

**Міністерство освіти і науки України
Херсонський державний університет
Кафедра біології людини та імунології**

“ЗАТВЕРДЖУЮ”

Завідувачка кафедри
доцент Гасюк О.М.

“ ___ ” _____ 2019 року

РОБОЧА ПРОГРАМА НАВЧАЛЬНОЇ ДИСЦИПЛІНИ

Генетика людини

Спеціальність: 014.05 Середня освіта (Біологія та здоров'я людини)
091 Біологія

Рівень вищої освіти: магістр

Факультет біології, географії і екології

2019 – 2020 навчальний рік

Програма складена на основі авторської програми “Навчальна програма “Генетика людини” / Укл. Лановенко О.Г. : Збірник навчальних програм для спеціальностей 014.05 Середня освіта (Біологія) та 014.05 Середня освіта (Біологія та здоров’я людини) ступеню вищої освіти «Магістр» / відп. редактор доц. О. М. Гасюк. – Херсон: ФОП Вишемирський В. С., 2018. – 112 с.

Робоча програма навчальної дисципліни «Генетика людини» для здобувачів другого (магістерського) рівня спеціальності 014.05 Середня освіта (Біологія та здоров’я людини) та 091 Біологія.

Розробник: Лановенко Олена Геннадіївна, доцент кафедри біології людини та імунології

Робочу програму схвалено на засіданні кафедри біології людини та імунології

Протокол від “_____” вересня 2019 року № _____

Завідувач кафедри біології людини та імунології

доцент Гасюк О.М. (_____)
(підпис)

© _____, 20__ рік
© _____, 20__ рік

1. Опис навчальної дисципліни

Найменування показників	Галузь знань, напрям підготовки, рівень вищої освіти	Характеристика навчальної дисципліни	
		денна форма навчання	заочна форма навчання
Кількість кредитів – 4	Галузь знань 01 – Освіта 091 - Біологія	Варіативна	
Змістових модулів – 2	Спеціальність: 014 Середня освіта (Біологія та здоров'я людини), 091 Біологія	Рік підготовки	
		1-й	1-й
Загальна кількість годин – 120		Семестр	
		1-й	1-й
Тижневих годин для денної форми навчання: аудиторних – 2 год. самостійної роботи студента – 3 год.	Рівень вищої освіти: Магістр	Лекції	
		20 год.	12 год.
		Практичні заняття	
		24 год.	10 год.
		Самостійна робота	
		76 год.	
		Вид контролю:	
Денна форма навчання - диференційований залік, заочна форма навчання - екзамен			

Примітка.

Співвідношення кількості годин аудиторних занять до самостійної роботи становить (%):

для денної форми навчання – 36,7 : 63,3;

для заочної форми – 18,3: 81,7.

2. Мета та завдання навчальної дисципліни

Курс «Генетика людини» дає можливість вивчити генетичні основи спадковості людини та методи її дослідження, причини спадкової та неспадкової мінливості; генетичні механізми виникнення спадкових захворювань людини, які спричинюють вади фізичного, фізіологічного, розумового і психічного розвитку дітей, їх девіантну поведінку; принципи профілактики спадково обумовленої патології.

Зміст курсу дозволить майбутнім вчителям біології застосовувати методи генетики людини для розрахунку ризику моногенних і мультифакторних ознак та захворювань, діагностувати генні та хромосомні хвороби, спадково обумовлені відхилення фізичного чи психічного розвитку дітей.

Мета курсу – формування системи знань про закономірності та механізми спадкування ознак у людини, генетичні причини відхилень від нормального розвитку, а також про співвідношення спадкових і середовищних детермінант у формуванні фізичних і психічних ознак людини.

Завдання курсу

теоретичні:

- сформуванню уявлення про специфіку людини як об'єкта генетичних досліджень з метою вивчення успадкованості ознак і властивостей, розуміння причин відхилень від нормального фізичного або психічного розвитку;
- викласти основи генеалогічного, близнюкового, цитогенетичного, популяційно-генетичного, молекулярно-генетичного методів генетики людини та охарактеризувати напрямки їх практичного використання;
- проаналізувати причини та механізми виникнення генних, хромосомних, мультифакторіальних захворювань людини, спадкових хвороб з некласичним типом успадкування (хвороби експансії, геномного імпринтингу);
- охарактеризувати ефективні методи профілактики спадкових аномалій у людини, причини та механізми спадково обумовлених порушень розвитку та поведінки (вроджених вад розвитку, розумової відсталості, затримки психічного розвитку, дитячого аутизму);
- сформуванню уявлення про генетичні основи формування інтелектуальних здібностей людини, особливості їх спадкування;
- навести сучасні методи пренатальної діагностики і профілактики спадкових захворювань людини.

практичні:

- навчити студентів вільно володіти методами генетики людини, вміти використовувати їх на практиці;
- навчити проводити генетичний аналіз успадкування ознак у людини та сприяти формуванню логіки його коректної інтерпретації;
- навчити розраховувати ризик народження хворої дитини при наявності генної або хромосомної патології у батьків;
- навчити виявляти та аналізувати спадково обумовлені причини фізичних або психічних відхилень у дітей.

Міждисциплінарні зв'язки. Для успішного вивчення даної дисципліни студенту необхідні базові знання з біології людини, біохімії, загальної біології, загальної і молекулярної генетики, фізіології людини, цитології.

Компетентності, що формуються під час навчання

Загальні компетентності

Шифр	Зміст компетентності
ЗК 3	Здатність вчитися і оволодівати сучасними знаннями
ЗК4	Здатність працювати в команді
ЗК5	Здатність спілкуватися державною українською мовою як усно, так і письмово
ЗК7	Здатність застосовувати знання у практичних ситуаціях
ЗК8	Навички використання інформаційних і комунікаційних технологій
ФК1	Здатність до формування ключових і предметних компетентностей та здійснення міжпредметних зв'язків
ПК3	Здатність розкривати сутність біологічних явищ, процесів і технологій, розв'язувати генетичні задачі
ПК4	Здатність здійснювати безпечні біологічні дослідження в лабораторії та природних умовах, інтерпретувати результати досліджень.

Фахові компетентності:

- доцільно використовувати методи антропогенетики на практиці;
- аналізувати типи спадкування ознак і властивостей людини;
- пояснювати основні закономірності спадкування ознак людини;
- пояснювати причини та механізми виникнення спадково обумовлених фізичних і розумових відхилень у дітей;
- демонструвати знання сучасних методів діагностики та профілактики спадково обумовленої патології, мети та завдання медико-генетичного консультування;
- демонструвати здатність до саморозвитку на основі рефлексії результатів своєї професійної діяльності.

Очікувані результати навчання

По закінченні вивчення дисципліни студент повинен демонструвати

знання:

- біохімічних та цитологічних основ спадковості;
- закономірностей спадкування ознак, видів взаємодії генів;
- сутності та доцільності використання генеалогічного, близнюкового, цитогенетичного, популяційно-генетичного, молекулярно-генетичного методів генетики людини;
- основних видів мінливості, видів мутацій у людини, чинників мутагенезу;

- причин і механізмів виникнення основних груп генних, хромосомних, мультифакторіальних захворювань людини, спадкових захворювань з некласичним типом у спадкування (хвороби експансії, геномного імпринтингу);
- причин та механізмів спадково обумовлених порушень розвитку та поведінки людини (вроджених вад розвитку, розумової відсталості, затримки психічного розвитку, дитячого аутизму);
- генетичних основ формування інтелектуальних здібностей людини, особливостей спадкування інтелекту;
- мети, завдання, методів та показань для медико-генетичного консультування;

вміння:

- вільно володіти понятійним апаратом, методами генетики людини, використовувати їх на практиці;
- проводити генетичний аналіз успадкування ознак у людини;
- розраховувати ризик народження хворої дитини при наявності генної або хромосомної патології у батьків;
- виявляти та аналізувати причини спадково обумовлених фізичних та психічних відхилень у дітей;

навички:

- розв'язання задач з генетики людини;
- коректної інтерпретації результатів генетичного аналізу.

3. Програма навчальної дисципліни

МОДУЛЬ 1. МЕТОДИ ГЕНЕТИКИ ЛЮДИНИ ТА ЇХ ПРАКТИЧНЕ ВИКОРИСТАННЯ

Вступ. Предмет і завдання науки.

Сучасні розділи генетики людини.

Людина як об'єкт генетичних досліджень, його специфіка.

Тема 1. Історія розвитку та методи генетики людини.

Розвиток антропогенетики в XVIII-XIX століттях. Розвиток генетики людини в XX столітті.

Сучасний етап розвитку антропогенетики: досягнення та перспективи.

Генетика людини та євгеніка.

Розвиток медичної генетики.

Основні методи генетики людини та медичної генетики.

Тема 2. Генеалогічний метод антропогенетики.

Основна схема методу. Складання родоводів, загальноовизнана символіка.

Генограма. Приклади родоводів.

Генеалогічний аналіз, його мета.

Типи спадкування моногенних ознак людини, їхня характеристика.

Полігенне спадкування.

Плейотропна дія генів. Поняття про генокопію та фенокопію.

Поліфакторіальні спадкові захворювання. Хвороби зі спадковою схильністю.

Генетичні механізми канцерогенезу.

Тема 3. Цитогенетичний метод і діагностика хромосомних захворювань.

Морфо-функціональна характеристика та класифікація хромосом людини.

Мейоз як цитологічна основа утворення і розвитку статевих клітин(гамет). Фази та стадії першого та другого мейотичних поділів.

Принципові відмінності поведінки хромосом у мейозі та у мітозі.

Гаплоїдна та диплоїдна кількість хромосом. Механізми, що призводять до генетичної різноманітності гамет.

Статеві клітини, їх цитогенетична характеристика. Гаметогенез у людини: сперматогенез та овогенез. Процес запліднення. Біологічні особливості репродукції людини.

Каріотип людини. Будова хромосом на мікроскопічному, субмікроскопічному та молекулярному рівнях. Каріотипування.

Цитогенетичні механізми синдромів при порушеннях кількості та структури аутосом і статевих хромосом.

Значення культури лімфоцитів для вивчення хромосом людини.

Етіологія і патогенез найпоширеніших хромосомних хвороб людини: синдром «кошачого крику», синдром Дауна, Едвардса, Патау, Шерешевського-Тернера, Клайнфельтера, трисомії X.

Роль цитогенетичного методу в діагностиці хромосомних хвороб. Каріотипування. Ідіограма хромосом людини, номенклатура.

Тема 4. Біохімічний метод генетики людини.

Генетичні блоки синтезу структурних білків, ферментів, транспортних білків. Способи діагностики дефектів обміну.

Генні (молекулярні) захворювання людини та їх причини.

Класифікація генних хвороб людини та характеристика найпоширеніших ензимопатій, коагулопатій, гемоглобінопатій, фетопатій.

Скринінг генних дефектів. Використання біохімічних методів діагностики для визначення гетерозиготних носіїв спадкових захворювань.

Використання генеалогічного аналізу для визначення спадкової природи захворювання, типу успадкування хвороби та розрахунку ризику народження хворої дитини в родині.

Значення ранньої діагностики.

Тема 5. Близнюковий метод антропогенетики.

Феномен моно- та дизиготних близнюків. Біологія близнюковості. Ідентифікація зиготності близнюків.

Поняття про конкордантність і дискордантність близнюків. Парна і непарна конкордантність.

Різновиди методу близнюків і генетичні задачі, що розв'язуються цими варіантами методу.

Напрямки практичного використання методу близнюків, приклади використання в генетиці людини та психогенетиці.

Тема 6. Популяційно-статистичний метод генетики людини.

Популяційний метод та особливості його використання. Генетичний тягар популяції та його види.

Використання закону Харді-Вайнберга для визначення частоти генів і генотипів. Конкретні приклади розрахунку частот генів і генотипів в популяціях.

Фактори динаміки генетичної структури популяції людини, що змінюють частоти алелей.

Фактори динаміки генетичної структури популяції людини, що змінюють частоти генотипів.

Моніторинг частоти вроджених вад розвитку та спадкових захворювань серед новонароджених у Херсонській області та його результати.

Тема 7. Молекулярно-генетичні методи антропогенетики.

Характеристика найпоширеніших молекулярно-генетичних методів діагностики генних та інфекційних захворювань людини (ПДРФ-аналіз, ПЛР, FISH-діагностика).

Метод геномної дактилоскопії.

Перспективи використання технології CRISPR/Cas9 в медичній генетиці.

Тема 8. Генетика статі та її порушення. Медико-генетичне консультування (МГК).

Розвиток первинних і вторинних статевих ознак. Процес диференціації статі в людини.

Аномалії розвитку статі, їх причини та наслідки.

Справжній і несправжній гермафродитизм.

Статевий хроматин: особливості утворення, методи виявлення.

Хвороби, спричинені аномаліями структури або кількості статевих хромосом у каріотипі.

Цілі та задачі медико-генетичного консультування (МГК). Етапи складання генетичного прогнозу в родині індивідуума з аномалією фізичного, психічного або статевого розвитку.

Сучасні методи пренатальної діагностики і профілактики спадкових хвороб людини. Показання для направлення людини до медико-генетичної консультації.

МОДУЛЬ 2. ГЕНЕТИЧНИЙ КОНТРОЛЬ ФОРМУВАННЯ ПСИХОЛОГІЧНИХ ХАРАКТЕРИСТИК ЛЮДИНИ. ФОРМИ ПСИХІЧНОГО ДИЗОНТОГЕНЕЗУ

Тема 9. Психогенетичні дослідження індивідуальності людини.

Концепція «генотип – середовище» та її практичне використання в генетиці людини.

Типи генотип-середовищних впливів і генотип-середовищних ефектів. Поняття про загальносімейне та унікальне середовище. Способи оцінки та вимірювання характеристик середовища та середовищних ефектів.

Поняття про генотип-середовищну взаємодію (ГС-взаємодію) та генотип-середовищну кореляцію (ГС-кореляцію). Типи ГС-кореляцій та їх використання.

Тема 10. Генотип-середовищні співвідношення у варіативності когнітивних функцій.

Психогенетичні дослідження інтелекту. Роль індивідуального середовища в мінливості інтелекту.

Методи дослідження вербального і невербального інтелекту. Успадкованість вербального та невербального інтелекту, його визначення.

Генотип-середовищні співвідношення в онтогенезі. Вікова динаміка генетичних і середовищних детермінант у мінливості когнітивних характеристик.

Тема 11. Психогенетична характеристика не адаптивних форм дитячого розвитку (дизонтогенезу).

Поняття про дизонтогенез. Форми дитячого дизонтогенезу.

Аутизм: клінічна картина, етіологія, патогенез, статева диференціація, генетичні моделі успадкованості, поширеність у популяціях.

Синдром дефіциту уваги та гіперактивності (СДУГ). Групи клінічних проявлень СДУГ. Етіологічні причини СДУГ. Роль спадковості в маніфестації СДУГ.

Нездатність до навчання: поняття, класифікація, поширеність, роль ранньої діагностики та корекції, психогенетичні дослідження.

Форми нездатності до навчання, їх характеристика.

Особливості навчально-педагогічної роботи з дітьми, що мають різні форми психічного дизонтогенезу.

4. Структура навчальної дисципліни

Назви змістових модулів і тем	Кількість годин											
	денна форма						Заочна форма					
	усього	у тому числі					усього	У тому числі				
		л.	п.	лаб.	інд.	сам. роб.		л	пр	лаб.	Інд.	с. р.
1	2	3	4	5	6	7	8	9	10	11	12	13
Змістовий модуль 1. Методи генетики людини та їх практичне використання												
Тема 1 Історія розвитку та методи генетики людини.	6	2				4	10	2				8
Тема 2. Тема 2. Генеалогічний метод антропогенетики	10	2	2			6	12		2			10
Тема 3. Цитогенетичний метод і діагностика хромосомних захворювань	10	2	2			6	14	2	2			10
Тема 4. Біохімічний метод генетики людини	10	2	2			6	14	2	2			10
Тема 5. Близнюковий метод антропогенетики.	10	2	2			6	10					10
Тема 6. Популяційно-статистичний метод генетики людини	10		2			8	12		2			10
Тема 7. Молекулярно-генетичні методи антропогенетики	14	2	4			8	12	2	2			8
Тема 8. Генетика статі та її порушення. Медико-генетичне консультування (МГК).	14	2	4			8	10	2				8
Разом за змістовим модулем 1	84	14	18			52						
Змістовий модуль 2. Генетичний контроль формування психологічних характеристик людини. Форми психічного дизонтогенезу												
Тема 9. Психогенетичні дослідження індивідуальності людини.	12	2	2			8	8					8
Тема 10. Генотип-середовищні співвідношення у варіативності когнітивних функцій.	12	2	2			8	8					8
Тема 11. Психогенетична характеристика не адаптивних форм дитячого розвитку (дизонтогенезу).	12	2	2			8	10	2				8
Разом за змістовим модулем 2	36	6	6			24						
Усього годин	120	20	24			76	120	12	10			98

5. ЗМІСТОВІ МОДУЛІ НАВЧАЛЬНОЇ ДИСЦИПЛІНИ (денна форма навчання)

Змістовий модуль 1. МЕТОДИ ГЕНЕТИКИ ЛЮДИНИ ТА ЇХ ПРАКТИЧНЕ ВИКОРИСТАННЯ

Лекційний модуль:

1.	Предмет і завдання, історія розвитку та методи генетики людини	2 год.
2.	Генеалогічний метод антропогенетики	2 год.
3.	Цитогенетичний метод і діагностика хромосомних захворювань людини	2 год.
4.	Етіологія та патогенез генних захворювань людини. Біохімічні методи діагностики	2 год.
5.	Метод близнюків і його практичне використання	2 год.
6.	Молекулярно-генетичні механізми реалізації спадкової інформації в організмі людини	2 год.
7.	Генетичні механізми визначення та диференціації статі людини. Аномалії розвитку статі, їх причини та наслідки	2 год.

Практичний модуль:

1.	Складання та аналіз родоводів	2 год.
2.	Аналіз каріотипів. Каріограма хромосом людини	2 год.
3.	Використання біохімічних методів діагностики для визначення гетерозиготних носіїв спадкових захворювань	2 год.
4.	Розрахунок коефіцієнту успадкованості ознак людини за конкордатністю та дискордатністю близнюкових пар	2 год.
5.	Генетичний аналіз динаміки частот алелей і генотипів у популяціях	2 год.
6.	Особливості організації геному людини. Розв'язання задач з молекулярної генетики	2 год.
7.	Методи молекулярно-генетичного аналізу ДНК	2 год.
8.	Генетичний аналіз успадкування зчеплених зі статтю ознак людини	2 год.
9.	Хвороби, спричинені аномаліями структури або кількості статевих хромосом у каріотипі людини, методи їх діагностики	2 год.

Модуль самостійної роботи:

Тема 1. Історія розвитку та методи генетики людини

- 4 год.

1. Предмет і завдання науки. Сучасні розділи генетики людини

2 год.

2. Людина як об'єкт генетичних досліджень, його специфіка

2 год.

Тема 2. Генеалогічний метод антропогенетики

- 6 год.

1. Плейотропна дія генів. Поняття про генокопію та генокопію

2 год.

2. Поліфакторіальні спадкові захворювання. Хвороби зі спадковою схильністю

2 год.

3. Генетичні механізми канцерогенезу	2 год.
Тема 3. Цитогенетичний метод і діагностика хромосомних захворювань - 6 год.	
1. Принципові відмінності поведінки хромосом у мейозі та у мітозі	2 год.
2. Гаплоїдна та диплоїдна кількість хромосом.	
Механізми, що призводять до генетичної різноманітності гамет	2 год.
3. Біологічні особливості репродукції людини	2 год.
Тема 4. Біохімічний метод генетики людини - 6 год.	
1. Скринінг генних дефектів	2 год.
2. Використання генеалогічного аналізу для визначення спадкової природи захворювання, типу успадкування хвороби та розрахунку ризику народження хворої дитини в родині	2 год.
3. Значення ранньої діагностики хвороб обміну	2 год.
Тема 5. Близнюковий метод антропогенетики. - 6 год.	
1. Різновиди методу близнюків і генетичні задачі, що розв'язуються цими варіантами методу	2 год.
2. Напрямки практичного використання методу близнюків	2 год.
3. Приклади використання методу в генетиці людини	2 год.
Тема 6. Популяційно-статистичний метод генетики людини - 8 год.	
1. Популяційний метод та особливості його використання	2 год.
2. Генетичний тягар популяції та його види	2 год.
3. Використання закону Харді-Вайнберга для визначення частоти генів і генотипів	2 год.
4. Приклади розрахунку частот генів і генотипів в популяціях.	2 год.
Тема 7. Молекулярно-генетичні методи антропогенетики - 8 год.	
1. Метод геномної дактилоскопії	4 год.
2. Перспективи використання технології CRISPR/Cas9	4 год.
Тема 8. Генетика статі та її порушення.	
Медико-генетичне консультування (МГК) - 8 год.	
1. Цілі та задачі медико-генетичного консультування (МГК)	2 год.
2. Етапи складання генетичного прогнозу в родині індивідуума з аномалією фізичного, психічного або статевого розвитку	2 год.
3. Сучасні методи пренатальної діагностики і профілактики спадкових хвороб людини	2 год.
4. Показання для направлення людини до медико-генетичної консультації	2 год.

Форма проміжного контролю: письмова контрольна робота

Змістовий модуль 2. ГЕНЕТИЧНИЙ КОНТРОЛЬ ФОРМУВАННЯ ПСИХОЛОГІЧНИХ ХАРАКТЕРИСТИК ЛЮДИНИ. ФОРМИ ПСИХІЧНОГО ДИЗОНТОГЕНЕЗУ

Лекційний модуль:

1.	Вплив генотипу та середовища на формування фізичних і психічних ознак людини	2 год.
2.	Генетика інтелекту та когнітивних функцій	2 год.
3.	Форми психічного дизонтогенезу дитини	2 год.

Практичний модуль:

1.	Способи оцінки та вимірювання характеристик середовища та середовищних ефектів	2 год.
2.	Визначення коефіцієнту успадкованості IQ	2 год.
3.	Форми нездатності дітей до навчання	2 год.

Модуль самостійної роботи:

Тема 9. Психогенетичні дослідження індивідуальності людини - 8 год.

1. Концепція «генотип – середовище» та її практичне використання 2 год.
2. Типи генотип-середовищних впливів і генотип-середовищних ефектів 4 год.
3. Способи оцінки та вимірювання характеристик середовища та середовищних ефектів 2 год.

Тема 10. Генотип-середовищні співвідношення у варіативності когнітивних функцій - 8 год.

1. Роль індивідуального середовища в мінливості інтелекту 4 год.
2. Генотип-середовищні співвідношення в онтогенезі 2 год.
3. Вікова динаміка генетичних і середовищних детермінант у мінливості когнітивних характеристик 2 год.

Тема 11. Психогенетична характеристика не адаптивних форм дитячого розвитку (дизонтогенезу) - 8 год.

1. Аутизм: клінічна картина, етіологія, патогенез, статева диференціація, генетичні моделі успадкованості, поширеність у популяціях 4 год.
2. Синдром дефіцита уваги та гіперактивності (СДУГ).
Групи клінічних проявлень СДУГ. Етіологічні причини СДУГ 4 год.

Підсумкова тека: письмова контрольна робота.

ГЕНЕТИКА ЛЮДИНИ
5. ЗМІСТОВІ МОДУЛІ НАВЧАЛЬНОЇ ДИСЦИПЛІНИ
 (заочна форма навчання)

**Змістовий модуль 1. Змістовий модуль 1. МЕТОДИ ГЕНЕТИКИ ЛЮДИНИ
 ТА ЇХ ПРАКТИЧНЕ ВИКОРИСТАННЯ**

Лекційний модуль:

1.	Предмет і завдання, історія розвитку та методи генетики людини	2 год.
2.	Цитогенетичний метод і діагностика хромосомних захворювань людини	2 год.
3.	Етіологія та патогенез генних захворювань людини. Біохімічні методи діагностики	2 год.
4.	Молекулярно-генетичні механізми реалізації спадкової інформації в організмі людини	2 год.
5.	Генетичні механізми визначення та диференціації статі людини. Аномалії розвитку статі, їх причини та наслідки	2 год.
6.	Форми психічного дизонтогенезу дитини	2 год.

Практичний модуль:

1.	Складання та аналіз родоводів	2 год.
2.	Аналіз каріотипів. Каріограма хромосом людини	2 год.
3.	Використання біохімічних методів діагностики для визначення гетерозиготних носіїв спадкових захворювань	2 год.
4.	Генетичний аналіз динаміки частот алелей і генотипів у популяціях	2 год.
5.	Особливості організації геному людини. Розв'язання задач з молекулярної генетики	2 год.

Модуль самостійної роботи:

Тема 1. Історія розвитку та методи генетики людини	- 8 год.
1. Предмет і завдання науки. Сучасні розділи генетики людини	4 год.
2. Людина як об'єкт генетичних досліджень, його специфіка	4 год.
Тема 2. Генеалогічний метод антропогенетики	- 10 год.
1. Плейотропна дія генів. Поняття про генокопію та генокопію	4 год.
2. Поліфакторіальні спадкові захворювання. Хвороби зі спадковою схильністю	4 год.
4. Генетичні механізми канцерогенезу	2 год.
Тема 3. Цитогенетичний метод і діагностика хромосомних захворювань	- 10 год.
1. Принципові відмінності поведінки хромосом у мейозі та у мітозі	4 год.
2. Гаплоїдна та диплоїдна кількість хромосом.	
Механізми, що призводять до генетичної різноманітності гамет	4 год.
3. Біологічні особливості репродукції людини	2 год.
Тема 4. Біохімічний метод генетики людини	- 10 год.
1. Скринінг генних дефектів	4 год.
2. Використання генеалогічного аналізу для визначення спадкової природи захворювання, типу успадкування хвороби та розрахунку ризику народження хворої дитини	

в родині	4 год.
3. Значення ранньої діагностики хвороб обміну	2 год.
Тема 5. Близнюковий метод антропогенетики.	- 10 год.
1. Різновиди методу близнюків і генетичні задачі, що розв'язуються цими варіантами методу	4 год.
2. Напрямки практичного використання методу близнюків	4 год.
3. Приклади використання методу в генетиці людини	2 год.
Тема 6. Популяційно-статистичний метод генетики людини	- 10 год.
1. Популяційний метод та особливості його використання	4 год.
2. Генетичний тягар популяції та його види	4 год.
3. Використання закону Харді-Вайнберга для визначення частоти генів і генотипів	2 год.
4. Приклади розрахунку частот генів і генотипів в популяціях.	2 год.
Тема 7. Молекулярно-генетичні методи антропогенетики	- 8 год.
1. Метод геномної дактилоскопії	4 год.
2. Перспективи використання технології CRISPR/Cas9	4 год.
Тема 8. Генетика статі та її порушення.	
Медико-генетичне консультування (МГК)	- 8 год.
1. Цілі та задачі медико-генетичного консультування (МГК)	2 год.
2. Етапи складання генетичного прогнозу в родині індивідуума з аномалією фізичного, психічного або статевого розвитку	2 год.
3. Сучасні методи пренатальної діагностики і профілактики спадкових хвороб людини	2 год.
4. Показання для направлення людини до медико-генетичної консультації	2 год.
Тема 9. Психогенетичні дослідження індивідуальності людини	- 8 год.
1. Концепція «генотип – середовище» та її практичне використання	2 год.
2. Типи генотип-середовищних впливів і генотип-середовищних ефектів	4 год.
3. Способи оцінки та вимірювання характеристик середовища та середовищних ефектів	2 год.
Тема 10. Генотип-середовищні співвідношення у варіативності когнітивних функцій	- 8 год.
1. Роль індивідуального середовища в мінливості інтелекту	4 год.
2. Генотип-середовищні співвідношення в онтогенезі	2 год.
3. Вікова динаміка генетичних і середовищних детермінант у мінливості когнітивних характеристик	2 год.
Тема 11. Психогенетична характеристика не адаптивних форм дитячого розвитку (дизонтогенезу)	- 8 год.
1. Аутизм: клінічна картина, етіологія, патогенез, статева диференціація, генетичні моделі успадкованості, поширеність у популяціях	4 год.
2. Синдром дефіцита уваги та гіперактивності (СДУГ). Групи клінічних проявлень СДУГ. Етіологічні причини СДУГ	4 год.

Підсумкова тека: письмова контрольна робота.

6. Методи навчання

Комплексне використання різноманітних методів організації і здійснення навчально-пізнавальної діяльності студентів та методів стимулювання і мотивації їх навчання сприяють розвитку творчих засад особистості майбутнього фахівця-біолога з урахуванням індивідуальних особливостей учасників навчального процесу й спілкування.

З метою формування професійних компетенцій широко впроваджуються інноваційні методи навчання, що забезпечують комплексне оновлення традиційного педагогічного процесу:

- комп'ютерна підтримка навчального процесу (слайди, опорні конспекти);
- впровадження інтерактивних методів навчання (робота в малих групах, міні-лекція, презентація експертної оцінки, опрацювання дискусійних питань).

Форми навчання: аудиторна та позааудиторна. Форми організації навчання: лекції, лабораторні роботи, самостійна робота студентів (аудиторна та позааудиторна).

Методи навчання: словесні (лекція, розповідь, пояснення, робота з книгою), наочні (демонстрації, ілюстрації), практичні (поставка експериментальних задач, тренувальні вправи – розв'язання розрахункових задач).

7. Методи контролю

У процесі оцінювання навчальних досягнень студентів застосовуються такі методи:

- **Методи усного контролю:** індивідуальне опитування, фронтальне опитування, співбесіда, екзамен.
- **Методи письмового контролю:** модульне письмове тестування; звіт, реферат.
- **Методи самоконтролю:** уміння самостійно оцінювати свої знання, самоаналіз.

Навчальні досягнення студентів оцінюються за модульно-рейтинговою системою, в основу якої покладено принцип поопераційної звітності, обов'язковості модульного контролю, накопичувальної системи оцінювання рівня знань, умінь та навичок; розширення кількості підсумкових балів до 100.

Відповідно до специфіки фахової підготовки перевага надається: під час складання екзамену – усному контролю, при складанні заліку – письмовому теоретичному та практичному контролю. Педагогічний контроль здійснюється з дотриманням вимог об'єктивності, індивідуального підходу, систематичності і системності, всебічності та професійної спрямованості контролю.

Вимоги до мінімального матеріально-технічного забезпечення

Реалізація програми навчальної дисципліни вимагає наявності навчального обладнання:

Технічні засоби навчання: проектор, екран, комп'ютер з ліцензійним програмним забезпеченням, слайдоскоп, мікроскопи «Биолам», XSP -102B.

Наочні посібники:

1. Таблиці: «Будова клітини прокаріотів», «Будова еукаріотичної клітини», «Класифікація форм розмноження», «Гаметогенез», «Яйцеклітина», «Типи яєць», «Сперматозоїд», «Мітотичний цикл», «Мітоз», «Мейоз».

Роздатковий матеріал (схеми): мітотичний цикл, мейоз.

2. Таблиці: «Будова ДНК», «Реплікація ДНК», «Етапи реалізації генетичної інформації».

Роздатковий матеріал: малюнки ДНК, тРНК, мРНК, властивості генетичного коду, біохімічний код.

Набори завдань на моделювання етапів реалізації генетичної інформації.

3. Таблиці: «Генетичний апарат клітини», «Каріотип людини», «Денверська номенклатура», «Будова метафазної хромосоми», мультимедійна презентація «Генетичний апарат еукаріотичної клітини», «Класифікація форм мінливості», «Генні мутації», «Мутації на клітинному рівні».

Роздатковий матеріал: «Рівні мутаційного процесу», «Генетичні наслідки мутагенезу».

4. Таблиці-схеми на різні типи взаємодії алельних і неалельних генів, успадкування груп крові системи АВО (H), типи спадкування моногенних ознак у людини, зчеплене спадкування, роздатковий матеріал на спадкування груп крові за системою АВО (H).

Набори завдань підсумкового контролю знань.

8. Критерії оцінювання навчальних досягнень студентів

Оцінювання знань студентів за підсумкового контролю здійснюється на основі результатів поточного і проміжного контролю знань. Загальна підсумкова оцінка з дисципліни складається із суми балів за результатами поточного контролю та за виконання завдань, що виносяться на іспит.

Оцінювання знань студентів на основі даних **поточного контролю** відбувається:

- а) способом перевірки систематичності та активності роботи студента над вивченням програмного матеріалу дисципліни протягом семестру;
- б) способом виконання ним двох модульних завдань.

Контроль і оцінювання **систематичності та активності роботи** студента впродовж семестру здійснює викладач, який веде лабораторні заняття. Оцінюванню підлягають:

1) відповіді студентів і розв'язання задач на практичних заняттях, які оцінюються відповідно 0; 2,5; 5 балів кожне (при цьому викладач повинен

опитати кожного студента не менше ніж 2 рази протягом семестру за умови регулярного відвідування останнім практичних занять);

2) активна робота студента на практичних заняттях: доповнення (максимальна оцінка 2,5 бала за правильні відповіді протягом одного заняття), висловлювання власної думки з обговорюваних питань та підготовка дискусійних, проблемних матеріалів з тих питань, що обговорюються на заняттях (максимальна оцінка 5 балів за роботу протягом одного заняття);

3) самостійна робота студентів - написання і презентація рефератів, міні-лекцій.

Усі бали, отримані студентом протягом семестру за систематичність та активність роботи над вивченням програмного матеріалу дисципліни, підсумовуються викладачем (загальна кількість не може перевищувати 70 балів).

8.1. Критерії оцінки рівня знань на практичних заняттях

На практичних заняттях кожен студент з кожної теми виконує індивідуальні завдання.

Загальні критерії оцінювання успішності студентів, які отримали за 4-бальною шкалою оцінки «відмінно», «добре», «задовільно», «незадовільно», подано у таблиці:

Оцінка	Критерії оцінювання
«відмінно»	ставиться за повні та міцні знання матеріалу в заданому обсязі, вміння вільно виконувати практичні завдання, передбачені навчальною програмою; за знання основної та додаткової літератури; за вияв креативності у розумінні і творчому використанні набутих знань та умінь.
«добре»	ставиться за вияв студентом повних, систематичних знань із дисципліни, успішне виконання практичних завдань, засвоєння основної та додаткової літератури, здатність до самостійного поповнення та оновлення знань. Але у відповіді студента наявні незначні помилки.
«задовільно»	ставиться за вияв знання основного навчального матеріалу в обсязі, достатньому для подальшого навчання і майбутньої фахової діяльності, поверхову обізнаність з основною і додатковою літературою, передбаченою навчальною програмою; можливі суттєві помилки у виконанні практичних завдань, але студент спроможний усунути їх за допомогою викладача.
«незадовільно»	виставляється студентові, відповідь якого під час відтворення основного програмового матеріалу поверхова, фрагментарна, що зумовлено початковими уявленнями про предмет вивчення. Така оцінка ставиться студенту, неспроможному до навчання чи виконання фахової діяльності після закінчення ВНЗ без повторного навчання за програмою відповідної дисципліни.

Кількість балів за роботу з теоретичним матеріалом, на лабораторних заняттях, під час виконання самостійної та індивідуальної навчально-дослідної роботи залежить від дотримання таких вимог:

- своєчасність виконання навчальних завдань;
- повний обсяг їх виконання;
- якість виконання навчальних завдань;
- самостійність виконання;
- творчий підхід у виконанні завдань;
- ініціативність у навчальній діяльності.

8.2. Підсумкове оцінювання знань студента

Рейтинг студента із засвоєння дисципліни визначається за 100-бальною шкалою. Він складається з рейтингу з навчальної роботи, для оцінювання якої призначається 60 балів, і рейтингу з атестації (диференційованого заліку) - 40 балів. Атестація проводиться у формі письмової контрольної роботи.

Рейтинг студента з дисципліни переводиться в національну оцінку та оцінку ECTS. Рівень знань оцінюється:

1.1. За шкалою ECTS – “A”, за шкалою навчального закладу 90 – 100 балів, за національною шкалою “**відмінно**” – студент дає вичерпні, обгрунтовані, теоретично і практично вірні відповіді не менш ніж на 90% запитань; рішення задач та практичні справи вірні; демонструє знання підручників, посібників, інструкцій; проводить узагальнення і висновки, акуратно оформляє завдання, був присутній на лекціях, має конспект лекцій, реферати з основних тем курсу.

1.2. За шкалою ECTS – “BC” за шкалою навчального закладу 74 – 89 балів, за національною шкалою “**добре**” – студент володіє знаннями матеріалу на рівні 1.1, але допускає незначні помилки у формуванні термінів, категорій і розрахунків, за допомогою викладача швидко орієнтується і знаходить правильні відповіді, був присутній на лекціях, має конспект лекцій, реферати з основних тем курсу.

1.3. За шкалою ECTS – “DE”, за шкалою навчального закладу 60 – 73 бали, за національною шкалою “**задовільно**” – коли студент дає правильну відповідь не менше ніж на 60% питань, або на всі запитання дає недостатньо обгрунтовані, невичерпні відповіді, допускає грубі помилки, які виправляє за допомогою викладача. При цьому враховується наявність конспекту за темою завдань та самостійність.

1.4. За шкалою ECTS – “FX”, за шкалою навчального закладу 35 – 59 балів, за національною шкалою “**незадовільно з можливістю повторного складання**” – студент дає правильну відповідь не менше ніж на 35% питань, або на всі запитання дає необгрунтовані, невичерпні відповіді, допускає грубі помилки, які частково виправляє за допомогою викладача. Має неповний конспект лекцій.

1.5. За шкалою ECTS – “F”, за шкалою навчального закладу менше 35 балів, за національною шкалою “**незадовільно з обов’язковим повторним курсом**” –

коли студент дає правильну відповідь менше ніж на 35% питань, або на всі запитання дає необґрунтовані, невичерпні відповіді; допускає грубі помилки, не має конспекту лекцій, не виконує завдання у встановлені терміни.

Шкала оцінювання навчальних досягнень студентів

Семибальна система	Середній бал	100-бальна система	Залік	Семибальна система	Середній бал	100-бальна система	Залік
Відмінно A (5)	5	100	Зараховано	Незадовільно FX (2)	2,9	59	Не зараховано
	4,9	97			2,8	56	
	4,8	93			2,7	53	
	4,7	90			2,6	50	
Добре B (4,5)	4,6	89			2,5	47	
	4,5	85			2,4	44	
	4,4	82			2,3	41	
					2,2	38	
Добре C (4)	4,3	81		2,1	36		
	4,2	78		2,0	35		
	4,1	76		1,9	34		
	4,0	74		1,8	29		
Задовільно D (3,5)	3,9	73		1,7	23		
	3,8	70		1,6	18		
	3,7	68		1,5	13		
	3,6	66		1,4	8		
	3,5	64	1,3	4			
Задовільно E (3)	3,4	63	1,2	3			
	3,3	62	1,1	2			
	3,2	61	1	1			
	3,1	60					
	3,0	60					

Список рекомендованої літератури

Основна література

1. Александров А.А. Психогенетика: Учебное пособие для вузов / А. А. Александров. – М., С.-П.; Питер, 2004. – 192 с.
2. Аносов І. П. Начала педагогічної генетики: Навч. посібник для ВНЗ / І.П. Аносов, Р.Л. Кулинич. – К.: Акцент, 2005. – 352 с
3. Асанов А. Ю., Демикова Н .С., Морозов С. А. Основы генетики и наследственные нарушения развития у детей: Уч. Пособие для педвузов / А. Ю. Асанов, Н.С. Демикова, С.А. Морозов. – М.: Академія, 2003 – 224 с. – <http://medlib.ws/anatome/237-osnovy-genetiki-i-nasledstvennye-narusheniya.html>.
4. Бочков Н.П. Клиническая генетика: Учебник / Н.П.Бочков. – М.: ГЕОТАР –МЕД, 2002. – 448 с. – <http://www.rosmedic.ru/genetika/klinicheskaya-genetika.-bochkov-n.p-2.html>.
5. Бужієвська Т.І. Основи медичної генетики: навч. посібник для ВМЗО / Т.І.Бужієвська. – К.: Здоров'я, 2001. – 136 с.
6. Помогайбо В.М., Петрушов А.В. Генетика людини: Навчальний посібник для студентів вищих навчальних закладів / В.М. Помогайбо, А.В. Петрушов.- К.: Академія, 2014.- 325 с.

Додаткова література

1. Генетика [Текст] / ред. В.И. Иванов. - М.: Академкнига, 2007. - 638 с.
2. Никольский, В.И. Генетика [Текст] /В.И.Никольский. - М.:Академия, 2010. - 248 с.
3. Тоцький В. Генетика: Підручник для студ.біол.спец.ун-тів.- В 2-х т. / В.М.Тоцький. - Одеса: Астропринт,2000.-Т.1.-476 с.;Т.2.-276 с.
4. Топорнина Н.А. Генетика человека: Практикум для вузов / Н.А.Топорнина. - М.: Владос, 2003.- 120 с.
5. Шевченко В.А. Генетика человека: Учеб. для студ. высш. учеб. заведений.- 2-е изд., испр. и доп. / В.А. Шевченко, И.А. Топорнина, Н.С. Стволинская. - М.: Гуманит. изд. центр ВЛАДОС, 2004.- 240 с.

Інтернет-ресурси:

1. База знань з біології людини (розділ «Генетика»). - Режим доступу: <http://humbio.ru/humbio/genetics.htm>.
2. Все про гени. - Режим доступу: http://vse-pro-geny.com/ru_home.html.
3. MedicalPlanet Генетика (розділ «Генетика»). - Режим доступу: <http://medicalplanet.su/genetica>.
4. PubMed <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/> - англomовна текстова база даних медичних та біологічних публікацій, створена Національним центром біотехнологічної інформації на основі розділу «біотехнологія» Національної медичної бібліотеки США.