



Рівненський державний гуманітарний університет
Психолого-природничий факультет
Кафедра біології, здоров'я людини та фізичної терапії

СИЛАБУС

Назва дисципліни/ освітнього компонента	Молекулярні основи спадковості і мінливості
Освітня програма	014 Середня освіта, біологія та здоров'я людини
Компонент освітньої програми	Вибірковий
Загальна кількість кредитів та кількість годин для вивчення дисципліни	4,0 кредити /120 годин
Вид підсумкового контролю	Залік
Мова викладання	Українська
Викладач	Доцент, канд. пед. наук Трохимчук Ірина Михайлівна
CV викладача на сайті кафедри, в соцмережі	https://kbft.rshu.edu.ua/
E-mail викладача:	iryna.trokhymchuk@rshu.edu.ua
Консультації	<i>Очні консультації:</i> розклад присутності на кафедрі згідно з графіком консультацій <i>Он лайн- консультації:</i> розклад присутності викладача на спеціальному форумі (в інтернет мережах).

Мета та завдання навчальної дисципліни

Мета викладання навчальної дисципліни. Вибірковий навчальний компонент «Молекулярні основи спадковості і мінливості» має на меті поглиблення знань про молекулярні механізми успадкування ознак та реалізації генетичної програми організму за різних умов онтогенетичного розвитку, про структуру та функції генів з позицій молекулярної генетики на основі сучасних досягнень.

Мета дисципліни «Молекулярні основи спадковості і мінливості» впливає із цілей освітньо-професійної програми підготовки здобувачів та

визначається змістом тих системних знань і умінь, котрими повинен оволодіти бакалавр.

Вибірковий навчальний компонент «Молекулярні основи спадковості і мінливості» має на меті:

- звернути увагу студентів на структурно-функціональну організацію біологічних макромолекул, організацію і генетичну функцію хромосом, будову геномів, реплікацію ДНК та її молекулярні механізми, зворотну транскрипцію, генетичний код, модифікацію і рестрикцію ДНК, репарацію пошкоджень ДНК, генетичну рекомбінацію; ензимологію генетичних процесів;
- розглянути динаміку білків та механізми дії ферментів, фолдинг білків, протеоміку, як нову галузь молекулярної біології та експериментальні методи вивчення структури нуклеїнових кислот і білків.

Основні завдання вивчення дисципліни «Молекулярні основи спадковості і мінливості»:

- ознайомлення з біохімічними основами спадковості і мінливості, структурою і функціонуванням еукаріотичного генома;
- ознайомлення з генетичними системними механізмами онтогенезу та біологічною основою репродукції організмів, встановлення взаємозв'язку будови і функцій органів і систем органів організму;
- дослідження біохімічних основ спадковості і мінливості;
- аналіз еволюції, структури і функціонування еукаріотичного геному;
- знання біологічних основ репродукції людини;
- визначення генетичних системних механізмів онтогенезу;
- класифікація методів вивчення спадковості людини на молекулярному рівні;
- визначення біологічної сутності і механізмів розвитку хвороб, які виникають внаслідок антропогенних змін у навколишньому середовищі.
- визначення проявів дії загальнобіологічних законів у ході онтогенезу людини.
- пояснення закономірностей проявів життєдіяльності людського організму на молекулярно-біологічному та клітинному рівнях.
- вміння пояснювати сутність та механізми прояву у фенотипі спадкових хвороб людини.

Загальні компетентності (ЗК)

ЗК3. Здатність вчитися і оволодівати сучасними знаннями.

ЗК5. Здатність спілкуватися державною мовою як усно, так і письмово.

Спеціальні (предметні) компетентності (ФК)

ФК 8. Здатність використовувати біологічні поняття, закони, концепції, вчення й теорії біології для пояснення та розвитку в учнів розуміння цілісності та взаємозалежності живих систем і організмів.

ФК 9. Здатність розуміти й уміти пояснити будову, функції, життєдіяльність, розмноження, класифікацію, походження, поширення, використання живих організмів і систем усіх рівнів організації.

ФК 10. Здатність розкривати сутність біологічних явищ, процесів і технологій, розв'язувати біологічні задачі.

ФК 13. Здатність застосовувати методи й засоби навчання біології для розвитку здібностей учнів.

Очікувані результати навчання

Після вивчення курсу у студента мають сформуватися компетенції:

- **методичні:** оперувати методологією вивчення предмета, оволодіти теоретичними основами та методологічними особливостями застосування системного підходу до вивчення закономірностей спадковості та мінливості на всіх рівнях організації живої матерії, формування логіки планування генетичного експерименту та навичок коректної інтерпретації результатів проведення генетичного аналізу;

- **пізнавальні:** формування основ генетичних знань про функціонування біологічних систем різних рівнів складності, а також про специфіку функціонування ядерного та цитоплазматичного геномів та їх взаємодію;

- **практичні:** оволодіння сучасними методами генетичного аналізу, їх застосування на практиці; якісне проведення генетичного аналізу, починаючи із встановлення успадкованості ознаки до встановлення кількості генів, що її визначають, та побудови генетичної карти, а також вміння розв'язувати генетичні задачі; використовувати одержану теоретичну інформацію при викладанні шкільного курсу біології.

Програмні результати навчання (ПРН)

ПРН 5. *Уміє оперувати* базовими категоріями та поняттями спеціальності.

ПРН 13. *Знає* біологічну термінологію і номенклатуру, розуміє основні концепції, теорії та загальну структуру біологічної науки.

ПРН 17. *Знає* основні закони й положення генетики, молекулярної біології, теорії еволюції.

У результаті вивчення навчальної дисципліни студент повинен:

знати:

- морфо-фізіологічні властивості клітини та значення порушень основних принципів її функціонування у виникненні патологічних процесів у організму;

- молекулярні механізми реалізації генетичної інформації в клітині, її регуляцію в еукаріотів;
- типи успадкування груп крові та інших ознак людини;
- механізм генетичного визначення статі як менделюючої ознаки;
- значення процесів, які відбуваються на організмовому рівні організації життя.

вміти:

- пояснювати закономірності проявів життєдіяльності організму на молекулярному та клітинному рівнях;
- інтерпретувати значення процесів, які відбуваються на молекулярно-генетичному та клітинному рівнях організації життя, для розуміння патогенезу спадкових та психосоматичних хвороб;
- трактувати сучасні методи вивчення каріотипу організму і принципи класифікації хромосом для біології та медицини;
- визначати тип успадкування менделюючих ознак, види взаємодії неалельних генів;
- застосовувати знання хромосомної теорії спадковості для визначення прояву в нащадків як аутосомних, так і зчеплених зі статтю хвороб;
- пояснювати значення мутацій у виникненні хромосомних і моногенних патологій; співвідносити вплив мутагенних, канцерогенних і тератогенних речовин зі станом здоров'я визначеного контингенту осіб;
- застосовувати клініко-генеалогічний, дерматогліфічний та інші методи антропогенетики для визначення прояву в нащадків як аутосомних, так і зчеплених зі статтю хвороб.
- використовувати набуті знання про роль тератогенів у формуванні порушень розвитку та спрямувати їх на профілактику тератогенезу;
- виконувати ситуаційні задачі;
- використовувати одержану теоретичну інформацію при викладанні шкільного курсу біології;
- користуватися довідковою літературою та ресурсами Інтернет.

В ході вивчення курсу «Молекулярні основи спадковості і мінливості» у здобувачів формуються навички цілісного генетичного прогнозування та аналізу поколінь на молекулярному рівні. При вивченні

генетичних характеристик організму студенти орієнтовані на реалізацію системного підходу до вивчення конкретного явища.

Зміст навчальної дисципліни

Модуль 1

Змістовий модуль 1. Сучасні проблеми молекулярної генетики.

Тема 1. Молекулярні механізми міжклітинної сигналізації та трансмембранного транспорту.

Мета і задачі молекулярної генетики. Основні етапи розвитку молекулярної біології та молекулярної генетики, їх взаємозв'язок з класичною генетикою. Практичне значення молекулярної генетики. Найважливіші сучасні досягнення біотехнологій, перспективи їх використання в клінічній медицині. Поняття про молекулярну медицину.

Молекулярний склад мембран, мембранні білки та ліпіди. Класифікація білків за їх розташуванням у мембрані та функціям. Значення асиметричності клітинних мембран для функціонування клітин. Організація ліпосом. Ріст мембран. Поверхневі рецептори клітинних мембран, класифікація рецепторів. Клітинні контакти, міжклітинна адгезія. Роль антигенів клітинної мембрани в визначенні генетичної індивідуальності клітин.

Механізм трансмембранної передачі сигналу. Значення конформації поверхневих білків для забезпечення рецепторної функції клітини. Рецептори, зв'язані з G-білками. Поняття про первинні та вторинні месенджери. Роль фосфорилування та дефосфорилування білків у забезпеченні внутрішньоклітинної передачі сигналу. Протеїнкінази та фосфатази, їх роль у забезпеченні міжклітинної сигналізації.

Активний та пасивний транспорт речовин через мембрану, їх механізми. Види трансмембранного переносу речовин. Значення змін конформації білкових молекул для забезпечення пасивного транспорту речовин через мембрану. Особливості транспорту полярних і неполярних речовин. Характеристика транспортних білків мембрани. Іонні канали. Ендоцитоз. Порушення ендоцитозу в патології людини. Везикулярний транспорт та його види.

Тема 2. Реплікація та репарація ДНК.

Білки, їх роль у забезпеченні біологічної специфічності. Амінокислоти, їх властивості. Формування поліпептидного ланцюга. Первинна, вторинна, третинна та четвертинна структури білка. Конформація – основа властивостей білка. Фолдінг. Поняття про пріонні хвороби. Класифікація білків згідно з їх біологічними функціями. Білки-переносники, сигнальні, захисні, структурні, рецепторні, регуляторні, ферменти. Поняття про протеоміку.

Будова, функції та властивості ДНК. Хімічний склад ДНК та її макромолекулярна організація. Типи спіралей ДНК. Молекулярні механізми рекомбінації, реплікації та репарації ДНК. Поняття про нуклеази та

полімерази.

РНК та її роль у зберіганні та реалізації спадкової інформації. Хімічний склад РНК. Атипові азотисті основи РНК. Макромолекулярна організація РНК. Типи РНК, їх біологічні функції. Роль некодуючої РНК в регуляції експресії генів.

Реплікація ДНК як передумова передачі генетичної інформації нащадкам. Загальна характеристика процесу реплікації. Події, що відбуваються у вилці реплікації. Реплікація теломерів, теломераза. Значення недореплікації кінцевих фрагментів хромосом у механізмах старіння. Системи виправлення помилок реплікації. Коректорські властивості ДНК-полімераз. Механізми репарації ушкодженої ДНК. Пряма та ексцизійна репарації. Постреплікаційна репарація ММ-типу та рекомбінативного типу. SOS-репарація. Поняття про хвороби репарації ДНК. Молекулярні механізми загальної генетичної рекомбінації. Гіпотези “розрив-з’єднання” і “копі-чейз”. Сайт-специфічна рекомбінація. Генна конверсія.

Тема 3. Експресія генів та її регуляція.

Молекулярна організація генів. Сучасне визначення гену. Структура гена про- та еукаріот. Класифікація генів згідно з їх функціями. Структурні гени. Поняття про гени “домашнього господарства” та гени термінального диференціювання. Типи регуляторних генів про- та еукаріот.

Механізми генної експресії. Поняття про експресію генів. Основні властивості генетичного коду. Етапи біосинтезу білка. Ферментативні механізми й етапи транскрипції. Процесинг первинних транскриптів. Альтернативний процесинг, РНК-редагування.

Етапи синтезу білка. Трансляція. Активація амінокислот. Молекулярна організація рибосоми. Ініціація, елонгація та термінація синтезу поліпептидного ланцюга. Посттрансляційна модифікація білків.

Регуляція експресії генів. Регуляція експресії генів у прокариот. Катаболічні й анаболічні оперони бактерій. Контроль експресії генів у еукаріот. Регуляція на рівні транскрипційних процесів. Білки – фактори транскрипції. Поняття про епігенетичну регуляцію експресії генів. Метилування ДНК, геномний імпринтинг. Гормональна регуляція експресії генів. Контроль на рівні трансляції та посттрансляційних процесів.

Тема 4. Структурна організація геномів вірусів та клітинних організмів.

Організація геному вірусів. РНК-вмісні віруси, ДНК-вмісні віруси. Поняття про лізогенний та літичний цикли вірусів. Особливості геному та життєвого циклу ретровірусів. Віруси як фактор порушення клітинного геному. Геном бактерій. Плазмід.

Організація геному еукаріотів. Сучасні уяви про геном людини. Унікальна, помірно- та високоповторювальна ДНК. Гени, що кодують поліпептиди, РНК. Мультигенні родини. Суперродини генів та їх продукти. Псевдогени. Транспозони. Розсіяні та тандемні повтори. Міні- та мікросателітна ДНК. Мобільні генетичні елементи. Молекулярні механізми загальної генетичної рекомбінації. Позаядерна спадковість.

Мітохондріальний геном.

Змістовий розділ 2. Молекулярні основи спадкових захворювань.

Тема 5. Молекулярні механізми онтогенезу.

Молекулярні механізми запліднення. Структурні зміни в мембранах сперматозоїдів під час капаситації. Поняття про гіно- та андрогамони. Молекулярні механізми активації яйцеклітини під час запліднення. Синкаріогамія. Регуляція процесу дроблення, утворення бластомерів. Поняття про тотіпотентність, плуріпотентність і мультипотентність клітин. Молекулярні основи диференціації клітин, гісто- та органогенезу. Ембріональна індукція. Ембріональні стовбурові клітини.

Молекулярні основи старіння. Теорії старіння. Зміни в енергетичному та пластичному обміні в процесі старіння. Вплив спадковості на тривалість життя. Порушення репарації ДНК як фактор старіння. Молекулярно-генетичні основи обмеженості кількості мітотичних поділів, як фактор старіння. Зміни в ядерному та мітохондріальному геномах у процесі старіння. Хвороби передчасного старіння.

Тема 6. Проблеми мутагенезу та молекулярні механізми спадкових хвороб.

Мутаційна мінливість у людини. Молекулярні механізми генних мутацій. Класифікація генних мутацій. Поняття про моногенні спадкові хвороби. Молекулярні та цитологічні механізми хромосомних аберацій. Механізми геномних мутацій. Сучасні молекулярно-цитогенетичні методи вивчення каріотипу людини: FISH-метод тощо. Класифікація мутацій за причинами виникнення: спонтанні та індуковані мутації. Мутагенні чинники, методи визначення мутагенної активності речовин. Антимутагенез. Генеративні та соматичні мутації.

Тема 7. Регуляція клітинного циклу. Апоптоз. Основи онкогенетики.

Поняття про клітинний цикл. Мітотичний цикл та його регуляція. Роль циклінів та циклін- залежних кіназ в регуляції мітотичного циклу. Принципи передачі мітогенного сигналу. Роль факторів росту. Роль контактної взаємодії клітин в регуляції клітинного циклу, значення інтегринів та кадгеринів. «Контрольні точки» мітотичного циклу. Апоптоз.

Проліферація клітин як характеристика розвитку пухлин. Загальна характеристика генів, що беруть участь у канцерогенезі: вірусні онкогени, протоонкогени, гени-супресори пухлин, гени-мутатори. Канцерогенні чинники.

Модуль 2.

Змістовий розділ 3. Сучасні питання генних технологій.

Тема 8. Дослідження нуклеїнових кислот.

Методи дослідження нуклеїнових кислот. Методи виділення ДНК із рослинних і тваринних тканин, її очищення. Ферменти, що використовуються для генно-інженерних досліджень. Рестриктази. ДНК-зонди. Електрофорез ДНК. Ідентифікація фрагментів ДНК і РНК методами

гібридизації. Саузерн-, Нозерн- і Вестерн-блоттинг. Клонування фрагментів нуклеїнових кислот *in vitro*. Полімеразна ланцюгова реакція. Секвенування ДНК.

Методи ДНК-діагностики. Показання до ДНК-діагностики. Прямі та непрямі методи. ДНК- чіпи. Молекулярно-генетичні методи дослідження в судовій медицині.

Тема 9. Трансгенні організми. Генна терапія.

Поняття про генну інженерію. Рекombінантні ДНК, принципи їх конструювання. Клонування фрагментів нуклеїнових кислот *in vivo*. Визначення поняття вектора в біології. Вектори: плазміди, бактеріофаги, косміди, штучні хромосоми. Методи пошуку специфічних рекombінантних ДНК. Геномні ДНК-бібліотеки, бібліотеки кДНК.

Трансгенні організми. Принцип конструювання трансгенних організмів. Трансгенні бактерії. Основні напрямки застосування в народному господарстві та медицині. Рекombінантні лікарські препарати. Трансгенні рослини. Основні напрямки використання трансгенних рослин. Трансгенні тварини як моделі захворювань та біореактори. Проблеми екологічної безпеки.

Генна терапія. Принципи генної терапії. Генотерапія *ex vivo* та *in vivo*. Вірусні та невірусні вектори в генній терапії. Перспективи й обмеження генної терапії. Генні вакцини. Генна терапія в онкології.

Тема 10. Клонування організмів.

Клітинна інженерія. Поняття про клонування. Природні та штучні клони. Історія клонування живих організмів. Біологічні й етичні проблеми клонування. Терапевтичне клонування та його перспективи в медицині.

Рекомендована література та інформаційні ресурси ОСНОВНА

1. Сиволоб А. В. Молекулярна біологія. – К.: Видавничо- поліграфічний центр "Київський університет", 2008. – 384 с.
2. Коломієць Н.Г. За загальною редакцією Р.П.Піскун. Молекулярні основи спадковості та мінливості (посібник для самоконтролю, самоконсультації та контролю). – Вінниця: Нова книга, 2005. – 144с.
3. Molecular biology of the cell / Alberts B., Johnson A., Lewis J. [et al.]. - 5th ed. – Abingdon : Garland science, Taylor & Francis Group, LLC, 2008. – 1725 p.
4. Fundamental Molecular Biology / Allison L. A. – 2nd ed. – Hoboken : John Wiley & Sons, Inc., 2012. – 687 p.

Допоміжна

5. Павліченко В.І., Пішак В.П., Булик Р.Є. Основи молекулярної біології: Навчальний посібник. – Чернівці: Мед університет, 2012. – 388 с.; іл.
6. Human Biochemistry and Disease / Litwack G. – Burlington : Academic Press, 2008. – 1273.

ІНФОРМАЦІЙНІ РЕСУРСИ

1. Основний інструмент пошуку нуклеотидних послідовностей та поліпептидних послідовностей BLAST - <https://blast.ncbi.nlm.nih.gov/Blast.cgi>
2. Офіційний веб-сайт Нобелівської премії - <https://www.nobelprize.org/>
3. База даних аналізу поліпептидних послідовностей ExPASy (Expert Protein Analysis System) Translation Tool - Swiss Institute of Bioinformatics - <http://web.expasy.org/translate/>
4. База даних аналізу поліпептидних послідовностей EMBOSS Transeq from EBI. <http://www.ebi.ac.uk/Tools/st/>
5. База DNA to Protein Translation.
6. <http://bio.lundberg.gu.se/edu/translat.html>

Система оцінювання

Рівень знань здобувачів вищої освіти оцінюється відповідно до Положення про оцінювання знань та умінь здобувачів вищої освіти Рівненського державного гуманітарного університету.

Підсумкова (загальна) оцінка з навчальної дисципліни є сумою оцінок (балів), одержаних за окремі оцінювані форми навчальної діяльності, поточне та підсумкове оцінювання рівня засвоєння теоретичного матеріалу під час аудиторних занять та самостійної роботи (модульний контроль); оцінка (бали) за виконання лабораторних досліджень; оцінка (бали) за практичну діяльність під час практик; оцінка за ІНДЗ; оцінка (бали) за курсову роботу; оцінка (бали) за участь в наукових конференціях, олімпіадах, підготовку наукових публікацій; оцінка (бали) за залік або екзамен.

Розподіл балів, які отримують здобувачі вищої освіти під час вивчення дисципліни

№ з/п	Вид навчальної діяльності	Оціночні бали	Кількість балів
Т 1	Робота на лекційних заняттях, індивідуальне опитування, виконання завдань під час практичних занять.		5
Т 2	Фронтальне опитування, виконання завдань під час практичних занять.		5
Т3	Індивідуальне опитування, участь в обговоренні під час практичних занять, виконання завдань під час практичних занять.		5
Т 4	Поточне тестування, виконання завдань під час практичних занять.		5
Модульний контроль (контрольна робота/ колоквиум/ тестування)		10	10
Т 5	Робота на лекційних заняттях, ,		5

	індивідуальне опитування.		
Т 6	Робота на лекційних заняттях, індивідуальне опитування, поточне тестування, виконання завдань під час практичних занять.		5
Т 7	Робота на лекційних заняттях, виконання завдань під час практичних занять.		5
Модульний контроль (контрольна робота/ колоквиум/ тестування)		10	10
Т 8	Робота на лекційних заняттях, індивідуальне опитування, виконання завдань під час практичних занять.		5
Т 9	Робота на лекційних заняттях, участь в обговоренні під час практичних занять.		5
Т 10	Фронтальне опитування, виконання завдань під час практичних занять.		5
Модульний контроль (контрольна робота/ колоквиум/ тестування)		10	10
ІНДЗ	Підготовка презентацій за темами змістових модулів Групові проекти.	10 10	20
Разом		100	

Політика оцінювання

Політика щодо дедлайнів та перескладання. Завдання здобувачі вищої освіти мають виконувати і здавати відповідно до графіку освітнього процесу. Перескладання модулів, заліків, екзаменів відбувається у терміни ліквідації академічних заборгованостей, визначених кафедрами та деканатами.

Політика щодо академічної доброчесності.

Здобувач вищої освіти під час виконання самостійної та індивідуальної роботи повинен дотримуватись політики доброчесності. У разі наявності плагіату в будь-яких видах робіт здобувача вищої освіти він отримує незадовільну оцінку і повинен повторно виконати завдання, які передбачені у силабусі.

Силабус розроблено на основі робочої програми навчальної дисципліни «Молекулярні основи спадковості і мінливості», затвердженої на засіданні кафедри біології, здоров'я людини та фізичної терапії (протокол № 7 від 24 червня 2025).