

МІНІСТЕРСТВО ОСВІТИ І НАУКИ УКРАЇНИ

Чорноморський національний університет імені Петра Могили

Факультет фізичного виховання і спорту

Кафедра медико-біологічних основ спорту та фізичної реабілітації

“ЗАТВЕРДЖУЮ”

Перший проректор

Котляр Ю.В.



“31” 08 2022 року

## РОБОЧА ПРОГРАМА НАВЧАЛЬНОЇ ДИСЦИПЛІНИ

### ГЕНЕТИКА ЛЮДИНИ

Спеціальність 091 «Біологія»

Розробник

Завідувач кафедри розробника

Завідувач кафедри спеціальності

Гарант освітньої програми

Декан факультету

Начальник НМВ

Козій М.С.


Корольова О. В

Гетманцев С.В.

Гетманцев С.В.

Тупесв Ю.В.

Шкірчак С. І.



Миколаїв – 2022 рік

## 1. Опис навчальної дисципліни

Найменування показника	Характеристика дисципліни	
Найменування дисципліни	Генетика людини	
Галузь знань	09 Біологія	
Спеціальність	091 Біологія	
Спеціалізація (якщо є)		
Освітня програма	Фізіологія рухової активності	
Рівень вищої освіти	Перший (бакалаврський)	
Статус дисципліни	Нормативна	
Курс навчання	2	
Навчальний рік	2022-2023	
Номер(и) семестрів (триместрів):	Денна форма	Заочна форма
	4 семестр	
Загальна кількість кредитів ЄКТС/годин	4,0 кредита / 120 годин	
Структура курсу: – лекції – семінарські заняття (практичні, лабораторні, півгрупові) – годин самостійної (індивідуальної) роботи студентів	Денна форма	Заочна форма
	17 год. 34 год.	
	69 год	
Відсоток аудиторного навантаження	43%	
Мова викладання	українська	
Форма проміжного контролю (якщо є)	-	
Форма підсумкового контролю	Залік (4 семестр)	

## 2. Мета, завдання та заплановані результати навчання

**Метою** вивчення навчальної дисципліни «Генетика людини» є надання студентам біологічного факультету основ генетики в обсязі, необхідному для розуміння молекулярно-біологічних особливостей спадковості та мінливості. Надати студентам загальні відомості про генетичні основи фізіологічних процесів, молекулярні основи біохімічних мутацій людини та їх прояви. Ознайомити студентів з даними про індукований мутагенез у людини та основні мутагени зовнішнього середовища та механізми їх дії; основними генетичними хворобами людини, викликані біохімічними генними мутаціями, хромосомними абераціями. Надати уявлення про геногеографію груп крові. Ознайомити їх з характером спадковості тих або інших ознак у людини, генетичним моніторингом та скринінгом, генетичними основи поведінки, інтелекту, агресії.

**Основними завданнями** вивчення дисципліни «Генетика людини» є вивчення особливостей генетики людини; методів вивчення в генетиці людини; цитогенетичних основ генетики людини; типів успадкування у людини; генетики ембріонального розвитку; генетики статі; генетики інтелекту, агресії, любові, генетичні основи наркоманії та алкоголізму.

Заплановані робочою програмою **результати навчання та компетентності:**

1. Знати мутації, їх види та фізіологічні наслідки цих подій;
2. Вміти працювати з мікроскопом та тимчасовими препаратами;
3. Знати дію генів та генні хвороби;
4. Вміти проводити генетичний аналіз;
5. Вміти виготовляти цитологічні препарати;
6. Знати генетику статі та хвороби, що зчеплені зі статтю у людини;
7. Вміти розв'язувати задачі з нормальної генетики;
8. Знати спадкову схильність до хвороб, хвороби обміну, генетичні основи емоцій, поняття канцерогенезу та особливостей цього процесу;
9. Вміти працювати з живими об'єктами та ознайомитись з основними навичками роботи з генетичним матеріалом;
10. Вміти узагальнювати та аналізувати, робити висновки з експериментів. Здатність розв'язувати комплексні проблеми в області біології **(ЗК)**;
11. Здатність до аналізу та синтезу природничонаукової та загальнонаукової інформації **(ЗК 1)**;
12. Навички самонавчання та самоорганізації, планування та управління часом **(ЗК 3)**;
13. Навички здійснення безпечної діяльності **(ЗК 9)** ;
14. Здатність провести усну презентацію, а також щодо сучасних концепцій у біології для загальної аудиторії **(ЗК 10)**;
15. Здатність застосовувати знання і розуміння математичних та природничих наук для вирішення якісних та кількісних проблем біології **(СК 1)**;
16. Знання принципів організації та проведення біологічних досліджень в лабораторних умовах **(СК 2)**;
17. Базові знання загальних закономірностей процесу адаптації, механізмів підтримання гомеостазу організму та популяцій **(СК 3)** ;
18. Здатність використовувати професійнопрофільні знання для генетичного аналізу **(СК 12)** ;
19. Здатність ефективно використовувати базові знання ролі генетичних детермінант у функціонуванні організму людини; застосовувати основні методи генетики людини для

проведення медико-генетичного консультування та аналізу психогенетичних особливостей (СК 17);

20. Здатність виконувати літературний пошук джерел, які мають відношення до різних аспектів професійної діяльності та їх критично оцінювати (СК 20);

### **Програмні результати навчання**

Вміти обґрунтовано обирати шляхи вирішення професійних завдань в контексті власного дослідження.

Виконувати професійні функції і типові задачі діяльності.

Вміти ефективно використовувати набуті знання з метою пояснення явищ і процесів, що відбуваються в організмі фізично нетренованої і тренованої людини;

Пояснювати дію на організм основних чинників зовнішнього середовища, що викликають його адекватну чи неадекватну реакцію;

Застосовувати у професійній діяльності знання генетичних, фізіологічних, біохімічних, біомеханічних та гігієнічних аспектів занять фізичною культурою і спортом;

Визначати функціональний стан систем організму осіб, які займаються фізичною культурою і спортом;

Застосовувати набуті теоретичні знання для розв'язання практичних завдань та змістовно інтерпретувати отримані результати.

**Міждисциплінарні зв'язки.** Курс «Генетика людини» є однією з основних дисциплін, які вивчають студенти спеціалізацій «Генетика» та «Біологія», що вимагає системного сприйняття матеріалу та базових знань з курсів біохімії (на фізико-хімічному рівні розкриває сутність протікання біохімічних реакцій у кожній клітині або тканині організму), молекулярної біології (формує уявлення протікання молекулярних механізмів передачі генетичної інформації), загальної цитології (дає уявлення про анатомічні особливості клітини організму та принципи функціонування), загальної гістології (формує уявлення про анатомію та цитологію тканин організму людини і тварини), фізіології людини і тварин (розкриває механізми роботи органів та систем організму людини і тварин), генетики (дозволяє сформулювати оснівні принципи спадковості та мінливості).

**Передумови вивчення дисципліни:** необхідність набуття студентами компетентностей відповідно до Стандарту вищої освіти України: другий (магістерський) рівень, галузь знань 22 «Охорона здоров'я», спеціальність 227 «Фізична терапія, ерготерапія», який затверджено і введено в дію наказом Міністерства освіти і науки України від 19.12.2018 р. № 1419.

### **3. Програма навчальної дисципліни**

Організація навчального процесу здійснюється за європейською кредитною трансферно-накопичувальною системою (ЄКТС).

Програма навчальної дисципліни складається з наступних інформаційних блоків:

## ІНФОРМАЦІЙНИЙ БЛОК 1

### Вступ до генетики людини. Цитологічні основи генетики людини.

**Тема 1.** Загальні проблеми генетики людини і медичної генетики. Історія становлення науки. Предмет генетики людини, як складової медичної генетики. Методи дослідження.

1. Досягнення в галузі генетики людини і медичної генетики.
2. Зв'язок з іншими науками.
3. Історія становлення науки. Оснівні етапи розвитку генетики людини.
4. Методи дослідження: генеалогічний, цитогенетичний, популяційно-статистичний.
5. Проблеми, завдання і перспективи генетики людини. Євгеніка.

**Тема 2.** Цитологічні основи спадковості.

1. Структура і властивості хромосом. Їх класифікація.
2. Нормальний каріотип у людини.
3. Молекулярна організація хромосом.

**Тема 3.** Генотип людини як цілісна система генів організму. Сучасний стан досліджень геному людини.

1. Поняття про спадкову інформацію та її реалізацію в ознаки організму.
2. Поняття про структуру білків та їхні властивості. Біосинтез білка. Основні функції білків. Генетичний код.
3. Ген. Хімічна будова і функції.
4. Оперон. Його будова і функції. Геном людини. Картування геному людини.

## ІНФОРМАЦІЙНИЙ БЛОК 2

### Закономірності успадкування. Популяційна генетика.

**Тема 4.** Закономірності успадкування ознак. Взаємодія генів.

1. Моногенне успадкування. Менделівські ознаки людини.
2. Типи успадкування менделівських ознак.
3. Зчеплене успадкування генів. Дози генів. Ефект положення генів. Основні положення хромосомної теорії спадковості. Хромосомне визначення статі людини. Ознаки зчеплені зі статтю.
4. Взаємодія генів та їх прояв при різних типах успадкування. Взаємодія алельних генів.
5. Множинний алелізм. Успадкування груп крові за системою АВО та резус-фактором.
6. Взаємодія неалельних генів. Комплементарність. Епістаз. Полігенне успадкування кількісних ознак (плейотропія, експресивність та пенетрантність генів).
7. Поняття про генокопії та фенокопії.
8. Цитологічні та генетичні карти. Генетичні маркери.

**Тема 5.** Генетика популяцій людини.

1. Популяційна генетика. Опис популяцій.
2. Закон Харді-Вайнберга: генні частоти.
3. Невибрані шлюби. Інбридинг і аутінбридинг.
4. Біологічні наслідки різних систем шлюбів.
5. Генетична структура людських популяцій: гібридизація, мутація.
6. Генетичний дрейф. Генетичний дрейф у поєднанні з мутаційним процесом та відбором.
7. Поліморфізм.
8. Біологічна мінливість в сучасних популяціях.

### ІНФОРМАЦІЙНИЙ БЛОК 3. Вплив середовища на спадковість.

**Тема 6.** Спадковість і середовище.

1. Мінливість організмів, її види та значення.
2. Роль спадковості й середовища в мінливості ознак та виникненні захворювань.
3. Модифікаційна мінливість. Норма реакції.
4. Фенокопії, механізм їх виникнення.
5. Генотипна мінливість, її форми та значення. Мутаційна мінливість. Види мутацій.

Мутагени.

6. Комбінативна мінливість. Генетичний тягар.

**Тема 7.** Спадковість і патологія.

1. Спадкові хвороби, їхнє визначення, причини появи та класифікація.
2. Моногенні (молекулярні) захворювання.
3. Хромосомні захворювання.
4. Мультифакторіальні захворювання (полігенні захворювання зі спадковою схильністю).
5. Генетичні хвороби соматичних клітин (онкологічні, новоутворення). Хвороби генетичної несумісності матері та плода.
6. Генетична гетерогенність спадкових захворювань. Генокопії.

**Тема 8.** Медико-генетичні аспекти сім'ї.

1. Поняття про медико-генетичне консультування. Організація медикогенетичного консультування.
2. Етапи медико-генетичного консультування.
3. Консультації в разі мультифакторіальних (полігенних) спадкових захворювань.
4. Пренатальна діагностика спадкової патології. Сучасні методи пренатальної діагностики.
5. Скринінг-програми для новонароджених.
6. Перспективи генотерапії.

#### Структура навчальної дисципліни

Тема	Лекції	Практичні заняття	СРС, в т.ч., індивідуальна	
<b>Інформаційний блок 1. Вступ до генетики людини. Цитологічні основи генетики людини.</b>				
1. Загальні проблеми генетики людини і медичної генетики. Історія становлення науки. Предмет генетики людини, як складової медичної генетики. Методи дослідження.	2	2	8	- огляд наукової літератури або експериментальне
2. Цитологічні основи спадковості.	2	2	9	
3. Поняття про спадкову інформацію та її реалізацію в ознаки організму. <b>Практичні навички та тестування за темами блоку 1</b>	2	4	10	

<b>Усього годин – 41. Кредитів ECTS – 1,4</b>	<b>6</b>	<b>8</b>	<b>27</b>
<b>Інформаційний блок 2. Закономірності успадкування. Популяційна генетика.</b>			
Закономірності успадкування ознак. Взаємодія генів.	2	4	11
2. Генетика популяцій людини. <b>Практичні навички та тестування за темами блоку 2</b>	2	8	6
<b>Усього годин – 33. Кредитів ECTS – 1,1</b>	<b>4</b>	<b>12</b>	<b>17</b>
<b>Інформаційний блок 3. Вплив середовища на спадковість.</b>			
Спадковість і середовище.	2	4	5
2. Спадковість і патологія.	2	5	15
3. Медико-генетичні аспекти сім'ї. <b>Практичні навички та тестування за темами блоку 3</b>	3	6	5
<b>Усього годин – 47. Кредитів ECTS – 1,5</b>	<b>7</b>	<b>15</b>	<b>25</b>

#### 4. Зміст навчальної дисципліни

##### 4.1. План лекцій

### ІНФОРМАЦІЙНИЙ БЛОК 1

<b>№ з.п.</b>	<b>ТЕМА</b>	<b>Кількість годин</b>
	<p><b>Тема 1.</b> Загальні проблеми генетики людини і медичної генетики. Історія становлення науки. Предмет генетики людини, як складової медичної генетики. Методи дослідження.</p> <p>1. Досягнення в галузі генетики людини і медичної генетики.</p> <p>2. Зв'язок з іншими науками.</p> <p>3. Історія становлення науки. Оснівні етапи розвитку генетики людини.</p> <p>4. Методи дослідження: генеалогічний, цитогенетичний, популяційно-статистичний.</p> <p>5. Проблеми, завдання і перспективи генетики людини. Євгеніка.</p>	<b>2</b>
	<p><b>Тема 2.</b> Цитологічні основи спадковості.</p> <p>1. Структура і властивості хромосом. Їх класифікація.</p> <p>2. Нормальний каріотип у людини.</p> <p>3. Молекулярна організація хромосом.</p> <p>4. Генотип людини як цілісна система генів організму. Сучасний стан досліджень геному людини.</p>	<b>2</b>
	<p><b>Тема 3.</b> Поняття про спадкову інформацію та її реалізацію в ознаки організму.</p> <p>1. Поняття про структуру білків та їхні властивості. Біосинтез білка. Основні функції білків. Генетичний код.</p> <p>2. Ген. Хімічна будова і функції.</p> <p>3. Оперон. Його будова і функції. Геном людини. Картування геному людини.</p>	<b>2</b>
<b>РАЗОМ</b>		<b>6</b>

## ІНФОРМАЦІЙНИЙ БЛОК 2

№ з.п.	ТЕМА	Кількість годин
	<p><b>Тема 4.</b> Закономірності успадкування ознак. Взаємодія генів.</p> <p>1. Моногенне успадкування. Менделівські ознаки людини.</p> <p>2. Типи успадкування менделівських ознак.</p> <p>3. Зчеплене успадкування генів. Дози генів. Ефект положення генів. Основні положення хромосомної теорії спадковості. Хромосомне визначення статі людини. Ознаки зчеплені зі статтю.</p> <p>4. Взаємодія генів та їх прояв при різних типах успадкування. Взаємодія алельних генів.</p> <p>5. Множинний алелізм. Успадкування груп крові за системою АВО та резус-фактором.</p> <p>6. Взаємодія неалельних генів. Комплементарність. Епістаз. Полігенне успадкування кількісних ознак (плейотропія, експресивність та пенетрантність генів).</p> <p>7. Поняття про генокопії та фенокопії.</p> <p>8. Цитологічні та генетичні карти. Генетичні маркери.</p>	2
	<p><b>Тема 5.</b> Генетика популяцій людини.</p> <p>1. Популяційна генетика. Опис популяцій.</p> <p>2. Закон Харді-Вайнберга: генні частоти.</p> <p>3. Невибрані шлюби. Інбридинг і аутінбридинг.</p> <p>4. Біологічні наслідки різних систем шлюбів.</p> <p>5. Генетична структура людських популяцій: гібридизація, мутація.</p> <p>6. Генетичний дрейф. Генетичний дрейф у поєднанні з мутаційним процесом та відбором.</p> <p>7. Поліморфізм.</p> <p>8. Біологічна мінливість в сучасних популяціях.</p>	2
<b>РАЗОМ</b>		<b>4</b>

## ІНФОРМАЦІЙНИЙ БЛОК 3

№ з.п.	ТЕМА	Кількість годин
	<p><b>Тема 6.</b> Спадковість і середовище.</p> <p>1. Мінливість організмів, її види та значення.</p> <p>2. Роль спадковості й середовища в мінливості ознак та виникненні захворювань.</p> <p>3. Модифікаційна мінливість. Норма реакції.</p> <p>4. Фенокопії, механізм їх виникнення.</p> <p>5. Генотипна мінливість, її форми та значення. Мутаційна мінливість. Види мутацій. Мутагени.</p> <p>6. Комбінативна мінливість. Генетичний тягар.</p>	2
	<p><b>Тема 7.</b> Спадковість і патологія.</p> <p>1. Спадкові хвороби, їхнє визначення, причини появи та класифікація.</p>	2



	<p>2. Моногенні (молекулярні) захворювання.</p> <p>3. Хромосомні захворювання.</p> <p>4. Мультифакторіальні захворювання (полігенні захворювання зі спадковою схильністю).</p> <p>5. Генетичні хвороби соматичних клітин (онкологічні, новоутворення). Хвороби генетичної несумісності матері та плода.</p> <p>6. Генетична гетерогенність спадкових захворювань. Генокопії.</p>	
	<p><b>Тема 8. Медико-генетичні аспекти сім'ї.</b></p> <p>1. Поняття про медико-генетичне консультування. Організація медикогенетичного консультування.</p> <p>2. Етапи медико-генетичного консультування.</p> <p>3. Консультації в разі мультифакторіальних (полігенних) спадкових захворювань.</p> <p>4. Пренатальна діагностика спадкової патології. Сучасні методи пренатальної діагностики.</p> <p>5. Скринінг-програми для новонароджених.</p> <p>6. Перспективи генотерапії.</p>	<b>3</b>
<b>РАЗОМ</b>		<b>7</b>

#### 4.2. План практичних занять ІНФОРМАЦІЙНИЙ БЛОК 1

№ з.п.	ТЕМА	Кількість годин
<b>1.</b>	<b>Тема 1.</b> Аналіз каріотипів. Будова метафазної хромосоми. Каріограма хромосом людини	2
<b>2.</b>	<b>Тема 2.</b> Мітоз. Фази мітозу. Типи мітозу. Визначення мітотичної активності клітин	2
<b>3.</b>	<b>Тема 3.</b> Мейоз. Гаметогенез у людини. Процес запліднення.	2
<b>4.</b>	<b>Тема 4. Практичні навички з тем «Вступ до генетики людини. Цитологічні основи генетики людини».</b>	2
<b>РАЗОМ</b>		<b>8</b>

#### ІНФОРМАЦІЙНИЙ БЛОК 2

№ з.п.	ТЕМА	Кількість годин
<b>1.</b>	<b>Тема 5.</b> Особливості генетики людини. Прояви основних закономірностей успадкування на прикладі менделюючих ознак людини	2
<b>2.</b>	<b>Тема 6.</b> Генотип як система взаємодіючих генів організму. Ч.1	2
<b>3.</b>	<b>Тема 7.</b> Генотип як система взаємодіючих генів організму. Ч.2	2
<b>4.</b>	<b>Тема 8.</b> Хромосомна теорія спадковості. Повне і неповне зчеплення генів. Успадкування, зчеплене зі статтю	2
<b>5.</b>	<b>Тема 9.</b> Генетика популяції. Застосування популяційно-статистичного методу для генетичної характеристики людства	2
<b>6.</b>	<b>Тема 10. Практичні навички з тем «Закономірності успадкування».</b>	2

	<b>Популяційна генетика».</b>	
<b>РАЗОМ</b>		<b>12</b>

### ІНФОРМАЦІЙНИЙ БЛОК 3

№ з.п.	ТЕМА	Кількість годин
<b>1.</b>	<b>Тема 11.</b> Мінливість організмів. Причини та механізми виникнення спадкових хвороб.	2
<b>2.</b>	<b>Тема 12.</b> Цитогенетичний аналіз.	2
<b>3.</b>	<b>Тема 13.</b> Генеалогічний аналіз.	2
<b>4.</b>	<b>Тема 14.</b> Дерматогліфіка як метод генетики людини.	2
<b>5.</b>	<b>Тема 15.</b> Близнюковий метод.	2
<b>6.</b>	<b>Тема 16.</b> Визначення Х-хроматину в соматичних клітинах. Застосування методів генетики в медико-генетичному консультуванні	2
<b>7.</b>	<b>Тема 17.</b> Практичні навички з тем «Спеціальна гістологія».	2
<b>РАЗОМ</b>		<b>14</b>

**Примітка. \*План кожного практичного заняття:**

- 1) Письмове вирішення тестових задач за темою.
- 2) Групова робота над помилками, водночас усне опитування по всьому матеріалу теми.
- 3) Оцінювання знань.

#### 4.3. Завдання для самостійної роботи

1. Клонування, ампліфікація і секвенування ДНК.
2. Клонування ДНК. Гель-електрофорез.
3. Створення та скринінг геномних бібліотек. Полімеразна ланцюгова реакція .  
Секвенування ДНК .
4. Біоінформатика.
5. Експресія рекомбінантних білків.
6. Методи аналізу структури й експресії генів і геномів.
7. Блот-гібридизація.
8. Визначення стартових і кінцевих точок та рівня активності транскрипції.
9. Аналіз експресії геному.
10. Методи дослідження ДНК-білкових взаємодій.
11. Гель-електрофорез білково-нуклеїнових комплексів.
12. Футпринтинг.
13. Імунопреципітація хроматину.
14. Методи дослідження протеому.
15. Фізичні методи дослідження структури й активності біомакромолекул.
16. Методи безпосереднього спостереження.
17. Рентгеноструктурний аналіз.
18. Дослідження структури макромолекул у розчині.
19. Методи дослідження одиночних макромолекул.
20. Перспективи молекулярної біології.
21. Хімічна будова білків.

22. Пептидний зв'язок і поліпептидний ланцюг.
  23. Структурні форми ДНК.
  24. В-ДНК. Білково-нуклеїнові взаємодії.
  25. Структурна класифікація білків, які взаємодіють із ДНК.
  26. Принципи білково-нуклеїнового впізнання. Циркулярна ДНК.
  27. Транспортні РНК. Структура тРНК.
  28. Аміноацилювання тРНК.
  29. Рибосома. Склад рибосоми. Структура рибосоми.
  30. Елонгаційний цикл. Елонгаційний фактор EF1.
  31. Зв'язування aa-тРНК з А-сайтом рибосоми.
  32. Транспептидація.
  33. Транслокація.
  34. Гаметогенез у людини. Порушення гаметогенезу, мутації та їх наслідки.
- Генетика пола людини. Мутації в статевих хромосомах та їх наслідки.
35. Запліднення. Порушення запліднення та їх наслідки.
  36. Вплив алкоголю та нікотину на статеві клітини та їх наслідки.
  37. Сучасні знання про геном людини.
  38. Закони Менделя. Умови за яких діють закони Менделя.
  39. Менделівські ознаки людини. Типи успадкування менделівських ознак у людини.
  40. Успадкування груп крові по системі АВО та резус – фактора. Можливі порушення в цих системах та їх наслідки.
  41. Взаємодія неалельних генів. Приклади у генетиці людини. Приклади задач.
  42. Мутаційна та модифікаційна мінливість. Класифікація мутацій. Приклади з генетики людини. (Обов'язково фото).
  43. Роль спадковості в мінливості ознак та виникненні захворювань.
  44. Генеалогічний метод в генетиці людини. Навести приклади та фото. Привести родовід.
  45. Близнюковий метод в генетиці людини. Коефіцієнт успадкування при різних хворобах.
  46. Конкордантність та дискордантність при різних захворюваннях. Метод розлучених близнюків. Особливості близнюкового метода.
  47. Генні мутації у людини. Приклади, опис, фото.
  48. Генетична безпека людини. Генетична токсикологія людини.
  49. Хромосомні хвороби у людини. Приклади, опис, фото.
  50. Генетична мінливість та генетичний тягар.
  51. Хвороби спричинені геномними мутаціями.
  52. Хвороби аутосом та статевих хромосом.
  53. Біохімічний метод в генетиці людини.
  54. Цитогенетичні методи в генетиці людини.
  55. Генетика психічних захворювань. Аутизм, хвороба Альцгеймера.
  56. Природа негативних емоцій та депресій. Їх природа. Тип депресій.
  57. Генетика психічних захворювань. Шизофренія та її генетичні основи.
  58. Наркоманія та алкоголізм. Генетико – фізіологічна основа цих явищ.
  59. Природа агресії її генетика та фізіологія девіантної поведінки.

60. Генетика репродукції та відхилення від норми. Гомосексуалізм та лезбійство.
61. Генетика біологічного годинника. Біоритми, їх природа. Сон та його особливості.
62. Генетика інтелекту. Успадкування IQ та його зміни з віком.
63. Генетичні основи трофіки. Біологічний та генетичний фактор прийняття їжі, проблеми анорексії та булімії, проблема дієт та ефект йо-йо.
64. Емоції, що не співпадають з метою. Генетичні основи тривоги та страху. Депресія типу А та типу В.
65. Біологічні та генетичні компоненти впливу наркотиків. Механізм їх дії. Типи наркотиків. Стимулятори та галюциногени.

**Вимоги до самостійної роботи.** Обсяг роботи має складати 8-12 сторінок. До загального обсягу роботи не входять додатки, список використаних джерел, таблиці та рисунки, які повністю займають площу сторінки. Але всі сторінки зазначених елементів підлягають суцільній нумерації. Робота має бути надрукована з дотриманням стилістичних і граматичних норм. У тексті обов'язково повинні бути посилання на літературу та інші джерела, що використовувалися при підготовці роботи.

Текст індивідуальної роботи викладається державною мовою на стандартних аркушах формату А-4(210 x 297).

Робота друкується шрифтом TimesNewRoman, 14 кеглем; вирівнювання – “За шириною”; міжрядковий інтервал “Полуторний” (1,5 Lines); абзацний відступ – п’ять знаків (1,25 см); верхнє і нижнє поле – 2 см., ліве – 3 см, праве – 1 см. Абзацний відступ має бути однаковим у всьому тексті і дорівнювати п’яти знакам (1,25 см).

Абзацний відступ має бути однаковим у всьому тексті і дорівнювати п’яти знакам (стандартний відступ, визначений текстовими редакторами на ПК).

Нумерація сторінок має бути наскрізною. Порядковий номер сторінки позначають арабською цифрою і проставляють у правому верхньому куті сторінки без крапки чи рисок. Титульний аркуш(додається) включається до загальної нумерації сторінок письмової роботи, але номер сторінки на титульному аркуші, як правило, не проставляють. Розділи слід нумерувати також арабськими цифрами.

При використанні літературних джерел в тексті письмової роботи можуть бути два варіанти посилань на них. Перший – це посторінкові посилання (виноски): коли на сторінці цитується джерело, то внизу цієї сторінки під основним текстом наводиться бібліографічний опис літературного джерела і вказується сторінка. Другий – коли в разі посилання на літературне джерело у квадратних дужках вказується його порядковий номер у списку літератури та конкретна сторінка, наводиться цитата, точні цифри, дані, наприклад [3, с. 17].

Ілюстративний матеріал – малюнки, графіки, схеми тощо слід розміщувати безпосередньо після першого посилання на нього в тексті. Якщо графік, схема, таблиця не поміщається на сторінці, де є посилання, їх подають на наступній сторінці. На кожний ілюстративний матеріал мають бути посилання в тексті.

#### 4.4. Забезпечення освітнього процесу

Навчально-методичний матеріал: конспекти лекцій та практичних занять.

Мережа Інтернет: доступ до сайтів університетів та інших сайтів, що необхідні для навчального процесу.

#### 5. Підсумковий контроль

##### Перелік питань підсумкового контролю (заліку)

1. Поняття мутації. Механізми репарації та індукований мутагенез.
2. Поняття про мутагенез та канцерогенез. Механізми мутагенезу та канцерогенезу.
3. Поняття та сутність генетичної безпеки. Проблема генетичної безпеки.
4. Генетична токсикологія. Тест-системи і системи тестів генетичної безпеки.
5. Генетика людини як наука. Основні методи генетики людини.
6. Генеалогічний метод, метод близнюків, популяційний метод, цитогенетичний метод.
7. Точкові мутації та їх наслідки.
8. Методи генетики людини.
9. Менделівські ознаки людини
10. Популяційний метод дослідження
11. Генеалогічний метод дослідження
12. Близнюковий метод дослідження
13. Поняття про типи успадкування у людини.
14. Менделівські типи успадкування у людини.
15. Поняття про кодомінантне успадкування.
16. Поняття про типи успадкування.
17. Аутосомно-домінантний та аутосомно-рецесивний тип успадкування.
18. Зчеплене з X хромосою успадкування.
19. Поняття про летальні фактори при успадкуванні.
20. Основні поняття популяційної генетики людини.
21. Популяційна структура та спадкові захворювання людини.
22. Поняття про закон Харді-Вайнберга.
23. Механізми генетико-автоматичних процесів.
24. Поняття про взаємодію факторів при розвитку патологічного процесу.
25. Механізми взаємодії спадкових та середовищних факторів при розвитку патологічних процесів.
26. Поняття про спадкові хвороби.
27. Класифікація спадкових хвороб.
28. Поняття про спадковість та гомеостаз організму.
29. Поняття про генні, хромосомні та геномні захворювання.
30. Сучасний рівень знання про дію генів та прояви генних захворювань.
31. Генетика гемоглобіну, поняття про мутації, що змінюють структуру гемоглобіну.
32. Загальна характеристика процесу патогенезу та течію генних хвороб.
33. Поняття про гетерогенність спадкових хвороб.
34. Поняття про хромосомні хвороби.
35. Поняття про порушення у системі статевих хромосом та аутосом.
36. Хромосомна етіологія синдромів Кляйнфельтера, Тернера та трисомія по X.
37. Поняття про хромосомну етіологію хвороби Дауна.
38. Поняття про трисомію по аутосомам.
39. Поняття про хромосомні аберації.
40. Значення хромосомних аберацій.

41. Поняття про генетику статі у людини і тварин.
42. Хромосомний, генний і гормональний механізм визначення статі.
43. Поняття про статеві хромосоми X та Y. Роль статевих хромосом: X та Y хромосоми.
44. Поняття про дисхроноз та причини виникнення такого явища. Профілактика дисхронозу.
45. Поняття про спадкові хвороби обміну.
46. Хвороби вуглеводного обміну.
47. Спадкові хвороби стероїдного обміну.
48. Спадкові хвороби пуринового та піримідинового обміну.
49. Хвороби, що пов'язані з патологією обміну металів.
50. Хвороби перфугіринного обміну.
51. Спадкові хвороби крові та кроовотворюючі органи.
52. Значення спадкової схильності в загальній патології людини.
53. Канцерогени та механізм їх дії.
54. Протоонкогени та онкогени.
55. Генетичний контроль метастазування.
56. Основи онкогенетики.
57. Причини виникнення пухлин.
58. Пухлинні індуктори.
59. Антионкогени та гени-супресори пухлин.
60. Генетичні основи емоцій.
61. Гени, що контролюють зорові системи та функцію нюху.
62. Генетичні структури, що обумовлюють здібності до навчання.
63. Генетичний контроль поведінки.
64. Генетичні і фізіологічні механізми розвитку наркоманій і алкоголізму.
65. Основні генетичні і фізіологічні зв'язки алкоголізму і наркоманії з отриманням ейфорії.
66. Механізми дії наркотиків та алкоголю: героїну, кокаїну, амфетаміну, похідних етилового спирту.
67. Депресія, її спадкові механізми.
68. Песимізм та депресія, генетичні аспекти та здоров'я.

## 5.2. Зразок «нульового» варіанту екзаменаційного білету

Чорноморський національний університет ім. П. Могили  
Рівень вищої освіти – магістр  
Галузь знань: 22 Охорона здоров'я  
Спеціальність 227 Фізична терапія, ерготерапія  
Навчальна дисципліна  
**Генетика людини**

Білет №0

1. Структура і властивості хромосом. Їх класифікація.
2. Механізми виникнення мутацій у людини.

*Затверджено на засіданні кафедри Протокол № \_\_\_ від «\_\_\_» 20\_\_ року.*

Завідувач кафедри  
Екзаменатор

доц. С.В. Гетманцев  
проф. М.С. Козій

*За повну розгорнуту відповідь на заліку за кожне питання студент отримує 15 балів:*

**8-10 балів:** глибоке засвоєння програмного матеріалу; повна відповідь на питання;

**5-7 балів:** повне засвоєння програмного матеріалу і вміння орієнтуватися в новому; змістовні відповіді на запитання;

**3-4 бали:** часткове, неповне висвітлення змісту питання; неточність при відповіді; є розуміння основних положень матеріалу.

**0-2 бали:** за не опанування значної частини програмного матеріалу; незнання теорії основних питань і термінів;

Максимальна кількість балів за залік становить **30 балів**.

## 5. Критерії оцінювання та засоби діагностики результатів навчання

### 6.1. Система оцінювання роботи студентів

Контроль рівня засвоєння навчального матеріалу здійснюється шляхом перевірки знань студентів на заліку згідно розкладу сесії.

У відповідності до положення про систему рейтингової оцінки знань студентів при вивченні дисципліни «Генетика людини» застосовується наступна система оцінювання роботи студентів.

№	Вид діяльності (завдання)	Максимальна кількість балів
1	Поточні бали на практичних заняттях 17 занять по 3,5 балів	60

2	Самостійна робота	10
3	Залік	30
	<b>Всього</b>	<b>100</b>

## 6.2. Критерії оцінювання

### 6.2.1. Критерії оцінювання завдань для досягнення максимальної кількості балів

#### Усна відповідь на практичному занятті

**Оцінка 5 балів ставиться у випадку:**

- студент вільно володіє, визначеними програмою, знаннями й уміннями;
- правильно і в достатній кількості добирає необхідні для відповіді факти;
- висловлює власне ставлення до навчального матеріалу;
- відповідь чітка і завершена;
- мова добра.

**Оцінка 4 балів ставиться у відповідності з попередніми вимогами, але:**

- студент має незначні ускладнення при використанні визначених програмою знань і умінь;
- при добірї фактів припускається незначних помилок;
- власне ставлення студентом висловлюється, але в аргументації зустрічаються окремі неточності;
- мова добра.

**Оцінка 2-3 бали ставиться в такому випадку:**

- студент користується лише окремими знаннями й уміннями;
- порушує логіку викладу;
- відповідь недостатньо самостійна;
- аргументація слабка;
- є суттєві помилки в знанні фактичного матеріалу та висновках;
- мова спрощена.

**Оцінка 0-1 бали ставиться в разі незнання більшої частини матеріалу, відсутності будь-якої логіки викладу, а саме:**

- студент не володіє необхідними для здійснення завдання уміннями;
- головного фактичного матеріалу не знає.

### 6.2.2. Написання самостійних робіт

Написання роботи оцінюється у 10 балів.

#### **Написання та захист і самостійної роботи**

9-10 балів (відмінно)	Запропонована студентом робота викладена в обсязі, що вимагається, оформлена грамотно, спирається на базовий теоретичний і практичний матеріал, містить нову, нетрадиційну інформацію з даного питання і пропозиції щодо її практичного
7-8 балів (добре)	Запропонована студентом робота викладена в обсязі, що вимагається, оформлена грамотно, спирається переважно на базовий теоретичний і практичний матеріал, містить фрагменти нової, нетрадиційної інформації.



5-6 балів (добре)	Запропонована студентом робота викладена в необхідному обсязі, оформлена грамотно, включає базовий теоретичний та практичний вихід, але містить певні недоліки у висвітленні питання, яке досліджувалось.
3-4 бали (задовільно)	Робота містить базовий теоретичний та практичний матеріал, але не має практичного виходу. Виклад матеріалу неточний, присутні недоліки у висвітленні теми.
1-2 бали (задовільно)	Робота містить базовий теоретичний та практичний матеріал, але тема розкрита неповністю. Виклад матеріалу неточний, присутні недоліки у висвітленні теми. Обсяг запропонованої роботи не відповідає вимогам.
0 (незадовільно)	Робота не виконана.

**Оцінювання самостійної роботи** здійснюється під час поточного контролю теми на відповідному аудиторному занятті.

Оцінювання засвоєння тем, які виносяться лише на самостійну роботу і не входять до тем аудиторних навчальних занять, контролюється під час підсумкового модульного контролю.

## 7.Рекомендовані джерела інформації

### Основні:

1. Помогайбо В. М., Петрушов А. В. Генетика людини : навчальний посібник для студентів вищих навчальних закладів. Київ : Академія, 2014. 325 с.
2. Сиволоб А. В., Рушковський С. Р., Киряченко С. С. Генетика. Київ : Київський університет, 2008. 320 с.
3. Lewis R. Human Genetics: Concepts and Applications. New York : The McGraw-Hill Companies, 2010. 475 р.
4. Бужієвська Т. І. Основи медичної генетики : навчальний посібник для вищих медичних закладів освіти. Київ : Здоров'я, 2001. 136 с.
5. Тимчик О. В., Маруненко І. М. Збірник задач з генетики людини : навч. посіб. для студ. вищ. навч. закл. Київ : Київський університет ім. Бориса Грінченка, 2011. 100 с.

### Додаткові:

1. Пішак В.П., Мещишен І.Ф., Пішак О.В., Мислицьки В.Ф. Основи медичної генетики. Чернівці : Мед академія, 2000. 248 с.
2. Аносов І. П., Кулинич Р. Л. Начало педагогічної генетики: навчальний посібник для ВНЗ освіти. Київ : Акцент, 2005. 352 с.
3. Путинцева Г. Й. Медична генетика: підручник для студентів вищих навчальних закладів І-ІІ рівнів акредитації. Київ : Медицина, 2008. 392 с.
4. Тоцький В. М. Генетика: підручник для студентів вищих навчальних закладів. Одеса : Астропринт, 2008. 712 с.
5. Маруненко І.М., Неведомська Є. О., Бобрицька В. І., Сіверс З. Ф. Основи генетики людини: навчальний посібник для студентів вищих педагогічних навчальних закладів Київ : КМПУ, 2014. 170 с.

7. Маруненко І.М., Тимчик О.В., Неведомська Є.О. Генетика людини з основами психогенетики : навчальний посібник для студентів вищих навчальних закладів. Київ : Київський університет Бориса Грінченка, 2015. 230 с.
8. Бондаренко М.В. Медична генетика : Вибрані лекції. Навчально-методичний посібник для студентів вищих медичних навчальних закладів. Івано-Франківськ : ІФНМУ, 2017. 184 с.
9. Гречаніна О.Я., Хоффман Г., Богатирьова Р.В. Медична генетика : підручник для студентів вищих медичних (фармацевтичних) навчальних закладів III-IV р. акредитації (МОЗ України). Київ : Медицина, 2007. 536 с.
10. Сміян І.С., Банадига Н.В., Багірян І.О. Медична генетика дитячого віку : посібник. Тернопіль: Укрмедкнига, 2003. 188 с.
11. Пугинцева Г.Й. Медична генетика : підручник для студентів вищих медичних навчальних закладів I-III р. акредитації (Департамент кадрової політики, освіти і науки МОЗУ). 2-е вид., перероблено і доповнено. Київ : Медицина, 2008. 392 с.
12. Кулікова, Н.А. Ковальчук Л.Є. Медична генетика : підручник для студентів вищих медичних закладів освіти I-II рівнів акредитації. Тернопіль : Укрмедкнига, 2004. - 188 с.
13. Барна І.В., Барна М.М. Збірник задач і розв'язків з біології. Навч. посібник у 4-х частинах. Тернопіль : Мандрівець. 1998. 80 с.
14. Медична біологія / За ред. В. П. Пішака, Ю. І. Бажори. Підручник. Вінниця: Нова книга, 2004. 656 с.
15. Тоцький В.М. Генетика. Одеса: Астропринт, 2002. 710 с.
16. Грабовський В. Дослідження як життя. Львів : Меценат, 2001. 215 с.

#### **Інформаційні ресурси:**

1. Сайт Запорізького національного університету / Електронні ресурси бібліотеки. URL: [http://library.znu.edu.ua/pro\\_biblioteku/365.ukr.html](http://library.znu.edu.ua/pro_biblioteku/365.ukr.html)
2. Сайт біологічного факультету БТУ. URL: [www.bio.bsu.by](http://www.bio.bsu.by)
3. Центр біохімії. URL: <http://biochemistry.com.ua>
4. Медична інформаційна мережа. URL: <http://www.medicinform.net/human>
5. Encyclopedia of DNA elements. URL: <http://genome.ucsc.edu/ENCODE/>
6. PubMed англomовна текстова база даних. URL: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/> медичних та біологічних публікацій, створена Національним центром біотехнологічної інформації на основі розділу «біотехнологія» Національної медичної бібліотеки США.