознаки у поколіннях
ПРН 13.	Дотримується основних правил біологічної етики, оцінює ризики застосування новітніх біологічних, біотехнологічних і медико-біологічних методів та технологій	Знає основні правила біоетики при застосуванні сучасних молекулярних методів діагностики та лікування спадкової патології, при проведенні медико-генетичного консультування, дотримується їх на практиці
ПРН14.	Дотримується норм академічної доброчесності під час навчання та	Здійснює необхідні посилання на першоджерела при написанні

	провадження наукової діяльності, знає основні правові норми щодо захисту інтелектуальної власності	рефератів, тезисів на наукові конференції, створенні мультимедійних презентацій тощо
ПР15.	Вміє самостійно планувати і виконувати інноваційне завдання з антропогенетики та формулювати висновки за його результатами	Самостійно здійснює планування та виконання наукового дослідження з антропогенетики/медичної генетики під час виробничої практики

Тематичний план вивчення дисципліни

Розділ 1. Загальні проблеми антропогенетики.

Тема 1. Антропогенетика як наука. Значення антропогенетики в сучасному житті. Людина як особливий генетичний об'єкт.

Розділ 2. Методи антропогенетики. Проблеми спадковості та мінливості людини, що вирішуються за допомогою цих методів.

Тема 2. Генеалогічний метод. Методологія складання родоводів. Аналіз великих і малих родоводів. Близнюковий метод. Визначення зиготності близнюків. Конкордатність і дискордантність близнюків. Метод прийомних дітей.

Тема 3. Цитогенетичний метод. Методи каріотипування. Нормальний каріотип людини. Особливості будови та класифікації хромосом людини. Цитогенетична символіка. Хромосомні карти людини. Хромосомне визначення статі людини. Статевий хроматин. Мінливість хромосом людини. Наслідки кількісних і якісних змін хромосом.

Тема 4. Популяційно-статистичний метод. Генетична різноманітність виду *Homo sapiens sapiens*. Генетико-демографічні процеси у популяціях. Міграційні та мутаційні процеси, добір, дрейф генів. Панміксія та відхилення від неї в популяціях людини. Генетичний тягар популяцій людини.

Біохімічний метод. Біохімічні показники як параметри нормального і патологічного фенотипу. Якісні та кількісні біохімічні тести. Комбіновані біохімічні методи: імуногенетичний, імуногістохімічний, хроматомасспектрометрія.

Тема 5. Молекулярно-генетичні методи. Прямі та непрямі методи ДНК-діагностики. Комплексне використання прямих і непрямих методів ДНК-діагностики. Класичні і сучасні маркери. Інформаційний вміст маркерів. Галузі використання генетичний маркерів. Види ДНК поліморфізму. Моно- і полілокусний поліморфізм. Диалельні (однонуклеотидні – SNP, інсерційно-делеційні – I/D) та мультиалельні маркери (мікро- і мінісателіти). Аналіз довжини рестрикційних фрагментів. Секвенування. Гаплотипи. Особливості використання мітохондріальних, У-хромосомних, аутосомних маркерів. Расово-діагностичне, медико-прогностичне, криміналістичне значення маркерів.

Сучасний стан досліджень геному людини. Кількісні характеристики геному людини. Картування геному людини. Дані порівняльної геноміки про еволюцію геному людини. Етичні, правові та соціальні аспекти дослідження геному людини.

Розділ 3. Ознаки людини з різними типами успадкування.

Тема 6. Моногенні ознаки. Ядерні і мітохондріальні ознаки. Аутосомні, зчеплені зі статтю та голандричні ознаки. Домінантні, рецесивні, напівдомінантні, кодомінантні, над домінантні ознаки. Плейотропія (первинна і вторинна). Материнський ефект успадкування. Гени з неповною пенетрантністю. Ознаки, що мають мінливу експресивність. Квазігенетичні ознаки. Групи крові людини. Успадкування груп крові за системою АВ0 та резус-фактор.

Полігенні ознаки. Полігенне успадкування кількісних ознак людини. Норма реакції. Генетична природа гістосумісності.

Генотип людини. Успадковуваність. Поняття про генокопії та фенокопії.

Розділ 4. Предмет і задачі медичної генетики.

Тема 7. Поняття про спадкові хвороби. Класифікація спадкових хвороб людини. Генетична гетерогенність спадкових захворювань.

Моногенні (молекулярні) хвороби. Моногенні хвороби з менделівським успадкуванням. Моногенні хвороби з неменделівським успадкуванням (Х- та У-зчеплені, мітохондріальні. Геномний імпринтинг та хвороби імпринтингу. Хвороби експансії тринуклеотидних повторів. Пріонні хвороби.

Тема 8. Хромосомні синдроми. Аутосомні хромосомні синдроми, спричинені структурними перебудовами хромосом. Мікроделеційні та транс локаційні синдроми. Хромосомний мозаїцизм. Ізохромосоми. Аутосомні хромосомні синдроми, спричинені зміною кількості хромосом. Випадки поліплоїдії у людини (диандичні та дигенічні триплоїди). Полісомія та моносемія у людини. Хромосомний імпринтинг. Ризики виникнення хромосомних хвороб. Профілактика хромосомних хвороб.

Тема 9. Мультифакторіальні хвороби (полігенні захворювання зі спадковою схильністю). Генетичні хвороби соматичних клітин (онкологічні, новоутворення). Хвороби генетичної несумісності матері та плоду.

Розділ 5. Профілактика та лікування спадкових хвороб.

Тема 10. Поширеність спадкових хвороб у світі і в Україні. Медико-генетичні заклади. Медико-генетичне консультування як основа первинної профілактики спадкової патології. Пренатальна діагностика спадкової патології. Преімплантаційна діагностика спадкової патології. Програми біохімічного скринінгу як основа вторинної профілактики спадкової патології. Симптоматичне, патогенетичне та етіологічне лікування спадкових хвороб. Перспективи генотерапії.

Політика дисципліни

Вивчення навчальної дисципліни потребує: виконання тестових завдань, самостійної роботи тощо; підготовки до практичних занять; робота з

інформаційними джерелами, опрацювання рекомендованої основної та додаткової літератури.

Результатом підготовки до практичного заняття повинно бути змістовне володіння здобувачем вищої освіти матеріалом теми, якій присвячено відповідне заняття, а саме: опрацювання короткого пояснення до заняття та виконання всіх завдань для позааудиторної роботи.

Розв'язання завдань повинно як за формою, так і за змістом відповідати вимогам, що висуваються до вирішення відповідного завдання, свідчити про його самостійність, відсутність ознак повторюваності та плагіату.

На практичних заняттях присутність здобувачів вищої освіти є обов'язковою, важливою також є їх участь в обговоренні всіх питань теми. Забороняється запізнюватись на навчальні заняття та пропускати їх без поважних причин. Пропущені заняття мають бути відпрацьовані на консультаціях. Це ж стосується й студентів, які не виконали завдання або показали відсутність знань з основних питань теми. Здобувач вищої освіти повинен дотримуватися навчальної етики, поважно ставитися до учасників процесу навчання, бути зваженим, уважним та дотримуватися дисципліни й часових (строкових) параметрів навчального процесу. Під час контрольних заходів забороняється використовувати джерела інформації, усні підказки, письмові роботи інших осіб, друковані книги, методичні посібники, телефони, планшети. Забороняється користування мобільним телефоном, планшетом чи іншими мобільними пристроями під час заняття, в цілях не пов'язаних з навчанням.

Академічна доброчесність

Очікується, що індивідуальні завдання студентів будуть їх оригінальними дослідженнями чи міркуваннями. Відсутність посилань на використані джерела, фабрикування джерел списування, втручання в роботу інших студентів становлять приклади можливої академічної недоброчесності. Неприпустимо надавати для оцінювання письмову роботу, підготовлену за участю інших осіб. Списування під час виконання тестових завдань чи на екзамені – заборонене. Виявлення ознак академічної недоброчесності в письмовій роботі студента є підставою для її незарахування викладачем, незалежно від масштабів плагіату чи обману.

Система оцінювання та вимоги

Згідно з діючою системою комплексної діагностики знань студентів, з метою стимулювання планомірної та систематичної навчальної роботи, оцінка знань студентів здійснюється за 100-бальною шкалою і враховує наступні форми контролю знань:

1. Поточний контроль, який включає:

1.1. Усне опитування та оцінювання виступів з усними доповідями.

1.2. Виконання завдань на практичному занятті та ведення робочого зошита для практичних занять.

1.3. Перевірку завдань самостійної позааудиторної роботи.

2. Підсумковий контроль у формі іспиту.

Викладач розробляє чіткі критерії оцінювання всіх видів навчальної роботи у комплексному контролі знань, доводить їх до відома студентів на початку вивчення навчальної дисципліни.

Поточний контроль навчальних досягнень здійснюється протягом семестру на практичних заняттях. Результати (кількість набраних балів (максимум 75)) фіксує викладач. Поточний контроль відображає поточні навчальні досягнення студента в освоєнні програмного матеріалу дисципліни і спрямований на необхідне корегування самостійної роботи студента.

Використовуються такі форми поточного контролю: усне опитування; тестування; заслуховування повідомлень студента з довідковою інформацією та супроводом мультимедійною презентацією; виконання аудиторних та поза аудиторних практичних робіт; розв'язування ситуаційних задач.

Методи усного контролю – бесіда, розповідь, доповідь студента, роз'яснення, відповіді на запитання. Усний контроль проводиться майже на кожному занятті в індивідуальній, фронтальній або комбінованій формі.

При контролі виконання завдань, які винесені для самостійного, опрацювання, оцінюється: самостійне опрацювання тем в цілому чи окремих питань; вміння застосовувати теоретичні знання при виконанні практичних завдань; виконання індивідуальних завдань; підготовка доповідей, презентацій тощо; розв'язування задач домашнього завдання. Результати самостійної роботи фіксуються в журналі обліку роботи викладача.

Загальна кількість балів за поточний контроль обраховується в кінці семестру як сума балів за виконання всіх видів робіт поточного контролю.

У кінці семестру проводиться підсумковий контроль знань студентів у формі іспиту. Форма проведення іспиту – усна. Семестровий іспит – це форма підсумкової атестації, що покликана оцінити засвоєння студентом теоретичного та практичного матеріалу (виконаних ним певних видів робіт на практичних заняттях та під час самостійної роботи) з навчальної дисципліни за семестр. Максимальна кількість балів, що може отримати студент на іспиті – 25.

До іспиту допускаються всі студенти, незалежно від результатів поточного контролю. Результати екзаменаційного контролю студента, який не з'явився на екзамен, оцінюються «незадовільно» незалежно від причини.

Для студентів заочної форми навчання підсумковий контроль проводиться в період заліково-екзаменаційної сесії за обов'язкової присутності студента. До поточної оцінки включається виконання студентом самостійної роботи, яку він отримав під час попередньої сесії.

1. Поточний контроль

1.1. Усне опитування та виступи включають аудиторну перевірку знань студентів шляхом проведення групового та індивідуального опитування, виступів студентів із завчасно підготовленим короткими повідомленнями, доповідями, презентаціями тощо.

Бали	Критерії оцінки
5	В повному обсязі володіє навчальним матеріалом, вільно

	самостійно та аргументовано його викладає під час усних виступів, глибоко та всебічно розкриває зміст теоретичних питань, використовуючи при цьому обов'язкову та додаткову літературу.
4	Достатньо повно володіє навчальним матеріалом, обґрунтовано його викладає під час усних виступів, в основному розкриває зміст теоретичних питань, використовуючи при цьому обов'язкову літературу. При викладанні деяких питань не вистачає достатньої глибини та аргументації, допускає окремі несуттєві неточності та незначні помилки.
3	В цілому володіє навчальним матеріалом викладає його основний зміст, але без глибокого всебічного аналізу, обґрунтування та аргументації, без використання необхідної літератури, допускаючи при цьому окремі суттєві неточності та помилки.
2	В неповному обсязі володіє навчальним матеріалом. Фрагментарно, поверхово (без аргументації й обґрунтування) його викладає під час усних виступів, недостатньо розкриває зміст теоретичних питань та практичних завдань, допускаючи при цьому суттєві неточності.
1	Частково володіє навчальним матеріалом, не в змозі викласти зміст більшості питань теми під час усних відповідей, допускає при цьому суттєві помилки.
0	Не володіє навчальним матеріалом та не в змозі його викласти, не розуміє змісту теоретичних питань.

Доповнення та додаткові запитання до виступу

Бали	Критерії оцінки
2	Студентом зроблений глибокий системний аналіз змісту виступу, висловлено нові ідеї та положення, що не були розглянуті, але суттєво впливають на зміст доповіді, наведено власні аргументи щодо основних положень розглянутої теми. Своїм запитанням до виступаючого суттєво і конструктивно можуть доповнити хід обговорення теми.
1	Студентом викладено матеріал з обговорюваної теми, що доповнює зміст виступу та поглиблює знання з даної теми, висловилено власну думку з розглянутої теми. У своєму запитанні до виступаючого вимагають додаткової інформації з ключових проблем розглядуваної теми.

1.2. Виконання завдань на практичному занятті включають перевірку у студентів практичних вмінь та навичок розв'язування ситуаційних задач, виконання практичних робіт.

Ведення робочого зошита для практичних занять включає виконання тестів самоперевірки вихідного рівня знань з теми, оформлення практичних робіт, створення генетичних схем.

Бали	Критерії оцінки

5	Правильно вирішив усі тестові завдання. Досконало володіє методикою розв'язання генетичних задач, правильно виконує завдання практичних робіт. Правильно і акуратно здійснює оформлення практичних робіт. Висновки, зроблені за результатами проведеного практичного дослідження, конкретні та обґрунтовані, відповідають поставленій меті і завданням.
4	Правильно вирішив більшість тестових завдань. Володіє методикою розв'язання генетичних задач, але припускається незначних помилок в ході розв'язування. При виконанні та оформленні практичних робіт припускається незначних неточностостей та помилок. Висновки, зроблені за результатами проведеного практичного дослідження, конкретні та обґрунтовані, відповідають поставленій меті і завданням.
3	Правильно вирішив половину тестових завдань. На достатньому рівні володіє методикою розв'язання генетичних задач, припускається незначних помилок в ході розв'язування. При виконанні та оформленні практичних робіт припускається неточностостей та помилок. Висновки, зроблені за результатами проведеного практичного дослідження, обґрунтовані, але частково відповідають поставленій меті і завданням.
2	Правильно вирішив меншість тестових завдань. Частково володіє методикою розв'язання генетичних задач, але припускається суттєвих помилок в ході розв'язування. При виконанні та оформленні практичних робіт припускається суттєвих помилок. Висновки, зроблені за результатами проведеного практичного дослідження, поверхневі, з неточностями та помилками, не відповідають поставленим завданням.
1	Правильно вирішив окремі тестові завдання. Частково володіє методикою розв'язання генетичних задач, але припускається суттєвих помилок в ході розв'язування. При виконанні та оформленні практичних робіт припускається суттєвих помилок. Висновки не зроблені.
0	Не вирішив жодного тестового завдання. Не розв'язав жодної ситуаційної задачі, не виконав практичну роботу.

1.3. Перевірка завдань для самостійної позааудиторної роботи. Включають розв'язання ситуаційних задач, виконання практичних робіт.

Бали	**Критерії оцінки**
21–25	Студентом у повному обсязі виконані усі завдання.
17–20	Студентом виконано більшість завдань, однак не повно і з допущенням деяких неточностей.

13–16	Студентом правильно виконано половину завдань.
9–12	Студентом правильно виконано третина завдань.
5–8	Студентом правильно виконано чверть завдань.
1–4	Студентом правильно виконано лише окремі завдання.
0	Студентом не виконано та/або не здано на перевірку жодного завдання.

2. Підсумковий контроль

Підсумковий контроль за результатами опанування програми дисципліни проводиться у формі іспиту.

Бали	Критерії оцінювання навчальних досягнень студента
25–21	Надійно засвоїв програмний матеріал; вичерпно, послідовно, грамотно і логічно його викладає, пов'язує теоретичні знання з практичними навичками та вміє обґрунтувати прийняті рішення, володіє різнобічними навичками і прийомами виконання практичних завдань. При цьому студент не має утруднень з відповіддю на видозмінені завдання, демонструє володіння різноманітними методами і прийомами наукового дослідження, виявляє знайомство не тільки з навчальною, але й монографічною та іншою довідковою літературою.
15–20	Твердо знає програмний матеріал, грамотно й по суті викладає його; не допускає суттєвих неточностей у відповідях на питання, правильно застосовує теоретичні положення при вирішенні практичних завдань, впевнено володіє необхідними навичками і прийомами їх виконання. Самостійно відтворює знання з елементами перетворення. Застосовує їх у видозміненій, але близькій до типової ситуації, однак потребує допомоги викладача.
10–14	Має знання лише основного програмного матеріалу, але не засвоїв його окремих деталей, допускає неточності, недостатньо правильні формулювання, порушення послідовності у викладі програмного матеріалу і відчуває утруднення при виконанні практичних завдань.
5–1	Не знає більшої частини програмного, допускає суттєві помилки; не володіє у достатньому обсязі понятєво-термінологічним апаратом науки; невпевнено, із помилками виконує практичні завдання; не вміє встановлювати причинно-наслідкові зв'язки; відтворює інформацію лише на основі зовнішньої підказки.

Критерії оцінювання результатів навчання

Бали	Критерії оцінювання навчальних досягнень студента
90–100	Глибоко і міцно засвоїв програмний матеріал; вичерпно, послідовно, грамотно і логічно його викладає. Прогнозує і передбачає подальший хід явища, описує можливі наслідки, результати, що випливають з наявних даних, на основі проблемної ситуації, виділяє проблему, конструює гіпотези і перевіряє їх. При цьому студент не має утруднень при відповідях на видозмінені завдання, вільно справляється із класифікаціями, типологіями та іншими видами застосування знань, показує знайомство з монографічною літературою, правильно обґрунтовує прийняті рішення, володіє різнобічними навичками і прийомами виконання лабораторних робіт, володіє в повному обсязі специфічним поняттєво-термінологічним апаратом з антропогенетики та медичної генетики.
82–89	Твердо знає програмний матеріал, грамотно й по суті викладає його; не допускає суттєвих неточностей у відповідях на питання, правильно застосовує теоретичні положення при вирішенні практичних питань і задач, впевнено володіє необхідними навичками і прийомами їх виконання, коректно встановлює причинно-наслідкові зв'язки.
74–81	Знає програмний матеріал, грамотно й по суті викладає його, але допускає деякі неточності під час відповіді; правильно застосовує теоретичні положення при вирішенні практичних питань і задач, володіє необхідними навичками і прийомами їх виконання. Самостійно відтворює знання з елементами перетворення. Застосовує їх у видозміненій, але близькій до типової ситуації, однак потребує допомоги викладача. Дає свою власну інтерпретацію матеріалу (пояснення, короткий виклад). Уміє встановлювати причинно-наслідкові зв'язки, здійснює перенесення дій.
64–73	Має знання лише основного матеріалу, але не засвоїв його окремих деталей, допускає неточності, недостатньо правильні формулювання, порушення послідовності у викладі програмного матеріалу і відчуває утруднення при виконанні практичних робіт і розв'язанні задач.
60–63	Самостійно відтворює інформацію та застосовує її у типовій ситуації, але при цьому виявляє невпевненість у своїх діях. На основі фактів робить висновки, але за допомогою викладача, намагається зробити звіт про виконані дії.

35–59	Не знає більшої частини програмного матеріалу, допускає суттєві помилки; не володіє у достатньому обсязі поняттєво-термінологічним апаратом науки; невпевнено, із помилками виконує практичні завдання; не вміє наводити приклади із життя та встановлювати причинно-наслідкові зв'язки; відтворює інформацію лише на основі зовнішньої підказки.
1–34	Має загальне уявлення про навчальну дисципліну, знання програмного матеріалу носить фрагментарний характер, відповіді на запитання дає «так» чи «ні».

Розподіл балів, які отримують студенти

Поточний контроль												
Р1	Р2				Р3	Р4			Р5	Разом	Іспит	Загальна сума
Т1	Т2	Т3	Т4	Т5	Т6	Т7	Т8	Т9	Т10	50	25	100
5	5	5	5	5	5	5	5	5	5			
Самостійна робота												
2	3	2	2	3	2	2	3	2	4	25		

Р1, Р2 ... Р5 – розділи; Т1, Т2, …Т10 – теми

Шкала оцінювання: національна та ECTS

Сума балів за всі види навчальної діяльності	Оцінка ECTS	Оцінка за національною шкалою
90–100	A	відмінно
82–89	B	добре
74–81	C	
64–73	D	задовільно
60–63	E	
35–59	FX	незадовільно з можливістю повторного складання
1–34	F	незадовільно з обов'язковим повторним вивченням дисципліни

Питання до підсумкового контролю з навчальної дисципліни

1. Предмет і завдання антропогенетики, медичної та клінічної генетики.
2. Людина як специфічний об'єкт генетичного аналізу.
3. Генеалогічний метод вивчення спадковості людини.
4. Близнюковий метод вивчення спадковості людини.
5. Біохімічний метод вивчення спадкових хвороб. Скринінг-програми.
6. Цитогенетичний метод вивчення спадковості людини. Особливості каріотипу людини.

7. Популяційно-статистичний (популяційно-генетичний) метод вивчення спадковості людини.
8. Молекулярно-біологічні методи вивчення спадковості людини.
9. Сучасний стан дослідження геному людини. Особливості ядерного і мітохондріального геному людини.
10. Приклади генних мутацій у людини, механізми їх виникнення. Приклади захворювань, що є їх наслідком.
11. Приклади хромосомних аберацій у людини. Механізми виникнення та приклади захворювань, що є їх наслідком.
12. Приклади геномних мутацій у людини. Механізми геномних мутацій (поліплоїдії, гаплоїдії, полісомії, моносомії), приклади захворювань, що є їх наслідком.
13. Поняття про спадкові хвороби. Класифікація спадкових хвороб людини. Генетична гетерогенність спадкових захворювань.
14. Моногенні хвороби з менделівським успадкуванням.
15. Моногенні хвороби з неменделівським успадкуванням (Х- та У-зчеплені, мітохондріальні.
16. Геномний імпринтинг та хвороби імпринтингу.
17. Хвороби експансії тринуклеотидних повторів.
18. Пріонні хвороби.
19. Хромосомні синдроми. Аутосомні хромосомні синдроми, спричинені структурними перебудовами хромосом. Мікроделеційні та транслокаційні синдроми. Хромосомний мозаїцизм.
20. Аутосомні хромосомні синдроми, спричинені зміною кількості хромосом. Випадки поліплоїдії у людини (диандичні та дигенічні триплоїди). Полісомія та моносемія у людини.
21. Уроджені вади розвитку. Критичні періоди ембріонального розвитку людини. Тератогенні фактори середовища.
22. Хвороби зі спадковою схильністю. Поняття про мультифакторіальні захворювання.
23. Природжені вади розвитку, їх сучасна класифікація: спадкові, екзогенні, мультифакторіальні; ембріопатії та фетопатії; філогенетично зумовлені та нефілогенетичні.
24. Генетичні хвороби соматичних клітин.
25. Хвороби генетичної несумісності матері та плоду.
26. Медико-генетичне консультування як основа первинної профілактики спадкової патології. Організація медико-генетичної допомоги населенню України. Медико-генетичні заклади України.
27. Пренатальна діагностика спадкової патології.
28. Преімплантаційна діагностика спадкової патології.
29. Програми біохімічного скринінгу як основа вторинної профілактики спадкової патології.
30. Симптоматичне, патогенетичне та етіологічне лікування спадкових хвороб. Перспективи генотерапії.

Рекомендована література та інформаційні ресурси

Основна

1. Бондаренко, М. В. Медична генетика [Текст] : Вибрані лекції. Навчально-методичний посібник для студентів вищ. мед. навч. закладів / М. В. Бондаренко. Івано-Франківськ : ІФНМУ, 2017. 184 с.

2. Велз Спенсер Подорож людини. Генетична Одісея. К.: Книжковий клуб, 2019. 224 с.

3. Даниленко Л.І. «Курс за вибором «Генетика людини з основами медичної генетики: методика викладання». Черкаси: Вид-во «ЧОІПОПП ЧОР», 2017. 187 с.

4. Докинз Ричард Эгоистический ген. К: Книжковий клуб «Клуб Сімейного Дозвілля», 2017. – 540 с. https://www.yakaboo.ua/ua/egoistichnij-gen.html

5. Касян, С.М. Вибрані аспекти медичної генетики [Текст]: навч. посіб. / С.М. Касян, В.О. Петрашенко, М.П. Загородній. Суми: СумДУ, 2019. 164 с.

5. Клещенко Е. ДНК и её человек. Краткая история ДНК-идентификации. К.: Альпина паблишер, 2019. 314 с.

6. Линч Бен Забруднені гени. К.: Book Chef, 2019. 384 с. https://www.yakaboo.ua/ua/zabrudneni-geni.html

8. Липкин Стивен Монро, Луома Джон Время генома. Как генетические технологии меняют наш мир и что это значит для нас. К.: Альпина паблишер, 2018. 298 с.

9. Пломин Роберт Як ДНК робить нас тими, ким ми є. КМ-БУКС, 2019. 320 с.

10. Притчард Дориан Дж., Корф Брюс Р. Наглядная медицинская генетика. М.: Гэотар, 2018. 304 с.

11. Хейне Стивен ДНК – не приговор. Удивительная связь между вами и вашими генами: Манн, Иванов и Фербер, 2019. 288 с.

12. Циммер Карл Она смеется как мать. К.: Альпина паблишер, 2020. 596 с.

13. Шестова О., Іноземцев Л. 30 нобелевских премий. Открытия изменившие медицину. К.: Альпина паблишер, 2020. 214 с.

14. McLean Sheila A.M. Genrtics and Gene Terapy. Routledge, 2018. 568 с.

Додаткова:

1. Атраментова Л.О., Філіпцова О.В. Генетика людини / Л.О. Атраментова, О.В. Філіпцова. Х.: ХНУ ім. В.Каразіна, 2006. 164 с.

2. Атраментова Л.О., Філіпцова О.В. Антропогенетика в медицине и криминалистике. Практикум / Л.О. Атраментова, О.В. Філіпцова. Х.: Коловрат, 2005. 206 с.

3. Бажора Ю. Й. Клиническая генетика: Учеб. пособие к практ. занятиям / Ю. Й. Бажора, А. В. Шевеленкова. Одесса: Одесский медуниверситет, 2001. 145 с.

4. Бужієвська Т. І. Основи медичної генетики / Т. І. Бужієвська. Київ: Здоров'я, 2001. 135 с.

5. Демидов С.В., Мінченко Ж.М., Гавриленко Т.І., Топчій Н.М., Новікова С.М. Антропогенетика з основами медичної генетики. К.: Фітосоціоцентр, 2012. 804 с.

6. Запоражан В. М. Генетическая медицина / В. М. Запоражан, В. А. Кордюм, Ю. И. Бажора. Одесса: Одесский медуниверситет, 2008. 432 с.

7. Збірник задач із загальної та медичної генетики / Пішак В.П., Черновська Н.В., Дьякова Т.Є., Булик Р.Є. Чернівці: Медуніверситет, 2009. 144 с.

8. Медична генетика: Підручник /Кол. Авт.; За ред. О.Я. Гречанінов, Р.В. Богатирьової, О.П. Волосовця. К.: Медицина, 2007. 536 с.

9. Помогайбо В.М., Петрушов А.В. Генетика людини: Навчальний посібник для студентів вищих навчальних закладів. К: Академія, 2014. 325 с.

10. Путинцева Г. Й. Медична генетика: Підручник / Г. Й. Путинцева. К. : Медицина, 2008. 392 с.

11. Ридли М. Геном: автобиография вида в 23 главах. М.: Эксмо, 2008. 432 с.

12. Романенко О. В. Медична генетика. Задачі. Тести. Вправи / О. В. Романенко, Г. Й. Путинцева, С. М. Пилявська, Т. А. Решетняк. К. : Вища шк., 1996. 135 с.

13. Скок М.В. Основи імунології. Курс лекцій / М.В. Скок. К.: Фітосоціоцентр, 2002. 152 с.

14. Сорокман Т. В. Клінічна генетика / Т. В. Сорокман, В. П. Пішак, І. В. Ластівка. Чернівці : Медуніверситет, 2006. 449 с.

15. Торяник В.М. Генетика. Збірник задач. Суми: СумДПУ ім.. А.С.Макаренка, 2003. 92 с.

16. Фогель Ф. Генетика человека: в 3 т. / Ф. Фогель, А. Мотульский. М.: Мир, 1990. Т. 1. История. Хромосомы человека. Формальная генетика. 308 с. ; Т. 2. Дествие генов. Мутации. Популяционная генетика. 379 с.; Т. 17. Эволюция человека. Генетика поведения. Практические аспекты. 366 с.

ІНФОРМАЦІЙНІ РЕСУРСИ

мережі Інтернет

http://www.ngri.nih.gov	Національний інститут по дослідженню геному людини
http://www.ncbl.nlm.nih.gov.omim	Національний центр біотехнічної інформації NSBI (OMIM)
http://www.doegenomestolife.org	Геноміка – наукам про життя
www.genome.jp/kegg/KEGG	Кіотська енциклопедія генів і геномів – Kyoto ENCYCLOPEDIA of Genes and genomes. Pathway Database
http://www.snp.cshl.org	SNP-консорціум
http://www.ornl.gov/medicine	Медицина і нова генетика
http://www.ornl.gov/hgmis/elsi	Етичні, юридичні і соціальні аспекти генетики людини

www.genopro.com	GenoPro
www.nplu.kiev.ua	Національна бібліотека України ім. В.І. Вернадського
www.ELibUkr.org	Національна парламентська бібліотека України
http://metodportal.net	«Для всіх, хто навчається». Велика бібліотека навчально-методичної літератури
http://www.nbuv.gov.ua/portal	Наукова електронна бібліотека (книги, підручники, дисертації, автореферати)