**МІНІСТЕРСТВО ОСВІТИ І НАУКИ УКРАЇНИ**

**ХЕРСОНСЬКИЙ ДЕРЖАВНИЙ УНІВЕРСИТЕТ**

**ФАКУЛЬТЕТ БІОЛОГІЇ, ГЕОГРАФІЇ ТА ЕКОЛОГІЇ**

**КАФЕДРА БІОЛОГІЇ ЛЮДИНИ ТА ІМУНОЛОГІЇ**

ЗАТВЕРДЖЕНО

на засіданні кафедри біології

людини та імунології

протокол № від 2020 р.

Завідувач кафедри

\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_ (О.М. Гасюк)

**СИЛАБУС НАВЧАЛЬНОЇ ДИСЦИПЛІНИ/ОСВІТНЬОЇ КОМПОНЕНТИ**

**“ГЕНЕТИКА ЛЮДИНИ”**

**(заочна форма навчання)**

Освітня програма другого (магістерського) рівня вищої освіти

Спеціальність: 014 Середня освіта (Біологія та здоров’я людини)

Галузь знань: Освіта/ Педагогіка

ХЕРСОН – 2020

|  |  |
| --- | --- |
| Назва навчальної дисципліни/освітньої компоненти | **Генетика людини** |
| Викладач | Доцент **Лановенко Олена Геннадіївна** |
| Посилання на сайт | KSU Online |
| Контактний тел. | (+38) 095 00 26 889 |
| E-mail викладача | lanovenko2708@gmail.com |
| Графік консультацій | Консультації проводяться в день проведення лекцій/практичних занять (за попередньою домовленістю): вул. Університетська,27, ауд. 709, а також в он-лайн режимі в системі Moodle (час консультацій попередньо узгоджується через електронну пошту викладача). |

**1. Анотація курсу**

Навчальна дисципліна ”Генетика людини”є вибірковим компонентом освітньо-професійної програми «Середня освіта (Біологія та здоров’я людини)» другого (магістерського) рівня вищої освіти за спеціальністю 014 Середня освіта (Біологія та здоров’я людини) галузі знань Освіта/ Педагогіка, котра викладається упродовж першого семестру обсягом 3 кредити за Європейською Кредитно-Трансферною Системою (ECTS). Навчальний курс включає вивчення методів генетики людини; генетичних механізмів виникнення спадкових захворювань, які спричинюють вади фізичного, фізіологічного, розумового розвитку дітей, їх девіантну поведінку; методи діагностики і профілактики спадково обумовленої патології.

Майбутні вчителі біології можуть застосовувати методи генетики людини для розрахунку ризику моногенних і мультифакторіальних ознак або захворювань, визначати генні та хромосомні хвороби та спадково обумовлені відхилення фізичного розвитку дітей. Зміст курсу відповідає вимогам підготовки вчителя-біолога.

**2. Мета та завдання курсу**

***Мета курсу*** : формування системи знань про закономірності та механізми спадкування ознак у людини в нормі та патології, про причини спадково обумовлених відхилень від нормального розвитку, особливості спадкування інтелекту, причини та механізми спадково обумовлених порушень розвитку і поведінки людини.

***Завдання курсу:***

*теоретичні:*

- ознайомити студентів з сутністю та особливостями використання генеалогічного, близнюкового, цитогенетичного, популяційно-генетичного, молекулярно-генетичного методів антропогенетики;

- дати уявлення про генетику статі людини в нормі та патології;

- охарактеризувати етіологію та патогенез основних груп генних, хромосомних, мультифакторіальних захворювань людини, спадкових хвороб з некласичним типом успадкування;

- охарактеризувати причини та механізми спадково обумовлених порушень розвитку та поведінки людини (вроджених вад розвитку, розумової відсталості, затримки психічного розвитку, дитячого аутизму);

- ознайомити студентів із сучасними методами пренатальної діагностики та профілактики спадкових захворювань людини;

- навести мету, завдання, методи та показання для медико-генетичного консультування;

- сформувати уявлення про генетичні основи формування інтелектуальних здібностей людини, особливості спадкування інтелекту;

- навести сучасні погляди на генетичні аспекти еволюції і геногеографії людини.

***практичні:***

- вільно володіти методами генетики людини, вміти використовувати їх в освітній діяльності;

- оволодіти алгоритмами проведення генетичного аналізу спадкування ознак у людини та сприяти формуванню логіки його коректної інтерпретації;

- розраховувати ризик народження хворої дитини за наявності генної або хромосомної патології у батьків;

- виявляти та аналізувати спадково обумовлені причини фізичних або психічних відхилень у дітей;

- складати родоводи та здійснювати генеалогічний аналіз.

**3. Програмні компетентності та результати навчання**

***Загальні та фахові компетентності, що формуються під час навчання:***

|  |  |
| --- | --- |
| *Шифр* | *Зміст компетентності* |
| ЗК 1 | Здатність до використання знань та умінь, набутих у процесі вивчення предмету; |
| ФК7 | Здатність використовувати біологічні поняття, закони, концепції, вчення й теорії біології для пояснення та розвитку розуміння цілісності та взаємозалежності живих систем; розкривати сутність біологічних явищ і процесів |
| ФК8 | Здатність розуміти й уміти пояснити будову, функції, життєдіяльність, розмноження, класифікацію, походження, поширення, використання живих систем |
| ФК9 | Здатність розв’язувати генетичні задачі різними способами |

***Програмні результати навчання:***

|  |  |
| --- | --- |
| *Шифр* | *Зміст компетентності* |
| ПРН1 | Відтворює історичні етапи розвитку генетики людини |
| ПРН4 | Оперує базовими категоріями та поняттями генетики людини |
| ПРН11 | Розуміє і пояснює молекулярні механізми формування ознак людини в нормі та патології |
| ПРН12 | Розуміє загальну структуру біологічної науки, сутність положень провідних теоретичних узагальнень біології, біологічну термінологію і номенклатуру; транслює їх учням на основі принципу науковості |
| ПРН14 | Розуміє особливості будови й функцій організму людини, основи здорового способу життя, засоби оцінки рівня складників здоров’я людини; застосовував здоров’язбережувальні технології у професійній діяльності |
| ПРН19 | Застосовує уміння розв’язувати задачі з генетики людини в професійній діяльності |
| ПРН21 | Відтворює та інтерпретує особливості онтогенезу і адаптогенезу живих систем |

**4. Обсяг курсу на поточний навчальний рік**

Програма розрахована на вивчення курсу в першому семестрі, який завершується екзаменом.

|  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- |
| Кількість кредитів/годин | Лекції (год.) | Практичні заняття (год.) | Самостійна робота (год.) |
| 4 (120 годин) | 12 | 10 | 98 |

**5. Ознаки курсу**

|  |  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- | --- |
| Рік викладання | Семестр | Спеціальність | Курс (рік навчання) | Обов’язкова/вибіркова компонента |
| 2020-2021 | 1-ий | 014 Середня освіта (Біологія та здоров’я людини) | 2-ий | Вибіркова |

**6. Технічне та програмне забезпечення/ обладнання**

Персональний комп’ютер, комп'ютерні програми, проектор. Презентації, лекції, колаборативне навчання (форми – групове розв’язання завдань, діалогове навчання, індивідуальні завдання із спільним обговоренням), дискусія. Бесіди з обговорення проблем, роботи в малих групах. Теми, завдання представлені в Робочій програмі дисципліни. Консультації. Організація самостійної роботи, самоконтроль.

**7. Політика курсу**

Під час вивчення дисципліни ”Генетика людини” слід дотримуватися наступних правил:

1. Не запізнюватися на заняття. 2. Дотримуватися техніки безпеки. 3. Відвідування занять є обов’язковим. Якщо з будь-якої причини студент не відвідує заняття, він нестиме відповідальність за незасвоєний навчальний матеріал. 4. Завчасно ознайомитися з темою практичної роботи. 5. Пропущені заняття слід відпрацьовувати у встановлений викладачем час.

6. Роботи здобувачів є виключно оригінальними дослідженнями чи міркуваннями. Будь-яке списування або плагіат (використання, копіювання підготовлених завдань або розв’язаних задач іншими студентами) каратиметься ануляцією зароблених балів.

**8. Схема курсу**

|  |  |  |  |  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- |
| Тиждень, дата, години (вказується відповідно до розкладу навчальних занять) | Тема, план  *Плани лекційних і практичних занять до тем курсу представлені на платформі KSU Оnline* | | Форма навчального заняття, кількість годин (аудиторної роботи) | Список джерел (за нумерацією розділу 11) | | Завдання | Максимальна кількість балів |
| **Змістовий модуль 1. Методи антропогенетики** | | | | | | | |
| Тиждень А | **Тема 1. Предмет і задачі антропогенетики. Історія розвитку генетики людини**  *Людина як об’єкт генетичних досліджень, її специфіка.* *Історія генетики людини.* *Основні методи антропогенетики та медичної генетики* | | Лекція – 2 год. | | [3,4,5, 9] | Сучасний етап розвитку антропогенетики: досягнення та перспективи (реферат). Генетика людини та євгеніка (презентація). Основні методи антропогенетики та медичної генетики (таблиця). Нерозв’язані проблеми генетики людини та перспективи їх вирішення (доповідь) | 5 |
| Тиждень Б | **Тема 2. Закономірності спадкування ознак людини**  *Типи спадкування ознак у людини. Особливості спадкування моногенних і полігенних ознак. Особливості спадкування ознак, зчеплених із статтю. Розвиток первинних і вторинних статевих ознак. Генетичні механізми розвитку статі в людини. Порушення розвитку статі, їх причини та наслідки.* | | Лекція – 2 год.  Практичне заняття - 2 год. | | [4,5,7, 11,13] | Генетичний аналіз моногенного спадкування ознак людини (розв’язання задач). Генетичний аналіз зчепленого спадкування ознак людини (розв’язання задач). Генетичний аналіз зчепленого зі статтю спадкування ознак людини (розв’язання задач різних типів). | 5 |
| Тиждень А | **Тема 3. Генеалогічний, близнюковий, біохімічний методи антропогенетики**  *Генеалогічний аналіз, його мета.*  *Поняття про конкордантність і дискордантність пар близнюків. Формули розрахунків коефіцієнту успадковуваності ознаки. Способи діагностики дефектів обміну білків, ліпідів, вуглеводів в організмі людини* | | Лекція – 2 год.  Практичне заняття – 2 год. | | [3,5,8,10, 13] | Складання та аналіз родоводів (схеми). Приклади використання методу близнюків у генетиці людини (презентація). Напрямки практичного використання близнюкового методу (реферат). Якісні тести, що дозволяють визначити порушення обміну речовин у людини (доповідь). Розв’язання типових задач з генетики людини | 5 |
| Тиждень Б | **Тема 4. Цитогенетичний, популяційно-статистичний і молекулярно-генетичний методи антропогенетики.**  *Каріотип людини в нормі. Методи вивчення каріотипу. Каріотипування Генетичний тягар популяції та його види. Фактори динаміки генетичної структури популяцій людини, що змінюють частоти алелей і генотипів.* *Молекулярно-генетичні методи антропогенетики* | | Лекція – 2 год.  Практичне заняття - 2 год. | | [2, 4, 11,12, 15] | Аналіз каріотипу людини (схема). Морфологія і структура метафазних хромосом. Каріограма хромосом людини (рисунок). Денверівська класифікація хромосом людини (таблиця). Каріотипування та його значення (презентація). Розрахунок частот генів і генотипів в популяціях (розв’язання задач). Методи вивчення каріотипу (доповідь). Полімеразна ланцюгова реакція (ПЛР): цілі використання, необхідні реактиви, принципи, послідовні етапи методу (презентація) | 5 |
| Тиждень А | **Тема 5. Генні хвороби людини та їх причини**  *Класифікація генних захворювань людини. Характеристика найпоширеніших ензимопатій, коагулопатій, гемоглобінопатій, фетопатій. Генні хвороби обміну та накопичення. Діагностика генних дефектів* | Лекція – 2 год.  Практичне заняття - 2 год. | | | [1,2,3,6, 9, 17] | Генні захворювання людини: етіологія, патогенез, методи діагностики та профілактики (презентація). Генетичний аналіз успадкування генних захворювань людини (розв’язання типових задач). Використання біохімічних методів діагностики для визначення гетерозиготних носіїв спадкових захворювань (реферат). Молекулярні механізми канцерогенезу (доповідь). | 5 |
| Тиждень Б | **Тема 6. Хромосомні захворювання людини**  *Цитогенетичні механізми спадкових синдромів при порушеннях кількості або структури аутосом та статевих хромосом. Етіологія і патогенез найпоширеніших хромосомних захворювань людини. Хвороби геномного імпринтингу, їхня характеристика.* | Лекція – 2 год.  Практичне заняття - 2 год. | | | [1,2,6,12, 15] | Генетичні наслідки нерозходження аутосом та статевих хромосом під час формування гамет (розв’язання типових задач, робота в малих групах).  Роль цитогенетичного методу в діагностиці хромосомних хвороб (реферат). Хвороби геномного імпринтингу (презентація) | 5 |
|  | | | | | **Середній максимальний бал за аудиторну роботу** | | **5** |

**САМОСТІЙНА РОБОТА СТУДЕНТА (СРС)**

|  |  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- | --- |
| Тема, план  *Плани лекційних і практичних занять до тем курсу представлені на платформі KSU online* | Кількість годин СРС | Список джерел (за нумерацією розділу 11) | Завдання для самостійної роботи | Максимальна кількість балів |
| **Тема 1. Предмет і задачі антропогенетики. Історія розвитку генетики людини** | 10 год. | [ 3,4,5,9 ] | Людина як об’єкт генетичних досліджень, її специфіка. Історія генетики людини. Основні методи антропогенетики та медичної генетики (презентація).  Сучасний етап розвитку антропогенетики: досягнення та перспективи (реферат). Генетика людини та євгеніка (презентація). Основні методи антропогенетики та медичної генетики (таблиця). Нерозв’язані проблеми генетики людини та перспективи їх вирішення (реферат). | 2,5 |
| **Тема 2. Закономірності спадкування ознак людини** | 20 год. | [ 4,5,7,8, 11,13] | Типи спадкування ознак у людини. Особливості спадкування моногенних і полігенних ознак (реферат).  Особливості спадкування ознак, зчеплених із статтю. Розвиток первинних і вторинних статевих ознак. Генетичні механізми розвитку статі в людини. Порушення розвитку статі, їх причини та наслідки. Статевий хроматин: особливості утворення, методи виявлення (реферат).  Особливості спадкування груп крові. Резус-конфлікт і його причини (реферат).  Генетичний аналіз моногенного спадкування ознак у людини (розв’язання задач). Генетичний аналіз полігенного спадкування (розв’язання типових задач). Генетичний аналіз зчепленого спадкування ознак у людини (розв’язання задач). Генетичний аналіз зчепленого зі статтю спадкування ознак у людини (розв’язання задач різних типів). | 2,5 |
| **Тема 3. Генеалогічний, близнюковий, біохімічний методи антропогенетики** | 10 год. | [3,5,8,10, 13] | Генеалогічний аналіз, його мета. Складання родоводів, загальновизнана символіка. Приклади родоводів. Генеалогічний аналіз, його мета (реферат).  Поняття про конкордантність і дискордантність пар близнюків. Формули розрахунків коефіцієнту успадковуваності ознаки. Напрямки практичного використання близнюкового методу‚ приклади використання в генетиці людини (реферат).  Способи діагностики дефектів обміну білків, ліпідів, вуглеводів в організмі людини (презентація).  Складання та аналіз родоводів (схеми). Приклади використання методу близнюків у генетиці людини (презентація). Напрямки практичного використання близнюкового методу (реферат). Якісні тести, що дозволяють визначити порушення обміну речовин у людини (реферат). | 2,5 |
| **Тема 4. Цитогенетичний, популяційно-статистичний і молекулярно-генетичний методи антропогенетики** | 10 год. | [2, 4, 11,12, 15] | Каріотип людини в нормі. Методи вивчення каріотипу. Каріотипування та його значення (реферат).  Генетичний тягар популяції та його види. Фактори динаміки генетичної структури популяцій людини, що змінюють частоти алелей і генотипів (реферат). Молекулярно-генетичні методи антропогенетики. Полімеразна ланцюгова реакція (ПЛР): цілі використання, необхідні реактиви, принципи, послідовні етапи методу (презентація)  Аналіз каріотипу людини (схема). Морфологія і структура метафазних хромосом. Каріограма хромосом людини (рисунок). Денверівська класифікація хромосом людини (таблиця). Розрахунок частот генів і генотипів в популяціях (розв’язання типових задач). | 2,5 |
| **Тема 5. Генні хвороби людини та їх причини** | 10 год. | [3,4,5,  9] | Генні захворювання людини: етіологія, патогенез, методи діагностики та профілактики (презентація). Генетичний аналіз успадкування генних захворювань людини (розв’язання типових задач). Використання біохімічних методів діагностики для визначення гетерозиготних носіїв спадкових захворювань (реферат). Молекулярні механізми канцерогенезу (презентація). | 2.5 |
| **Тема 6. Хромосомні захворювання людини** | 10 год. | [1,2,6,12, 15] | Генетичні наслідки нерозходження аутосом та статевих хромосом під час формування гамет (розв’язання типових задач). Роль цитогенетичного методу в діагностиці хромосомних хвороб (реферат). Хвороби геномного імпринтингу (презентація) | 2,5 |
| **Тема 7. Медико-генетичне консультування, його цілі та задачі** | 10 год. | [1,2,5,7, 12, 14] | Цілі та задачі МГК. Етапи складання генетичного прогнозу в родині індивідуума з аномалією фізичного, психічного або статевого розвитку. Вибір профілактичних заходів щодо попередження народження хворої дитини. Основні показання для направлення родини до медико-генетичної консультації (реферат).  Сучасні методи пренатальної діагностики і профілактики спадкових захворювань (презентація). Каріотипування, біохімічні, інвазивні, молекулярно-генетичні методи, УЗ-діагностика (таблиці, схеми). | 2,5 |
| **Тема 8. Генетика поведінки та інтелекту людини Генетичні аспекти еволюції людини** | 18 год. | [ 3,12,17] | Роль індивідуального середовища в мінливості інтелекту.Генетика інтелекту (реферат).  Аутизм: клінічна картина, етіологія, патогенез, статева диференціація, успадковуваність, поширеність у популяціях (реферат). Синдром дефіциту уваги та гіперактивності (СДУГ) як найчастіший серед нейроповедінкових розладів дитячого віку (доповідь). Нездатність до навчання: поняття, класифікація, поширеність (реферат). Дислексія. Специфічна нездатність до читання (СНЧ). Нерівномірність розподілення дислексії серед пробандів чоловічої і жіночої статі. Дислалія (презентація).  Поняття про гаплогрупу та гаплотип. «Генетична археологія» та її практичне використання (реферат). | 2,5 |
| **Всього годин:** | **98** |  | **Всього балів за самостійну роботу** | **20** |

Підсумкова оцінка з навчальної дисципліни виставляється за двома складовими - результатами поточної навчальної діяльності та за результатами написання підсумкової контрольної роботи. У процесі навчальної діяльності студент послідовно і систематично накопичує бали за виконання всіх запланованих видів робіт, зазначених у робочій програмі дисципліни. Контроль успішності навчання здійснюється через поточний і семестровий (академічний) контроль.

**9. Форма (метод) контрольного заходу та вимоги до оцінювання програмних результатів навчання:**

***Поточний контроль*** знань здійснюється під час практичних занять і визначає рівень підготовленості студента до виконання конкретних завдань. Для перевірки знань студентів використовуються *методи*: творчої діяльності, перевірки та оцінювання знань і вмінь. ***Форми поточного контролю:*** 1) опитування за темами лекцій і за темами практичних занять; 2) написання реферату; 4) перевірка виконання практичних завдань; 5) презентація; 6) розв’язання генетичних задач.

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 оцінки виконання завдань самостійної роботи студента (СРС); 3) способом оцінки виконання домашньої контрольної роботи.

**9.3. *Критерії оцінювання за підсумковою формою контролю:***  екзамен і результати навчально-практичної діяльності. *Критеріями оцінки результатів* *навчання* є наступні параметри:

- знання методів антропогенетики та вміння їх використовувати на практиці;

- знання найважливішої термінології (глосарій);

- системність отриманих знань, розуміння механізмів виникнення спадково обумовленої патології;

− вміння розв’язувати типові задачі з генетики людини;

− вміння коректно інтерпретувати результати генетичного аналізу спадкування ознак.

Загальна підсумкова оцінка з навчальної дисципліни виводиться із суми балів за домашню контрольну роботу (не більше 40 балів), за екзамен (4 питання по 10 балів кожне, максимум 40 балів), за самостійну роботу студента (не більше 20 балів).

|  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- |
| Тема 1 | Тема 2 | Тема 3 | Тема 4 | Тема 5 | Тема 6 | Тема 7 | Тема 8 | Екзамен | Самостійна робота студента | Всього балів |
| 5 | 5 | 5 | 5 | 5 | 5 | 5 | 5 | 40 | 20 | 100 |

Питання з тем навчальної дисципліни наведені в контрольній роботі за варіантами, котра має бути виконана вдома та здана на оцінювання не пізніше, ніж за місяць до проведення підсумкового контролю знань (екзамен в усно-письмовій формі).

**Розподіл балів, які отримують здобувачі за результатами опанування освітньої компоненти/навчальної дисципліни**

|  |  |  |
| --- | --- | --- |
| № | Види навчальної діяльності (робіт) | **Сума балів** |
| 1. | аудиторна робота (або заняття у дистанційному режимі) | **10** |
| - практичні роботи (середній бал за виконання всіх робіт)  - тестування | **5**  **5** |
| 2. | самостійна робота | **20** |
| 3. | Екзамен в усно-письмовій формі | **40** |
|  | Контрольна робота з практичної частини (виконується вдома) | **30** |
| 4 | **Разом балів** | **100** |

**Критерії оцінювання окремих видів навчальної діяльності**

|  |  |
| --- | --- |
| ***Письмова контрольна робота*** | |
| *Бали* | *Критерії оцінювання* |
| 5 | студент дає вичерпнi, обгрунтованi, теоретично i практично вiрнi вiдповiдi не менш нiж на 90% запитань; демонструє знания пiдручникiв, посiбникiв, iнструкцiй; проводить узагальнення i висновки. |
| 4 | студент володiє знаннями матерiалу на високому рiвнi, але допускає незначнi помилки у формулюваннi термінів. Відповідь в цілому написана грамотно з використанням фахових термінів і понять. |
| 3 | студент дає правильну вiдповiдь не менше нiж на 60% питань, або на всi запитання дає недостатньо обгрунтованi, невичерпнi вiдповiдi, допускає грубi помилки. Відповіді є недостатньо послідовними, допущені певні неточності та похибки у логіці викладу матеріалу, власні висновки відсутні. |
| 2 | студент дає правильну вiдповiдь не менше нiж на 35% питань, або на всi запитання дає необгрунтованi, невичерпнi вiдповiдi, допускає грубi помилки. |
| 1 | Знання фрагментарні, термінологічний апарат відсутній, викладення програмного матеріалу на побутовому рівні. |
| Підсумкова контрольна робота складається з теоретичної та розрахункової частин: теоретична частина викладається у вигляді огляду літератури за проблемою, розрахункова частина включає виконання розрахунків за формулами та пояснення отриманих результатів. Контрольна робота оформляється у вигляді електронної презентації або письмової роботи (реферату) та захищається на практичному занятті. Позитивна оцінка за контрольну роботу ставиться у випадку обґрунтованої та повної відповіді на питання за зазначеною тематикою. | |
| ***Критерії оцінювання рівня знань на практичних заняттях*** | |
| *Бали* | Критерії оцінювання |
| 5 | повні та міцні знання матеріалу в заданому обсязі, вміння вільно виконувати практичні завдання, передбачені навчальною програмою; знання основної та додаткової літератури; вияв креативності у розумінні і творчому використанні набутих знань та умінь. |
| 4 | повні, систематичні знання, успішне виконання практичних завдань, засвоєння основної та додаткової літератури, здатність до самостійного поповнення та оновлення знань. Але у відповіді студента наявні незначні помилки. |
| 3 | знання основного навчального матеріалу в обсязі, достатньому для подальшого навчання і майбутньої фахової діяльності, поверхова обізнаність з основною і додатковою літературою, передбаченою навчальною програмою; можливі суттєві помилки у виконанні практичних завдань, але студент спроможний усунути їх за допомогою викладача. |
| 2 | відповідь під час відтворення основного програмового матеріалу поверхова, фрагментарна, що зумовлено початковими уявленнями про предмет вивчення. |
| 1 | Відсутній термінологічний апарат, студент пояснює теоретичний матеріал на побутовому рівні, не володіє знаннями з теми |

Кількість балів за роботу з теоретичним матеріалом, на практичних заняттях, під час виконання самостійної 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.

|  |  |
| --- | --- |
| ***Контроль СРС (реферат, доповідь, презентація)*** | |
| *Бали* | *Критерії оцінювання* |
| 20 | Повністю виконані всі вимоги щодо оформлення та презентації, студент чітко відповідає на всі запитання викладача. |
| 15 | Незначні зауваження з оформлення роботи. Студент допускає незначні неточності, які виправляє за допомогою викладача |
| 10 | Тема роботи розкрита частково, неповно, студент демонструє труднощі у викладенні тексту, в аргументації. |
| 5 | Робота не оформлена відповідно вимогам, студент не знаходить відповіді на запитання викладача за темою роботи. |
| 0 | Відсутність роботи, незнання змісту навчального матеріалу. |

Самостійна робота студентів передбачає вивчення лекційного матеріалу, роботу з літературою, підготовку до занять, підготовку до поточного та підсумкового контролю за всіма змістовими модулями, виконання контрольної роботи та підготовку доповіді.

**Шкала оцінювання результатів навчання здобувачів вищої освіти**

Оцінка відповідає рівню сформованості загальних і фахових компетентностей та отриманих програмних результатів навчання здобувача освіти та визначається шкалою ЄКТС та національною системою оцінювання.

**Шкала оцінювання за ЄКТС**

|  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- |
| Сума балів /Local grade | Оцінка ЄКТС | | Оцінка за національною шкалою/National grade |
| 90 – 100 | **А** | excellent | Відмінно |
| 82-89 | **В** | good | Добре |
| 74-81 | **С** |
| 64-73 | **D** | satisfactory | Задовільно |
| 60-63 | **Е** |
| 35-59 | **FX** | fail | Незадовільно з можливістю повторного складання |
| 1-34 | **F** | незадовільно з обов’язковим повторним вивченням дисципліни |

**Взаємозв’язок між програмними результатами навчання та обов’язковими видами навчальної діяльності**

|  |  |  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- | --- | --- |
| Види робіт  Програмні  результати  навчання (ПРН) | Тестування | Усне опитування (виступ, доповідь, участь у обговоренні) | Практичні роботи | Письмові роботи (контрольні, розрахункові, есе, кейси) | Разом |
| ПРН 1 | **+** |  |  | **+** | 10 |
| ПРН 2 | **+** | **+** | **+** | **+** | 20 |
| ПРН11 |  |  |  | **+** | 5 |
| ПРН 12 | **+** | **+** | **+** | **+** | 5 |
| ПРН14 |  | **+** |  |  | 5 |
| ПРН19 |  |  | **+** | **+** | 10 |
| ПРН21 |  | **+** |  |  | 5 |
| **Разом балів** |  |  |  |  | **60** |

**ПИТАННЯ ДЛЯ ПІДСУМКОВОГО КОНТРОЛЮ ЗНАНЬ**

1. Предмет і завдання генетики людини. Історія розвитку антропогенетики. Розвиток медичної генетики. Людина як об’єкт генетичних досліджень, її специфіка.

2. Типи спадкування менделюючих моногенних ознак: аутосомно-домінантний, аутосомно-рецесивний, Х-зчеплений домінантний, Х-зчеплений рецесивний, У-зчеплений, цитоплазматичний, кодомінантний, їхня характеристика.

3. Хромосомна теорія Т.Моргана. Зчеплені гени, кросинговер. Успадкування зчеплених ознак у людини.

4. Механізм спадкування груп крові системи АВО та резус-системи. Причини та механізми виникнення резус-конфлікту матері і плоду.

5. Особливості спадкування ознак, зчеплених із статтю. Розвиток первинних і вторинних статевих ознак. Генетичні механізми розвитку статі в людини.

6. Порушення розвитку статі, їх причини та наслідки. Справжній і несправжній гермафродитизм. Статевий хроматин: особливості утворення, методи виявлення.

7. Генеалогічний метод,його схема. Складання родоводів, загальновизнана символіка. Приклади родоводів. Генеалогічний аналіз, його мета.

8. Близнюковий метод антропогенетики. Конкордантність пар близнюків. Формули розрахунків коефіцієнту спадкоємності ознаки. Напрямки практичного використання методу близнюків‚ приклади використання в генетиці людини.

9. Сутність біохімічного методу. Способи діагностики дефектів обміну білків, ліпідів, вуглеводів в організмі людини. Якісні тести, що дозволяють визначити порушення обміну речовин.

10.Цитогенетичний метод і його практичне використання**.**  Каріотипування. Ідіограма хромосом людини, номенклатура.

11. Популяційно-статистичний метод та особливості його використання. Генетичний тягар популяції та його види. Приклади розрахунку частот генів і генотипів у популяціях людини.

12. Молекулярно-генетичні методи антропогенетики та напрямки їх практичного використання. Полімеразна ланцюгова реакція (ПЛР). Методи детекції точкових мутацій.

13. Генні (молекулярні) хвороби та їх причини. Класифікація генних захворювань людини. Характеристика найпоширеніших ензимопатій, коагулопатій (гемофілія), гемоглобінопатій.

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

15. Використання генеалогічного аналізу для визначення спадкової природи захворювання, типу успадкування хвороби та розрахунку ризику народження хворої дитини у родині. Значення ранньої діагностики.

16. Цитогенетичні механізми спадкових синдромів при порушеннях кількості або структури аутосом та статевих хромосом. Значення культури лімфоцитів для вивчення хромосом людини.

17. Етіологія і патогенез найпоширеніших хромосомних захворювань людини: синдром «кошачого крику», синдроми Дауна, Едвардса, Патау, Шерешевського-Тернера, Клайнфельтера, трисомії Х. Роль цитогенетичного методу в діагностиці хромосомних хвороб.

18. Вплив геномного імпринтингу на спадкування ознак людини. Хвороби геномного імпринтингу, їх характеристика.

19. Медико-генетичне консультування (МГК), його цілі та задачі. Етапи складання генетичного прогнозу в родині індивідуума з аномалією фізичного, психічного або статевого розвитку, їх характеристика.

20. Вибір профілактичних заходів щодо попередження народження хворої дитини. Основні показання для направлення родини до медико-генетичної консультації.

21. Сучасні методи пренатальної діагностики і профілактики спадкових захворювань людини: каріотипування, біохімічні, інвазивні, молекулярно-генетичні, УЗ-діагностика.

22. Генетика поведінки та інтелекту. Роль індивідуального середовища в мінливості інтелекту. Спадкоємність вербального та невербального інтелекту, її визначення.

23. Форми дитячого дизонтогенезу. Аутизм: клінічна картина, етіологія, патогенез, статева диференціація, спадкоємність, поширеність у популяціях. Гетерогенність етіології аутизму.

24. Синдром дефіциту уваги та гіперактивності (СДУГ): оцінка поширеності, статеві відмінності у поширеності. Етіологічні причини СДУГ. Роль спадковості в маніфестації СДУГ.

25. Нездатність до навчання: поняття, класифікація, поширеність, роль ранньої діагностики та корекції. Дислексія. Специфічна нездатність до читання (СНЧ). Дислалія.

**РЕКОМЕНДОВАНА ЛІТЕРАТУРА**

**Основна література:**

1. Бужієвська Т.І. Основи медичної генетики / Т.І.Бужієвська. – К.: Здоров’я, 2001. – 136 с.

2. Медицинская генетика [Электронный ресурс] : учебник / под ред. Н. П. Бочкова. - М. : ГЭОТАР-Медиа, 2016. – 326 с.

http://www.medcollegelib.ru/book/ISBN9785970436523.html

3. Лановенко О.Г. Генетика людини: Курс лекцій / О.Г.Лановенко. - Навчальний посібник для студентів біологічних спеціальностей університетів. - Херсон: Вид-во ФОП Вишемирський В.С., 2019. – 202 с. URL: http://www.kspu.edu/ eKhSUIR.kspu.edu

4. Никольский, В.И. Генетика [Текст] /В.И.Никольский. - М.:Академия, 2010. - 248 с.

5. Помогайбо В.М. Генетика людини / В.М. Помогайбо, А.В. Петрушов.- К.: Академія, 2014.- 325 с.

6. Рубан Э.Д. Генетика человека с основами медицинской генетики [Текст]: Учебник / Э.Д.Рубан- Изд. 3-е, стер. Ростов н/Д: Феникс, 2017. – 319 с.

**Додаткова:**

7. Генетика [Текст] / ред. В.И. Иванов. - М.: Академкнига, 2007. - 638 с.

8. Лановенко О.Г. Від молекул нуклеїнових кислот до людини: Генетичні задачі з методикою розв’язання/ О.Г.Лановенко, Т.Б.Чинкіна. – Херсон: Айлант, 2005. - 156 с.

9. Лановенко О.Г. Генетика. Закономірності та механізми спадковості: підручник у 2 частинах / О.Г. Лановенко. – Ч. 1. – Херсон : Вид-во ФОП Вишемирський В.С., 2019. – 312 с.

10. Лановенко О.Г. Генетика. Лабораторний практикум.Навчально-методичний посібник для студентів біологічних спеціальностей університетів. – Херсон : ПП Вишемирський В.С., 2018. – 204 с.

11. Топорнина Н.А. Генетика человека: Практикум для вузов / Н.А.Топорнина. - М.: Владос, 2003.- 120 с.

12. Шевченко В.А. Генетика человека: Учеб. для студ. высш. учеб. заведений / В.А. Шевченко. - М.: Гуманит. изд. центр ВЛАДОС, 2004.- 240 с.

**Інтернет-ресурси:**

1. База знань з біології людини (розділ «Генетика») <http://humbio.ru/humbio/genetics.htm>.

2. Все про гени <http://vse-pro-geny.com/ru_home.html>.

3. MedicalPlanet (розділ «Генетика») <http://medicalplanet.su/genetica>.

4. NCBI databases <http://www.ncbi.nlm.nih.gov>.

5. Електронний підручник «Генетика людини» <http://niib.sfedu.ru/uchebnaya-literatura/ebook>

6. OMIM database <http://omim.org/>

7. Encyclopedia of DNA elements <http://genome.ucsc.edu./ENCODE/>

**ГЕНЕТИКА ЛЮДИНИ**

**Контрольна робота (практична частина, виконується вдома)**

**Варіант 1**

1. Охарактеризуйте основні методи генетики людини.

2. У родині в Індії, в місті Бомбей, де батько мав О групу крові, а матір – групу В, народилася дівчинка з О групою крові. Дівчинка підросла і вийшла заміж за чоловіка з групою крові А. У них народилося дві дівчинки – з АВ та О групами крові. Народження дівчинки з групою АВ від матері з групою О викликало здивування і тому це явище назвали «Бомбейський феномен». Але в літературі описано ще декілька таких випадків. 1. Встановити генотипи всіх трьох поколінь, описаних в бомбейському феномені; 2. Визначити ймовірність народження дітей з групою крові О в сім’ї першої дочки третього покоління, якщо вона вийде заміж за такого ж за генотипом чоловіка.

3. Генетичні механізми розвитку статі в людини. Порушення розвитку статі, їх причини та наслідки.

4. Каріотип людини в нормі. Методи вивчення каріотипу. Каріотипування та його значення

5. Які цитогенетичні механізми і причини виникнення синдромів Клайнфельтера, Шерешевського - Тернера, трисомії Х, Дауна? Які методи пренатальної діагностики використовуються під час скринингу цих синдромів?

6. Яких генетичних умов слід дотримуватися та які закономірності можна виявити при трансплантації тканин? Що таке ефект положення гена?

**7.** Який з трьох типів мутацій, що відбулася у людини, − аутосомно-рецесивний, аутосомно-домінантний, зчеплений зі статтю домінантний – має найбільші шанси проявитися у наступному поколінні? Чому?

8. Наведіть приклади плейотропної дії гена. Які механізми цього явища?

9. Чому частота рекомбінації хромосом використовується як один з показників генетичної небезпеки?

10. Структурний ген РНК-полімерази містить 9450 пар нуклеотидів. Сам фермент складається з 329 амінокислотних залишків. Скільки кодуючих і некодуючих нуклеотидних пар міститься в гені РНК-полімерази? Яка молекулярна маса і довжина зрілої мРНК?

11. Як ви поясните появу жінок, гетерозиготних за мутацією дальтонізму, якщо вони є дальтоніками тільки по одному оку або навіть частині ока, а також жінок – монозиготних близнюків, одна з яких дальтонік, а інша – ні?

12. Незважаючи на чисельність тест-систем, у більшості з них генетична активність речовин аналізується за результатами впливу на декілька основних процесів, що відбуваються у клітині. Що це за процеси?

13. У результаті біохімічного аналізу в молекулі мРНК людини виявлено 440 гуанілових нуклеотидів, 325 – аденілових, 128 – цитидилових, 348 – уридилових. Скільки цитидилових нуклеотидів міститься у фрагменті молекули ДНК, транскрипційною копією якої є дана мРНК?

14. Під час цитогенетичного аналізу в одній із хромосом яйцеклітини виявлено нестачу. Який можливий механізм цієї аберації? Які генетичні типи нащадків і в якому співвідношенні будуть у цього індивіда, якщо шлюбний партнер нормальний?

15. Які особливості успадкування ознак при повному і неповному зчепленні зі статтю, при нерозходженні статевих хромосом?

16. Навести критерії нехромосомного успадкування генів.

17. Які хромосомні перебудови впливають на кількість генів у хромосомах та до яких наслідків вони призводять? Охарактеризувати хвороби людини, спричинені делеціями і дуплікаціями хромосом.

18. Що таке генетична токсикологія? Які фактори генетичної небезпеки вам відомі? Що таке генетична активність факторів оточуючого середовища?

19. В Африці на 1 мільйон населення трапляються 4 альбіноси. Визначити частку гомозигот з нормальною для негроїдів пігментацією шкіри через чотири покоління.

20. У клітинах шкіри людини-альбіноса та у кутикулі аскариди не синтезується пігмент меланін. Порівняйте ці явища та назвіть можливі його механізми. Який з цих випадків можна віднести до мутаційної мінливості?

**Варіант 2**

1. Батьки мають ІІ і ІІІ групи крові. У них народилася дитина з 1-ю групою крові і хвора на серпоподібноклітинну анемію. Визначити імовірність народження хворих дітей з 4-ю групою крові.

2. У військоматах міста під час обстеження юнаків виявили, що з кожних 1000 обстежених один страждає на дальтонізм. Визначити кількість людей, гетерозиготних за геном дальтонізму, якщо у місті мешкає 1 млн. чоловік (популяція є панміктичною).

3.Скільки нуклеотидів містить ген, в якому закодовано первинну структуру білка, що складається з 145 амінокислотних залишків? Яка молекулярна маса і довжина цього гена?

4.Яким чином впливає міграція осіб (або потік генів) на зміну генетичної структури популяції людини?

5. У людини відсутність потових залоз і альбінізм зумовлені двома зчепленими рецесивними аутосомними генами, відстань між якими становить 20 сМ. У подружжя, нормального за обома ознаками, народилася дочка з обома аномаліями. Яка імовірність того, що друга їхня дочка буде альбіносом?

6. В яких випадках використовується близнюковий метод у генетичних дослідженнях і що він дозволяє виявити?

7. Молекулярно-генетичні методи антропогенетики. Полімеразна ланцюгова реакція (ПЛР): цілі використання, необхідні реактиви, принципи, послідовні етапи методу.

8.Яке значення генетики для розвитку біологічних наук? Для практики?

9.Частоти груп крові системи АВ0 у популяції людини наступні: А – 0.45; В – 0,13; АВ – 0,06; 0 – 0, 36. Визначити частоти алелей гена, що контролює формування цих ознак.

10. Що таке гаплогрупа? Гаплотип? Навести геногеографію західних і східних слов’ян.

11.У людини аніридія обумовлена домінантним аутосомним геном, оптична атрофія – Х-зчепленим рецесивним геном. Чоловік з оптичною атрофією жениться на жінці з аніридією. Визначити генотипи і фенотипи потомства. Чи може народитися дитина з обома видами сліпоти і в якому випадку?

12. Навести та охарактеризувати основні етапи розвитку генетики людини. Як відбувалась еволюція уявлень про ген?

13.У резус-негативної з 1-ю групою крові жінки народилася дитина з 2-ю групою крові, у якої спостерігалася гемолітична хвороба внаслідок резус-конфлікту. Яка ймовірність неблагополучної наступної вагітності жінки, якщо в дитини буде той самий батько?

14. Навести етіологію та патогенез найпоширеніших спадкових хвороб людини, спричинених гетероплоїдією за аутосомами. Які методи пренатальної діагностики використовуються для виявлення аномального плода?

15.Чи може у матері з групою крові А і батька з групою крові О народитися дитина з групою крові В? Пояснити відповідь.

16.Навести основні методи генетики людини. В яких випадках використовується кожний з них?

17.Що таке епігенетика? Які механізми лежать в основі епігенетичних модифікацій геному людини?

18.Назвіть перебудови, які змінюють кількість хромосом. До яких генетичних наслідків призводить нерозходження хромосом? В яких клітинах організму воно може відбуватися?

19.Наведіть генетичні механізми, що лежать в основі онтогенетичної мінливості.

20. Охарактеризуйте форми нездатності до навчання у дітей, їх причини.

**Варіант 3**

1.Що таке конкордантність? Дискордантність? Коли і як використовуються ці показники у генетиці людини?

2.У молекулі промРНК на інтронні ділянки припадає 800 нуклеотидів. Визначити масу і довжину структурного гена, якщо в ньому закодовано поліпептид, маса якого становить 20000 а.о.м.

3. Що таке каскадна регуляція роботи генів ? Для яких організмів вона характерна?

4.У людини ген ферменту А має два алельних стани (а1 та а2). У групі з 600 представників білої раси власники генотипів розподілилися таким чином: а 1а 1– 324 людини, а 1а 2 – 258 чоловік, а 2а 2 – 18 чоловік. Визначити частоту алелів а1  та а2.

5.У людини алелі гемофілії та дальтонізму містяться в Х – хромосомі на відстані 9,8 сМ. Які типи гамет і в якому співвідношенні утворюють гетерозиготні за цими генами жінки? Гемізиготні чоловіки?

6.Наведіть приклад родоводу сім’ї, в якій знайдена аномалія, що успадковується за типом зчепленої зі статтю рецесивної ознаки.

9. Що таке епігенетика? Які існують механізми епігенетичної модифікації геному людини?

10. Навести етіологію і патогенез найпоширеніших ферментопатій людини. Які методи використовуються для пренатальної діагностики і скринінгу хворих дітей?

11. У шлюбі двох нормальних людей з’явилася глухоніма людина альбінос. Пояснити, чому це відбулося, написати генотипи батьків і дитини.

12.Як відбувається складання та аналіз родоводів? Які задачі дозволяє вирішити генеалогічний аналіз? Чи можна використовувати генеалогічний метод для діагностики хромосомних хвороб людини? Чому?

13. Що таке плейотропна дія генів? навести приклади.

14. Одним із показників загального рівня мутагенності факторів середовища є реєстрація частоти сестринських хроматидних обмінів (СХО). Фонова дія зовнішніх чинників дає частоту СХО близько 7 на одну клітину (норма). При дослідженні 100 метафазних пластинок з культури лімфоцитів периферичної крові, взятої у ліквідатора аварії на ЧАЕС, виявлено 2500 СХО. Визначити середню частоту СХО на одну клітину. скласти висновок про мутагенність середовища.

15. Назвіть причини виникнення природжених і спадкових захворювань у людини.

16. Які цілі і задачі медико-генетичного консультування?

17. Аутизм: клінічна картина, етіологія, патогенез, статева диференціація, спадкоємність, поширеність у популяціях.

18.Відомо що ІХ фактор зсідання крові – антигемофільний білок, що складається з 415 амінокислотних залишків. Ген, що кодує білок, знаходиться у локусі на аутосомі 1. 1) скільки нуклеотидів міститься в інтронах цього гена, якщо його загальна маса дорівнює 1431750 а.о.м.? 2) Скільки нуклеотидів міститься в екзонах гена? 3) Як називається хвороба, спричинена мутацією цього гена?

19. Які наслідки трисомії і моносомії у людини? Наведіть приклади.

20. Чим відрізняється успадкування ознак, що контролюються цитоплазматичними генами, від успадкування ознак, що визначаються ядерними генами?