

Рівненський державний гуманітарний університет
Кафедра біології, здоров'я людини та фізичної терапії

РОБОЧА ПРОГРАМА НАВЧАЛЬНОЇ ДИСЦИПЛІНИ

ВК07 МЕДИЧНА ГЕНЕТИКА

Спеціальність **227 Терапія та реабілітація**
Освітньо-професійна програма **Фізична терапія**

Психолого-природничий факультет

2025 – 2026 навчальний рік

Робоча програма навчальної дисципліни «Медична генетика» для здобувачів вищої освіти першого (бакалаврського) рівня спеціальності 227 Терапія та реабілітація освітньо-професійної програми «Фізична терапія».

Мова навчання українська

Розробник: Трохимчук І.М., доцент кафедри біології, здоров'я людини та фізичної терапії, кандидат педагогічних наук

Робоча програма затверджена на засіданні кафедри біології, здоров'я людини та фізичної терапії Протокол від “ 24” червня 2025 року №7.

Завідувач кафедри:



Інна СЯСЬКА

Робочу програму схвалено навчально- методичною комісією психолого-природничого факультету. Протокол від “ 26 ” червня 2025 року № 5.

Голова навчально-методичної комісії психолого-природничого

факультету



Ірина Трохимчук

1. Опис навчальної дисципліни

Найменування показників	Галузь знань, напрям підготовки, освітньо-кваліфікаційний рівень	Характеристика навчальної дисципліни	
		денна форма навчання	заочна форма навчання
Кількість кредитів — 3,0	Галузь знань 22 «Охорона здоров'я»	Цикл професійної підготовки вибіркового навчального компонента	
Модулів — 2	Спеціальність (професійне спрямування): 227 Терапія та реабілітація	Рік підготовки:	
Змістових модулів — 2		3 -й	
Індивідуальне науково-дослідне завдання __ Підготовка презентацій за темами змістових модулів ____		Семестр	
Загальна кількість годин — 90 год		5 -й	
		Лекції	
Тижневих годин для денної форми навчання: аудиторних - 2 год самостійної роботи студента - 54 год	Освітньо-кваліфікаційний рівень: бакалаврський	16 год.	
		Практичні	
		14 год.	
		Лабораторні	
		Самостійна робота	
		60 год.	
		В тому числі: Індивідуальні завдання	
		Вид контролю: залік	

Передумови для вивчення дисципліни: Нормальна анатомія людини, Нормальна фізіологія людини, Патологічна анатомія (за проф. спрямуванням), Патологічна фізіологія (за проф. спрямуванням).

2. Мета та завдання навчальної дисципліни

Генетика – найсучасніший напрямок загальної біології, який визначає стрімкий розвиток цієї науки. Використання методів генетичних досліджень дозволяє не тільки глибше вивчити структуру і функціонування генів, які контролюють розвиток будь-якого організму, але й аналізувати спадково обумовлені процеси життєдіяльності, що відбуваються на усіх рівнях організації – від організменого до біосферного.

Навчальний курс «Медична генетика» включає розділи, присвячені вивченню основних закономірностей і механізмів передачі спадкової інформації, виникнення різних форм спадкових генних та хромосомних хвороб, вад розвитку та хвороб зі спадковою схильністю в людини.

Метою викладання навчальної дисципліни «Медична генетика» є набуття навиків активного використання раніше отриманих теоретичних знань з генетики в клінічній практиці, поповнення знань з медичної та клінічної генетики, особливо сучасних проблем діагностики, лікування та профілактики спадкової патології, вивчення ряду «нових» поширених нозологічних форм спадкових хвороб.

Навчальна дисципліна «Медична генетика»:

а) ґрунтується на вивченні здобувачами: науково-доказових основ практичної діяльності у фізичній терапії, ерготерапії; нормальній анатомії людини; медичній хімії; основах медичних знань; нормальної фізіології людини; біологічної хімії та біохімії рухової активності; патологічній анатомії (за професійним спрямуванням); патологічній фізіології (за професійним спрямуванням); фізіології рухової активності; інструментальних методах функціональної діагностики; загальної гігієни;

б) закладає основи вивчення здобувачами сучасних діагностичних технологій, які використовуються в діагностиці не тільки спадкових захворювань, а й в широкій клінічній практиці, що передбачає інтеграцію викладання з різними дисциплінами та формування умінь застосовувати знання з сучасних методів генетичної діагностики в процесі подальшого навчання й у професійній діяльності;

в) закладає розуміння сучасних особливостей моногенних та хромосомних хвороб, а також поширених захворювань людини, які виникають на тлі спадкової схильності і потребують інтеграції класичних клінічних уявлень і сучасних високих технологій.

Основними **завданнями** вивчення дисципліни «Медична генетика» є:

- оволодіння знаннями про природу спадкових захворювань людини, їх етіології, патогенезу, причин широкого клінічного поліморфізму етіологічно єдиних форм і генетичної гетерогенності клінічно подібних станів;
- засвоєння підходів і методів виявлення індивідів з підвищеним ризиком розвитку мультифакторіальних захворювань;
- формування методів діагностики найпоширеніших форм спадкової патології;
- знайомство з цілями, методами і можливостями медико-генетичного консультування, пренатальної діагностики і просіюючих (скринуючих) програм;
- знайомство з можливостями сучасних методів цитогенетичної, біохімічної та молекулярно-генетичної діагностики;
- діагностика принципів взаємодії медико-генетичної служби з усіма службами практики охорони здоров'я і показань до організації потоку хворих;
- огляд хворих та їх родичів і виявлення вродженої та спадкової патології;
- визначення клінічних особливостей спадкової патології та статусу пацієнтів;
- оцінка діагностичної, прогностичної цінності симптомів, що виявляються, і морфогенетичних варіантів (мікроаномалій розвитку);
- правильно зібрати генетичний анамнез, скласти родовід, визначити тип успадкування;
- діагностувати найпоширеніші форми спадкової патології.

Загальні компетентності (ЗК)

ЗК 11. Здатність вчитися і оволодівати сучасними знаннями.

Спеціальні (фахові) компетентності (ФК)

СК 02. Здатність аналізувати будову, нормальний та індивідуальний розвиток людського організму та його рухові функції.

СК 03. Здатність трактувати патологічні процеси та порушення і застосовувати для їх корекції придатні засоби фізичної терапії, ерготерапії. СК 04. Здатність враховувати медичні, психолого-педагогічні, соціальні аспекти у практиці фізичної терапії, ерготерапії.

3. Очікувані результати навчання

Після вивчення курсу у здобувача 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 в професійній діяльності.

Програмні результати навчання (РН)

ПР 04. Застосовувати у професійній діяльності знання біологічних, медичних, педагогічних та психосоціальних аспектів фізичної терапії та ерготерапії.

ПР 12. Застосовувати сучасні науково-доказові дані у професійній діяльності.

ПР 18. Оцінювати себе критично, засвоювати нову фахову інформацію, поглиблювати знання за допомогою самоосвіти, оцінювати й представляти власний досвід, аналізувати й застосовувати досвід колег.

У результаті вивчення навчальної дисципліни здобувач вищої освіти першого (бакалаврського) рівня повинен:

знати:

- природу спадкових захворювань людини, їх етіології, патогенези, причини широкого клінічного поліморфізму етіологічно єдиних форм і генетичної гетерогенності клінічно подібних станів;
- підходи і методи виявлення індивідів з підвищеним ризиком розвитку мультифакторіальних захворювань;
- методи діагностики найпоширеніших форм спадкової патології;
- цілі, методи і можливості медико-генетичного консультування, пренатальної діагностики і просіюючих (скринуючих) програм;
- цілі і можливості сучасних методів цитогенетичної, біохімічної та молекулярно-генетичної діагностики;
- принципи взаємодії медико-генетичної служби з усіма службами практики охорони здоров'я і показань до організації потоку хворих.

В результаті вивчення дисципліни «Медична генетика» здобувач вищої освіти повинен **вміти:**

- оглядати хворих та їх родичів і виявляти вроджену та спадкову патологію;
- визначати клінічні особливості спадкової патології та статус пацієнтів;
- оцінити діагностичну, прогностичну цінність виявлених симптомів і морфогенетичних варіантів (мікроаномалій розвитку);
- правильно зібрати генетичний анамнез, скласти родовід, визначити тип успадкування;
- діагностувати найпоширеніші форми спадкової патології.

здатен продемонструвати:

- теоретичні знання у різних специфічних ситуаціях, що виникають під час освітнього процесу та професійної діяльності;
- здатність до розв'язання складних спеціалізованих завдань та практичних проблем, що виникають під час професійної діяльності;
- здатність до самостійного удосконалення знань та розуміння специфічних особливостей своєї професійної спеціалізації та цінності своєї професії;

володіти навичками:

- ефективно застосовувати теоретичні професійні знання у практичній діяльності;
- використовувати навчальне обладнання, технічні засоби навчання;

самостійно вирішувати:

- проводити аналіз інформації, приймати обґрунтовані рішення;
- стратегію професійної діяльності.

4. Програма навчальної дисципліни

Змістовий модуль I. МОДЕЛІ МЕДИЧНОЇ ГЕНЕТИКИ

Тема 1. Предмет та завдання генетики людини та медичної генетики

Предмет і завдання генетики людини та медичної генетики.

Організмний рівень реалізації генетичної інформації.

Тема 2. Фенотип людини

Моногенне успадкування. Взаємодії генів та їх прояв при різних типах успадкування.

Тема 3. Спадковість та роль генотипу у формуванні особистості

Множинний алелізм. Взаємодія неалельних генів. Полігенне успадкування кількісних ознак. Зчеплене успадкування генів.

Тема 4. Сучасний стан досліджень геному людини

Генетичні карти хромосом людини. Гени аутосом, статевих хромосом. Дози генів. Ефект положення генів. Генетика груп крові. Поняття про імуногенетику. Нехромосомна спадковість.

Тема 5. Методи вивчення спадковості людини

Генеалогічний метод вивчення спадковості людини. Близнюковий метод. Цитогенетичний метод, його значення. Метод вивчення статевого хроматину, його значення. Метод гібридизації соматичних клітин. Молекулярно-генетичні методи. Біохімічні методи. Метод дерматогліфіки. Популяційно-статистичний метод. Секвенування геному людини.

Тема 6. Генетичні маркери

Мінливість у людини. Фенотипна мінливість. Мультифакторіальний принцип формування фенотипу. Фенокопії. Генотипна мінливість, її форми. Комбінативна мінливість. Явище гетерозису в людини. Мутаційна мінливість у людини. Соматичні

мутації. Мозаїцизм. Мутагени.

Змістовий модуль II. ГЕНЕТИЧНИЙ МОНІТОРИНГ ТА ГЕНЕТИЧНІ ХВОРОБИ

Тема 7. Генетичний моніторинг

Поняття про спадкові хвороби людини. Принципи діагностики спадкової патології.

Тема 8. Хромосомні хвороби

Хромосомні хвороби, зумовлені порушенням кількості чи будови хромосом. Хвороба Дауна. Синдром Патау. Синдром Едвардса. Синдром "котячого крику". Трисомія Х. Полісомія за Y-хромосомою. Мікроцитогенетичні синдроми.

Тема 9. Генні (молекулярні) хвороби

Класифікація молекулярних порушень обміну речовин. Хвороби обміну білків. Порушення метаболізму амінокислот. Алькаптонурія. Гістспидинемія. Гомоцистинурія. Хвороба кленового сиропу. Фенілкетонурія (ФКУ). Цистинурія. Порушення обміну вуглеводів. Галактоземія. Глікогенози. Фруктоземія. Спадкові хвороби обміну ліпідів. Хвороба Німанна – Піка. Хвороба Тея – Сакса. Спадкові хвороби нуклеїнових кислот. Спадкові хвороби обміну мінеральних речовин. Хвороба Вільсона – Коновалова. Хвороби обміну вітамінів. Кальциферол. Генні хвороби внаслідок первинної плейотропії. Спадкові хвороби з невиявленим первинним біохімічним дефектом. Генетична гетерогенність спадкових хвороб. Генокопії. Хвороби із спадковою схильністю.

Тема 10. Медико-генетичні аспекти сім'ї

Пренатальна діагностика спадкової патології. Скринінг-програми для новонароджених. Перспективи гемотерапії.

Програма з Медичної генетики розроблена відповідно до типового навчального плану для здобувачів вищої освіти за освітньою програмою «Фізична терапія» галузі знань 22 «Охорона здоров'я» спеціальності 227 Терапія та реабілітація.

5. Структура навчальної дисципліни Медична генетика для:

- повного терміну денної форми навчання;

Назви змістових модулів і тем	Кількість годин											
	денна форма						заочна форма					
	усього	у тому числі					усього	у тому числі				
		л	п	лаб	інд	с. р.		л	п	лаб	інд	с. р.
1	2	3	4	5	6	7	8	9	10	11	12	13
Модуль 1												
Змістовий модуль 1. Моделі медичної генетики.												
Тема 1. Предмет та завдання генетики людини та медичної генетики	8	2				6						
Тема 2. Фенотип	8		2			6						

людини.												
Тема 3. Спадковість та роль генотипу у формуванні особистості	10	2	2			6						
Тема 4. Сучасний стан досліджень геному людини	8	2				6						
Тема 5. Методи вивчення спадковості людини	10	2	2			6						
Тема 6. Генетичні маркери	8		2			6						
Разом за змістовим модулем 1	52	8	8			36						
Змістовий модуль 2. Генетичний моніторинг та генетичні хвороби.												
Тема 1 Генетичний моніторинг	10	2	2			6						
Тема 2. Хромосомні хвороби .	10	2	2			6						
Тема 3. Генні (молекулярні) хвороби	10	2	2			6						
Тема 4. Медико- генетичні аспекти сім'ї	8	2				6						
Разом за змістовим модулем 2	38	8	6			24						
Модуль 2												
ІНДЗ					9							
Усього годин	90	16	14			60						

6. Теми семінарських занять

не передбачено

7. Теми практичних занять

№ з/п	Назва теми	Кількість годин
1	Роль спадковості в патології людини	2
2	Генетика моногенних хвороб	2
3	Методи дослідження спадковості людини	2
4	Спадкові хвороби обміну: сучасна класифікація, коротка характеристика груп	2
5	Уроджені вади розвитку. класифікація, етіологія, діагностика та профілактика	2
6	Загальна характеристика мультифакторіальних захворювань.	2
7	Рівні і шляхи проведення профілактики спадкових хвороб.	2
	Всього	14

8. Теми лабораторних занять

не передбачено

9. Самостійна робота

№ з/п	Назва теми	Кількість годин
Змістовий модуль 1. Моделі медичної генетики		
1	Тема 1. Взаємодії генів та їх прояв при різних типах успадкування.	2
2	Тема 2. Моногенне успадкування	4
3	Тема 3. Полігенне успадкування кількісних ознак.	4
4	Тема 4. Гени аутосом, статевих хромосом.	4
5	Тема 5. Еволюція геному.	4
6	Тема 6. Методи вивчення спадковості людини.	4
7	Тема 7. Роль спадковості і середовища існування у формуванні нормального і патологічно зміненого фенотипу організму.	4
8	Тема 8. Мультифакторіальний принцип формування фенотипу.	4
9	Тема 9. Скринінг-програми для новонароджених.	2

Змістовий модуль 2. Генетичний моніторинг та генетичні хвороби.		
10	Тема 1. Клітинні механізми забезпечення спадковості і мінливості у людини.	4
11	Тема 2. Уявлення про генотип як складну систему взаємодії продуктів експресії алельних та неалельних генів.	4
12	Тема 3. Молекулярні механізми генних мутацій.	4
13	Тема 4. Стабільність геному людини і фактори диференціальної активації генів у процесі індивідуального розвитку.	4
14	Тема 5. Діагностика, лікування і профілактика спадкових захворювань людини.	4
15	Тема 6. Генетика психічних захворювань.	4
16	Тема 7. Генетика хвороб нервової системи.	4
	Разом	60

10. Індивідуальні завдання

№ змістового модуля, теми	Вид завдання, тема	Кількість годин
1-7	Підготовка презентацій за темами змістових модулів	9

1. Клінічний поліморфізм моногенної патології та його причини.
 2. Генетична гетерогенність моногенних захворювань.
 3. Клініка, генетика та діагностика нейрофіброматозу.
 4. Клініка, генетика та діагностика вродженого гіпотиреозу.
 5. Клініка, генетика та діагностика фенілкетонурії.
 6. Клініка, генетика та діагностика муковісцидозу.
 7. Клініка, генетика та діагностика синдрому Марфана.
 8. Клініка, генетика та діагностика гомоцистинурії.
 9. Клініка, генетика та діагностика адреногенітального синдрому.
 10. Клініка, генетика та діагностика синдрому Елерса-Данлоса.
 11. Клініка, генетика та діагностика онтогенетичних синдромів.
 12. Геномний імпринтинг. Визначення поняття.
 13. Хвороби геномного імпринтингу. Етіологія, патогенез, клінічні форми.
 14. Епігенетичні хвороби.
- Хромосомні хвороби**
15. Хромосомні хвороби. Визначення поняття. Етіологія та класифікація.
 16. Ефекти хромосомних аномалій в онтогенезі.
 17. Патогенез хромосомних хвороб.
 18. Загальна характеристика хромосомних хвороб.
 19. Клініко-генетична характеристика синдрому Патау.
 20. Клініко-генетична характеристика синдрому Едвардса.

21. Клініко-генетична характеристика синдрому Дауна.
22. Клініко-генетична характеристика трисомії 22.
23. Клініко-генетична характеристика синдрому Шерешевського-Тернера.
24. Клініко-генетична характеристика полісомій за статевими хромосомами.
25. Клініко-генетична характеристика синдромів часткових анеуплоїдій.
26. Клініко-генетична характеристика мікроцитогенетичних синдромів.
27. Фактори підвищеного ризику народження дітей з хромосомними хворобами.

Мітохондріальні хвороби

28. Загальна характеристика мітохондріальної патології.
29. Класифікація мітохондріальних хвороб.
30. Мітохондріальна спадковість.
31. Загальні принципи діагностики та лікування мітохондріальної патології.
32. Мітохондріальні хвороби, що зумовлені мутаціями мітохондріальної ДНК.
33. Клініка, генетика, діагностика, терапія синдрому Кернса-Сейра.
34. Клініка, генетика, діагностика, терапія синдрому MELAS.
35. Клініка, генетика, діагностика, терапія синдрому MERRF.
36. Клініка, генетика, діагностика, терапія синдрому Лебера.
37. Клініка, генетика, діагностика, терапія синдрому Пірсона.
38. Мітохондріальні хвороби, що зумовлені мутаціями ядерної ДНК.

Хвороби із спадковою схильністю

39. Хвороби із спадковою схильністю. Визначення поняття. Загальна характеристика.
40. Моногенні та полігенні форми хвороб із спадковою схильністю.
41. Механізми розвитку хвороб із спадковою схильністю.
42. Значення спадкової схильності у загальній патології людини.
43. Спадково обумовлені патологічні реакції на дію зовнішніх факторів.

11. Методи навчання.

МН1 –словесний метод (лекція, дискусія, співбесіда тощо);

МН2 –практичний метод (лабораторні заняття);

МН3 –наочний метод (метод ілюстрацій і метод демонстрацій);

МН4 – робота з навчально-методичною літературою (конспектування, тезування, анотування, рецензування, складання реферату);

МН5 –відеометод у сполученні з новітніми інформаційними технологіями та комп'ютерними засобами навчання (дистанційні, мультимедійні, веб-орієнтовані тощо);

МН6 –самостійна робота;

12. Методи оцінювання

МО 2 усне або письмове опитування

МО 3 колоквиум

МО 4 тестування

МО 6 реферати, есе

МО 7 презентації результатів виконаних завдань та досліджень

МО 8 презентації та виступи на наукових заходах

МО 9 захист практичних робіт

МО 10 залік

13. Засоби діагностики результатів навчання

Види та методи навчання та оцінювання

Код компетентності (згідно ОПП)	Назва компетентності	Код програмного результату навчання	Назва програмного результату навчання	Методи навчання	Методи оцінювання результатів навчання
1	2	3	4	5	6
ЗК 11	Здатність вчитися і оволодівати сучасними знаннями.	ПРН18	Оцінювати себе критично, засвоювати нову фахову інформацію, поглиблювати знання за допомогою самоосвіти, оцінювати й представляти власний досвід, аналізувати й застосовувати досвід колег.	МН 1 МН 2 МН 4 МН 6	МО 2 МО 4 МО 10
СК 02.	Здатність аналізувати будову, нормальний та індивідуальний розвиток людського організму та його рухові функції.	ПРН12	Застосовувати сучасні науково-доказові дані у професійній діяльності.	МН 2 МН 3 МН 4	МО 7 МО 10
СК 03.	Здатність трактувати патологічні процеси та порушення і застосовувати для їх корекції придатні засоби фізичної терапії, ерготерапії.	ПРН4	Застосовувати у професійній діяльності знання біологічних, медичних, педагогічних та психосоціальних аспектів фізичної терапії та ерготерапії.	МН 5	МО 2 МО 4 МО 6 МО 7

СК 04.	Здатність враховувати медичні, психолого-педагогічні, соціальні аспекти у практиці фізичної терапії, ерготерапії.	ПРН4	Застосовувати у професійній діяльності знання біологічних, медичних, педагогічних та психосоціальних аспектів фізичної терапії та ерготерапії.	МН 2 МН 4 МН 6	МО 2 МО 4 МО 7
--------	---	------	--	---	---

14. Критерії оцінювання результатів навчання.

Результат освітньої діяльності здобувача вищої освіти оцінюється згідно Положення про оцінювання знань і умінь здобувачів вищої освіти РДГУ за такими рівнями та критеріями:

Сума балів за 100 бальною шкалою	Оцінка ECTS	Значення оцінки ECTS	Критерії оцінювання	Рівень компетентності	Оцінка за національною шкалою	
					екзамен	залік
90–100	A	відмінно	Здобувач вищої освіти виявляє особливі творчі здібності, вміє самостійно здобувати знання, без допомоги викладача знаходить і опрацьовує необхідну інформацію, вміє використовувати набуті знання і вміння для прийняття рішень у нестандартних ситуаціях, переконливо аргументує відповіді, самостійно розкриває власні здібності	Високий творчий	відмінно	зараховано
82-89	B	добре	Здобувач вищої освіти вільно володіє теоретичним матеріалом, застосовує його на практиці, вільно розв'язує вправи і задачі у стандартних ситуаціях, самостійно виправляє допущені	Достатній конструктивно-варіативний	добре	зараховано

			помилки, кількість яких незначна			
74-81	C	добре	Здобувач вищої освіти вміє зіставляти, узагальнювати, систематизувати інформацію під керівництвом викладача, в цілому самостійно застосовувати її на практиці; контролювати власну діяльність; виправляти помилки, з поміж яких є суттєві, добирати аргументи для підтвердження думок			
64-73	D	задовільно	Здобувач вищої освіти відтворює значну частину теоретичного матеріалу, виявляє знання і розуміння основних положень, з допомогою викладача може аналізувати навчальний матеріал, виправляти помилки, серед яких є значна кількість суттєвих	Середній репродуктивний	задовільно	зараховано
60-63	E	задовільно	Здобувач вищої освіти володіє навчальним матеріалом на рівні, вищому за початковий, значну частину його відтворює на репродуктивному рівні			
35-59	FX	Незадовільно з можливістю повторного складання семестрового контролю	Здобувач вищої освіти володіє матеріалом на рівні окремих фрагментів, що становлять незначну частину навчального матеріалу	Низький (рецептивно-продуктивний)	Не задовільно	Не зараховано
	F	Незадовільно з обов'язковим	Здобувач вищої освіти володіє матеріалом на			

		повторним вивченням дисципліни	рівні елементарного розпізнання і відтворення окремих фактів, елементів, об'єктів			
--	--	--------------------------------	---	--	--	--

15. Розподіл балів, що отримують здобувачі.

Поточне тестування та самостійна робота										Сума балів	100	
Змістовий модуль 1						Змістовий модуль 2						ІНДЗ
T 1	T2	T3	T4	T5	T6	T7	T8	T9	T10			30
5	5	5	5	5	5	5	5	5	5			
Модульний контроль 10						Модульний контроль 10						

16. Методичне забезпечення

Методичне забезпечення дисципліни представлено в системі Moodle та складається:

- Робоча програма навчальної дисципліни, силабус.
- Опорний конспект лекцій.
- Матеріали для практичних занять.
- Завдання до самостійної роботи.
- Завдання для здійснення модульного і підсумкового контролю знань.

17. Питання для підготовки до підсумкового контролю

1. Досягнення в галузі генетики людини і медичної генетики. Зв'язок з іншими науками.
2. Історія становлення науки. Оснівні етапи розвитку генетики людини.
3. Методи дослідження: генеалогічний, цитогенетичний, популяційно-статистичний.
4. Проблеми, завдання і перспективи генетики людини. Євгеніка.
5. Структура і властивості хромосом. Їх класифікація.
6. Нормальний каріотип у людини.
7. Молекулярна організація хромосом.
8. Генотип людини як цілісна система генів організму. Сучасний стан досліджень геному людини.
9. Клітина – основна структурно-функціональна одиниця життя: будова клітини; хімічний склад клітини; мітоз, амітоз, мейоз; статеві клітини, запліднення; порушення запліднення та його наслідки.
10. Вплив алкоголю та нікотину на статеві клітини та запліднення.
11. Поняття про спадкову інформацію та її реалізацію в ознаки організму.
12. Нуклеїнові кислоти. Генетична роль нуклеїнових кислот.
13. Поняття про структуру білків та їхні властивості.
14. Біосинтез білка. Порушення, які виникають на етапах біосинтезу білків, їх наслідки.

15. Основні функції білків. Генетичний код.
16. Геном людини. Картування геному людини.
17. Генна інженерія та біотехнологія.
18. Ген. Хімічна будова і функції.
19. Оперон. Його будова і функції.
20. Аномалії розвитку. Причини та механізми їхньої появи.
21. Поняття про клонування людини.
22. Основні поняття та символи генетики. Основні поняття генетики.
23. Генетичні закономірності, встановлені Г. Менделем.
24. Три закони успадкування Г. Менделя.
25. Умови, за яких діють закони Г. Менделя.
26. Моногенне успадкування.
27. Менделівські ознаки людини. Типи успадкування менделівських ознак.
28. Зчеплене успадкування генів.
29. Дози генів. Ефект положення генів.
30. Основні положення хромосомної теорії спадковості. Хромосомне визначення статі людини.
31. Ознаки зчеплені зі статтю.
32. Взаємодія генів та їх прояв при різних типах успадкування. Взаємодія алельних генів.
33. Множинний алелізм.
34. Успадкування груп крові за системою АВО та резус- фактором.
35. Взаємодія неалельних генів. Комплементарність. Епістаз. Полігенне успадкування кількісних ознак (плейотропія, експресивність та пенетрантність генів).
36. Поняття про генокопії та фенокопії.
37. Цитологічні та генетичні карти. Генетичні маркери.
38. Популяційна генетика. Опис популяцій.
39. Закон Харді-Вайнберга: генні частоти.
40. Невибрані шлюби. Інбридинг і аутінбридинг.
41. Біологічні наслідки різних систем шлюбів.
42. Генетична структура людських популяцій: гібридизація, мутація.
43. Генетичний дрейф. Генетичний дрейф у поєднанні з мутаційним процесом та відбором.
44. Поліморфізм.
45. Біологічна мінливість в сучасних популяціях.
46. Мінливість організмів, її види та значення.
47. Роль спадковості й середовища в мінливості ознак та виникненні захворювань.
48. Модифікаційна мінливість. Норма реакції. Фенокопії, механізм їх виникнення.
49. Генотипна мінливість, її форми та значення.
50. Мутації, як етіологічний чинник. Види мутацій.
51. Мутаційна мінливість.
52. Мутагенез і репарація ДНК. Мутагени.
53. Комбінативна мінливість.
54. Генетичний тягар. Генетична небезпека внаслідок забруднення навколишнього середовища мутагенами.
55. Екологічні та медико-біологічні наслідки аварії на ЧАЕС. Мутанти.
56. Спадкові хвороби, їхнє визначення, причини появи та класифікація.
57. Спадковість і клінічна картина хвороби.
58. Спадковість і результати захворювання.
59. Моногенні (молекулярні) захворювання.
60. Хромосомні захворювання.

61. Мультифакторіальні захворювання (полігенні захворювання зі спадковою схильністю).
62. Генетичні хвороби соматичних клітин (онкологічні, новоутворення).
63. Хвороби генетичної несумісності матері та плода за антигенами.
64. Генетична гетерогенність спадкових захворювань.
65. Вроджені вади, їх класифікація. Генокопії.
66. Принципи лікування спадкових хвороб.
67. Профілактика спадкових захворювань.
68. Поняття про медико-генетичне консультування, його організація.
69. Етапи медико-генетичного консультування.
70. Консультації в разі мультифакторіальних (полігенних) спадкових захворювань.
71. Пренатальна діагностика спадкової патології.
72. Сучасні методи пренатальної діагностики.
73. Скринінг-програми для новонароджених.
74. Запобігання поширенню спадкових захворювань.
75. Перспективи генотерапії.

18. Рекомендована література

ОСНОВНА

1. Медична генетика: Підручник / Кол.авт., За ред. О.Я. Гречаніної, Р.В. Богатирьової, О.П. Волосовця. К.: Медицина, 2007. 536 с.
2. Бужієвська Т. І. Основи медичної генетики. - К.: Здоров'я, 2001. 135 с.

Допоміжна література

1. Никифоров В. В., Пасенко А. В., Сакун О. А. Практикум з генетики : навчальний посібник. Кременчук : вид. відділ Кременчутського національного університету імені Михайла Остроградського, 2017. 138 с.
2. Новак В. П., Пилипенко М. Ю., Бичков Ю. П. Цитологія, гістологія, ембріологія. Київ : ВІРА-Р, 2001. 288 с.
3. Помогайло В. М., Петрушов А. В. Генетика людини : навчальний посібник для студентів вищих навчальних закладів. Київ : Академія, 2014. 325 с.

19. Інформаційні ресурси

1. . URL : <https://www.youtube.com/watch?v=D73X5qwXunE> Нуклеїнові кислоти.
2. https://www.dec.gov.ua/cat_mtd/genetika/
3. <https://vseosvita.ua/library/prezentacia-na-temu-sucasni-zavdanna-medicnoi-genetiki-246485.html>