



**НАЗВА ДИСЦИПЛІНИ: «НОВІТНІ ДОСЯГНЕННЯ ТА АКТУАЛЬНІ ПРОБЛЕМИ МЕДИЧНОЇ ГЕНЕТИКИ»**

**Дисципліна вільного вибору аспіранта  
ДВА.3.01.12**

**ВИКЛАДАЧ: Телегєєв Геннадій Дмитрович, д.б.н., с.н.с. e-mail: g.d.telegeev@imbg.org.ua**

**ЗАГАЛЬНЕ НАВАНТАЖЕННЯ: 3 кредити ЄКТС**

**Заняття в аудиторії: 30 годин (12 годин – лекційні заняття, 10 годин – семінарські заняття, 6 годин – модульні контрольні роботи, 2 години – консультація)**

**Самостійна робота слухачів курсу: 60 годин.**

**АНОТАЦІЯ**

Предметом навчальної дисципліни “Новітні досягнення та актуальні проблеми медичної генетики” є вивчення ролі спадковості і мінливості в патології людини, закономірностей передачі від покоління до покоління спадкових захворювань. Новітні досягнення в молекулярній біології, біохімії, інформатиці значно розширюють потенціал цієї дисципліни. Надають реальні важелі поглиблення розуміння патогенезу хвороб, поліпшення діагностичних і терапевтичних протоколів.

**МЕТА І ЗАВДАННЯ КУРСУ:**

Дисципліна “Новітні досягнення та актуальні проблеми медичної генетики” є дисципліною за вибором аспіранта для підготовки фахівців за напрямом біологія, що читається на 1 році навчання у аспірантурі і підсумовується іспитом.

**Мета вивчення нормативної дисципліни “Новітні досягнення та актуальні проблеми медичної генетики”:** дати сучасні знання про спадкові хвороби людини та хвороби із спадковою схильністю, ознайомити із сучасними методичними досягненнями, сучасними тенденціями щодо профілактики та лікування спадкових хвороб. Підготувати аспіранта, як ефективного викладача вищої школи і фахівця із біомедицини.

Перший модуль (1 кредит) – основні поняття медичної генетики. Другий модуль – генні хвороби, хромосомні хвороби, хвороби із спадковою схильністю (1 кредит). Третій модуль – профілактика, діагностика, лікування спадкових хвороб (1 кредит).

**РЕЗУЛЬТАТИ НАВЧАННЯ, МЕТОДИ ВИКЛАДАННЯ І ФОРМИ ОЦІНЮВАННЯ**

<b>Результати навчання</b>	<b>Методи викладання і навчання</b>	<b>Форми оцінювання</b>
<i>Здобувач повинен знати основні поняття медичної генетики, генні хвороби, хромосомні хвороби, хвороби із спадковою схильністю, підходи до профілактики, діагностики, лікування</i>	Лекції, семінарські заняття	Модульні контрольні роботи; оцінювання презентацій на семінарських заняттях; іспит.

<p>спадкових хвороб</p> <p><i>Аспірант повинен вміти:</i> використовувати науково-дослідній та педагогічний роботи, обирати відповідні методи та підходи, проводити аналіз спадкування за генеалогічним методом, проводити аналіз спадкування багатфакторних хвороб людини, передбачати тенденції розвитку біомедичних досліджень.</p>		
--	--	--

## ЗМІСТ КУРСУ

### Вступне слово

Курс дає сучасні знання про спадкові хвороби людини та хвороби із спадковою схильністю, ознайомлює із сучасними методичними досягненнями, сучасними тенденціями щодо профілактики та лікування спадкових хвороб. Має за мету підготувати аспіранта, як ефективного викладача вищої школи і фахівця із біомедицини. Він має практичне спрямування — підготувати спеціаліста знайомого з сучасним методичним арсеналом молекулярно-генетичних методів.

## ТЕМАТИЧНИЙ ПЛАН ДИСЦИПЛІНИ

Ном ер лекц ії	Назва лекції	Кількість годин				
		лекц ії	семі нари	лабор аторні	СР	модульна контрольн а робота
<b>ЗМІСТОВИЙ МОДУЛЬ 1 «ОСНОВНІ ПОНЯТТЯ МЕДИЧНОЇ ГЕНЕТИКИ» (1 кредит)</b>						
1	Мета, завдання та проблеми медичної генетики. Історія розвитку МГ. Основні поняття.	2			10	
2	Розвиток біомедицини в Україні. Класифікація спадкових хвороб. Методи клінічної генетики.	2	2		10	
3	Модульна контрольна робота					2
<b>ЗМІСТОВИЙ МОДУЛЬ 2 “ГЕННІ ХВОРОБИ. ХРОМОСОМНІ ХВОРОБИ. ХВОРОБИ ІЗ СПАДКОВОЮ СХИЛЬНІСТЮ” (1 КРЕДИТ)</b>						
3	Генні хвороби.	2	2		10	
4	Хромосомні хвороби.	2	2		10	
5	Хвороби із спадковою схильністю.	2	2		10	
	Модульна контрольна робота					2

<b>ЗМІСТОВИЙ МОДУЛЬ 3 “ПРОФІЛАКТИКА, ДІАГНОСТИКА, ЛІКУВАННЯ СПАДКОВИХ ХВОРОБ” (1 КРЕДИТ)</b>						
6	Методи профілактики, діагностики і лікування спадкових патологій.	2	2		10	
	Модульна контрольна робота					2
	<b>ВСЬОГО</b>	12	10		60	6

### УМОВИ ВИЗНАЧЕННЯ НАВЧАЛЬНОГО РЕЙТИНГУ

Система контролю знань та умови складання іспиту. Дисципліна спеціалізації “Новітні досягнення та актуальні проблеми медичної генетики” оцінюється за модульно-рейтинговою системою. Підсумкова оцінка розраховується за накопичувальною системою. При цьому максимальна кількість балів встановлюється наступним чином:

1 семестр	Змістовний модуль 1	Змістовний модуль 2	Змістовний модуль 3	Комплексний підсумковий модуль (іспит)	Підсумкова оцінка за повний курс
Максимальна кількість балів	25	25	25	25	100

Форми оцінювання	Кількість	Максимум балів за 1	Разом
Модульна контрольна робота	3	20	60
Доповідь і презентація на семінарі за обраною темою	3	5	15
Іспит	1	25	25
<b>Разом</b>			<b>100</b>

### ВИМОГИ І КРИТЕРІЇ ОЦІНЮВАННЯ

Види робіт	Кількість балів за один вид робіт	Критерії оцінювання
Модульна контрольна робота	20	Роботу виконано і подано вчасно; автор демонструє належний рівень знань, здатен аналізувати інформацію, мислити логічно.
Модульна контрольна	10-19	Роботу виконано і подано вчасно; автор демонструє розуміння не всіх питань.

робота		
Модульна контрольна робота	1-10	Роботу виконано невчасно; автор демонструє прогалини у знаннях основних понять медичної генетики.
Доповідь та презентація	5	Доповідь зроблена вчасно, використовуючи максимальну кількість сучасних наукових публікацій з обраної теми. Доповідь побудовано логічно та послідовно, автор розуміє проблематику питання та може відповісти на поставлені питання.
Доповідь та презентація	3-4	Доповідь зроблена вчасно, автор не повністю розуміє проблематику питання та може відповісти на частину поставлених питань.
Доповідь та презентація	1-3	Доповідь зроблена невчасно, автор не розуміє проблематику питання, має істотні прогалини у знаннях, не може відповісти на питання.
	0	Завдання не виконане у обумовлені викладачем терміни або містить плагіат.

**Порядок перерахунку рейтингових показників нормованої 100-бальної шкали оцінювання в національну шкалу та шкалу ЄКТС**

За 100-бальною шкалою	За національною шкалою	За шкалою ЄКТС
	ІСПИТ	
91 – 100	Відмінно	<b>A</b> (відмінно)
81 – 90	Добре	<b>B</b> (дуже добре)
71 – 80		<b>C</b> (добре)
66 – 70	Задовільно	<b>D</b> (задовільно)
60 – 65		<b>E</b> (достатньо)
40 – 59	Незадовільно	<b>FX</b> (незадовільно – з можливістю повторного складання)

		
1 – 39		<b>F</b> (неприйнятно)

Мінімальний рівень оцінки за роботу в семестрі (допуск до іспиту) становить 40 балів. У разі отримання оцінки «неприйнятно» (нижче 40 балів) здобувач не допускається до складання іспиту. У разі отримання оцінки «незадовільно» здобувач має право на два перескладання: викладачеві та комісії.

## ПОЛІТИКА ДОБРОЧЕСНОСТІ

Виконання навчальних завдань і робота в курсі має відповідати вимогам «Кодексу Академічної доброчесності ІМБГ НАНУ», затвердженого Вченою радою ІМБГ НАН України 10 вересня 2019 року, [http://imbg.org.ua/docs/education/IMBG\\_academic\\_integrity\\_code.pdf](http://imbg.org.ua/docs/education/IMBG_academic_integrity_code.pdf)

## РЕКОМЕНДОВАНА ЛІТЕРАТУРА

### Основна література

1. Бочков Н. П. Клиническая генетика-М.,2002
2. Speicher M. P., Anionapakis S. E., Motulsky A.G., Vogel Numan Genetics. Problems and Approaches. -Springer, 2010.
3. Сиволоб А. В., Рушковский С.Р., Кир'яченкоС.С. та ін. Генетика-К.:Київський Університет, 2008- 320с.
4. Brown T. A. Genomes 1999 John Wiley LTD
5. Patrick D.Hsu, Eric S.Lander, and Feng Zhang. Development and Applications of CRISPR-Cas9 for Genome Engineering.-2014.-Cell.-June 5.-157(6).-p.1262-1278.

### Додаткова література

6. Stem Cell Reviews & Report / [link.springer.com/journal/volumesAndissues/12015](http://link.springer.com/journal/volumesAndissues/12015)
7. J.C. Venter, M.D. Adams, E.W. Myers et al. The sequence of the human genome // Science. – 2001. – V. 291. – p. 1304-1351.
8. Human genomes, public and private // Nature. – 2001. – V. 409. – p. 745.
9. G.R. Devi. siRNA-based approaches in cancer therapy // Cancer Gene Ther. – 2006. – V. 13. – p. 819-829

### Internet - ресурси

1. NCBI databases <http://www.ncbi.nlm.nih>
2. Oxford Medical database <http://omim.oxfordjournals.org/>
3. [www.MEDGEN.RU](http://www.MEDGEN.RU)