


**МІНІСТЕРСТВО ОСВІТИ І НАУКИ УКРАЇНИ
ХЕРСОНСЬКИЙ ДЕРЖАВНИЙ УНІВЕРСИТЕТ
ФАКУЛЬТЕТ БІОЛОГІЇ, ГЕОГРАФІЇ І ЕКОЛОГІЇ
КАФЕДРА БІОЛОГІЇ ЛЮДИНИ ТА ІМУНОЛОГІЇ**

ЗАТВЕРДЖЕНО
на засіданні кафедри біології людини та
імунології
протокол № 1 від 21 серпня 2020 р.
завідувачка кафедри
 Олена ГАСЮК

СИЛАБУС НАВЧАЛЬНОЇ ДИСЦИПЛІНИ/ОСВІТНЬОЇ КОМПОНЕНТИ

ГЕНЕТИКА ЛЮДИНИ

Освітня програма «Середня освіта (Біологія та здоров'я людини)»
Спеціальність: 014 Середня освіта (Біологія та здоров'я людини)
Галузь знань: 01 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. 711, а також у 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 неklasичним 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;
- сформулювати 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;
- вміти розраховувати ризик народження хворої дитини за наявності генної або хромосомної патології у батьків;
- навчити виявляти та аналізувати спадково обумовлені причини фізичних або психічних відхилень у дітей;
- розв'язувати задачі з генетики людини.

3. Програмні компетентності та результати навчання

Загальні та фахові компетентності:

ЗК 1. Здатність до використання знань та умінь, набутих у процесі вивчення предмету, у відносинах з контрагентами та під час обробки іншомовних джерел інформації.

ФК 7. 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 .

ФК 8. Здатність розуміти й уміти пояснити будову, функції, життєдіяльність, розмноження, класифікацію, походження, поширення, використання живих систем.

ФК 9. Здатність розв'язувати біологічні та екологічні задачі різними способами.

Програмні результати навчання:

ПРН 1. Відтворювати історичні етапи розвитку предметної області.

ПРН 4. Оперувати базовими категоріями та поняттями спеціальності.

ПРН 11. Розуміти і пояснювати молекулярні механізми життя.

ПРН 12. Розуміти загальну структуру біологічної науки, сутність положень провідних теоретичних узагальнень біології, біологічну термінологію і номенклатуру; транслювати їх учням на основі принципу науковості.

ПРН 15. Пояснювати роль біологічних систем різного рівня організації у житті суспільства, їх використання, охорону, відтворення; використовувати ці знання для формування екологічної культури учнів.

ПРН 19. Застосовувати уміння розв'язання задач з біології та екології у професійній діяльності.

ПРН 21. Відтворювати та інтерпретувати 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.)
3/90	16	14	60

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)	1-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 відпрацювати 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 <i>Плани лекційних і практичних занять до тем курсу представлені на платформі KSU online</i>	Форма навчального заняття, кількість годин (аудиторної і самостійної роботи)	Список джерел (за нумерацією розділу 11)	Завдання	Максимальна кількість балів
Змістовий модуль 1. Методи антропогенетики					
1 тиждень	Тема 1. Предмет і задачі антропогенетики. Історія розвитку генетики людини. <i>Людина як об'єкт генетичних досліджень, її специфіка. Історія генетики людини. Основні методи</i>	Лекція – 2 год. Самостійна робота – 4 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).	5 1,25

	<i>антропогенетики та медичної генетики</i>			Нерозв'язані проблеми генетики людини та перспективи їх вирішення (доповідь)	
2 тиждень	Тема 2. Закономірності спадкування ознак людини <i>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.</i>	Лекція – 2 год. Практичне заняття - 4 год. Самостійна робота – 6 год.	[4,5,7,8, 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 1,25
3 тиждень	Тема 3. Генеалогічний, близнюковий, біохімічний методи антропогенетики <i>Генеалогічний аналіз, його мета. Поняття про конкордантність і дискордантність пар близнюків. Формули розрахунків коефіцієнту успадкованості ознаки. Способи діагностики дефектів обміну білків, ліпідів, вуглеводів в організмі людини</i>	Лекція – 2 год. Практичне заняття – 2 год. Самостійна робота – 10 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)	6,25
4 тиждень	Тема 4. Цитогенетичний, популяційно-статистичний і молекулярно-генетичний методи антропогенетики. <i>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</i>	Лекція – 2 год. Практичне заняття - 2 год. Самостійна робота – 10 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).	5 1,25

	<i>методи антропогенетики</i>			Полімеразна ланцюгова реакція (ПЛР): цілі використання, необхідні реактиви, принципи, послідовні етапи методу (презентація)	
Змістовий модуль 2. Генетика спадкових захворювань людини. Генетика інтелекту. Спадкові форми психічного дизонтогенезу в дітей					
5 тиждень	Тема 5. Генні хвороби людини та їх причини <i>Класифікація генних захворювань людини. Характеристика найпоширеніших ензимопатій, коагулопатій, гемоглобінопатій, фетопатій. Генні хвороби обміну та накопичення. Діагностика генних дефектів</i>	Лекція – 2 год. Практичне заняття - 2 год. Самостійна робота – 10 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 1,25
6 тиждень	Тема 6. Хромосомні захворювання людини <i>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.</i>	Лекція – 2 год. Практичне заняття - 2 год. Самостійна робота – 6 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 1,25
7 тиждень	Тема 7. Медико-генетичне консультування, його цілі та задачі <i>Цілі та задачі МГК. Етапи складання генетичного прогнозу в родині індивідуума з аномалією фізичного, психічного або статевого розвитку.</i>	Лекція – 2 год. Практичне заняття - 2 год. Самостійна робота – 4 год.	[1,2,5,7, 12, 14]	Сучасні методи пренатальної діагностики і профілактики спадкових захворювань (презентація). Каріотипування, біохімічні, інвазивні, молекулярно-генетичні методи,	5 1,25

	<i>Вибір профілактичних заходів щодо попередження народження хворої дитини. Основні показання для направлення родини до медико-генетичної консультації.</i>			УЗ-діагностика (робота в малих групах, таблиці, схеми, доповідь).	
8 тиждень	Тема 8. Генетика поведінки та інтелекту людини <i>Роль індивідуального середовища в мінливості інтелекту. Методи дослідження вербального і невербального інтелекту. Успадкованість вербального та невербального інтелекту. Форми дитячого дизонтогенезу: аутизм, синдром дефіциту уваги та гіперактивності, нездатність до навчання.</i>	Лекція – 2 год. Самостійна робота – 10 год.	[3,12,17]	Генетика інтелекту (презентація). Аутизм: клінічна картина, етіологія, патогенез, статева диференціація, успадкованість, 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)	5 1,25

Підсумкова оцінка з навчальної дисципліни виставляється за двома складовими - результатами поточної навчальної діяльності та за результатами написання модульних контрольних робіт. 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, модульний 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 і методи поточного контролю**: 1) опитування за темами лекцій і за темами самостійної роботи на практичних заняттях; 2) написання реферату; 3) тестування; 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 виконання завдань самостійної роботи студента (СРС). Усі бали, отримані студентом протягом семестру за систематичність та активність роботи над вивченням програмного матеріалу дисципліни, підсумовуються викладачем (загальна кількість не може перевищувати 60 балів).

9.1. Модуль 1. Методи антропогенетики - 40 балів (20 балів – поточна навчальна діяльність, 10 балів – СРС).

Форма контрольного заходу – письмова контрольна робота (максимум 10 балів).

9.2. Модуль 2. Генетика спадкових захворювань людини. Генетика інтелекту. Спадкові форми психічного дизонтогенезу в дітей - 40 балів (20 балів – поточна навчальна діяльність, 10 балів – СРС). *Форма контрольного заходу* – письмова контрольна робота (максимум 10 балів).

9.3. Критерії оцінювання за підсумковою формою контролю: диференційований залік 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 задачі з генетики людини;
- коректно інтерпретувати результати генетичного аналізу спадкування ознак.

Загальна підсумкова оцінка з навчальної дисципліни виводиться із суми балів за поточну успішність (не більше 80 балів) та за дві модульні контрольні роботи (максимум 20 балів).

Поточне і модульне оцінювання (бали)										СРС	Сума
Змістовий модуль 1					Змістовий модуль 2						
Оцінка МК – 40					Оцінка МК – 40						
T1	T2	T3	T4	МКР1	T5	T6	T7	T8	МКР2		
5	5	5	5	10	5	5	5	5	10	20	100

T1, T2 ...T8 – теми змістових модулів (наведена максимально можлива кількість балів за кожно з тем); МК – модульний контроль; МКР – модульна контрольна робота; СРС – самостійна робота студента.

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/>