

НАЗВА ДИСЦИПЛІНИ: «ПРИКЛАДНА ГЕНОМІКА ЛЮДИНИ»

ДВА.3.01.10. Дисципліна вільного вибору аспіранта.

ВИКЛАДАЧ:

Лівшиць Людмила Аврамівна, доктор біологічних наук, професор, завідувач лабораторії геноміки людини, e-mail: livshits@edu.imbg.org.ua

ЗАГАЛЬНЕ НАВАНТАЖЕННЯ: 3 ECTS

Заняття в аудиторії: 30 годин (12 годин лекцій, 12 годин семінарських занять, 2 модульні контрольні роботи по 2 академічні години, 2 години консультація).

Самостійна робота слухачів курсу: 60 годин.

Підсумковий контроль дисципліни – іспит.

АНОТАЦІЯ

Дисципліна «Прикладна геноміка людини» належить до переліку дисциплін вільного вибору аспіранта. Вона забезпечує особистісний і професійний розвиток аспіранта та спрямована на формування бази знань, достатньої для подальшої успішної самостійної дослідницької роботи молекулярно-генетичну природу чинників спадкових захворювань.

МЕТА І ЗАВДАННЯ КУРСУ:

Мета курсу – дати сучасні знання про молекулярно-генетичну природу чинників спадкових захворювань та спадкової схильності до розвитку соціально значущих патологій людини. *Завдання курсу* – підготувати аспіранта, як ефективного науковця, що володіє фундаментальними знаннями в області генетики та геноміки людини та здатного опанувати сучасні технології з аналізу структури та функціонування геному.

РЕЗУЛЬТАТИ НАВЧАННЯ, МЕТОДИ ВИКЛАДАННЯ І ФОРМИ ОЦІНЮВАННЯ.

Результати навчання	Методи викладання і навчання	Форми оцінювання
У результаті вивчення курсу аспірант повинен: Знати: сутність процесів успадкування ознак у людини, структуру генома людини та закономірності популяційних процесів які зумовлюють сучасний стан генофонду, основні типи мутацій та реорганізацій в геномі людини та їхні причинно-наслідкові зв'язки зі спадковими захворюваннями та/або спадковою схильністю до мультифакторних патологій. Вміти: творчо використовувати у навчальній, дослідницькій та викладацькій діяльності знання щодо сучасних уявлень про геноміку людини та технології дослідження структурно-функціональних	Лекції. Семінарські заняття.	Модульні контрольні роботи. Доповіді з комп'ютерною презентацією. Іспит

змін геному а також їхній зв'язок з новітньою молекулярною медициною. Переконливо обговорювати наукові теми та доводити власну думку. Дотримуватися принципів академічної доброчесності і високої академічної культури		
---	--	--

ЗМІСТ КУРСУ

Вступне слово

Курс «Прикладна геноміка людини» вивчає спадковість і мінливість у людини на всіх рівнях організації (молекулярний, клітинний, організменний, популяційний). В межах цієї дисципліни викладається опис основних принципів молекулярної генетики, наводиться інформація про структурно-функціональну організацію геному людини та методи його аналізу.

Викладаються сучасні уявлення про роль спадковості в патології людини, основні типи успадкування, методи молекулярно-генетичного дослідження мутацій та геномних реорганізацій, що спричиняють спадкові захворювання. Розглядаються сучасні уявлення про спадкову схильність до патогенезу мультифакторних масових патологій і, зокрема, роль поліморфізму ДНК, як генетичних маркерів ризику розвитку масових патологій. В курсі подаються сучасні уявлення про фармакогеноміку та дослідження поліморфізму ДНК в якості фармакогенетичних маркерів різної відповіді пацієнтів на фармакотерапію (індивідуальні особливості успішності лікування та побічних ефектів). Буде висвітлено сучасний стан методів ДНК діагностики, спадкових захворювань, захворювань зі спадковою схильністю, та їх залучення в систему профілактики і лікування захворювань у людини.

Тематичний план

Ном ер лекц ії	Назва лекції	Кількість годин				
		лекц ії	семі нари	лабор аторні	СР	модульн а контроль на робота
ЗМ1: Молекулярно-генетичні основи закономірностей успадкування захворювань у людини (1,5 кредита)						
1	Сучасні уявлення про молекулярну генетику людини. Предмет і задачі геноміки людини. Сучасні уявлення про генетичні основи патогенезу захворювань людини. Генетика «пряма» та «зворотна».	2			30	
2	Формальна генетика. Фенотипові особливості при аутосомно-домінантному типі успадкування, аутосомно-рецесивному,	2				

	кодомінантному типах, та Х-, У-зчеплених типах успадкування захворювань людини.					
	Семінар: Патології людини, пов'язані з порушенням каріотипу.		2			
3	Генетичне картування. Аналіз зчеплення. Сегрегаційний аналіз.	2				
	Семінар: Питання молекулярної цитогенетики.		2			
	Модульна контрольна робота №1					2

3М2: Структура геному та методи дослідження структурно-функціональних змін в геномі людини (1,5 кредита)

4	Структура геному людини. Походження та геномних мутацій та реорганізацій.	2			30	
	Семінар: Методи дослідження мутацій в геномі людини.		2			
	Семінар: Біоінформаційні технології аналізу мутацій в геномі людини.		2			
5	Уявлення про мультифакторні захворювання. Аналіз спадкової компоненти мультифакторних захворювань. Пошук генетичних маркерів з використанням стратегії вибору генів-кандидатів або стратегії повногеномного аналізу поліморфних варіантів геному в групах «випадок-контроль».	2				
	Семінар: ДНК діагностика спадкових захворювань та спадкової схильності до мультифакторних захворювань.		2			
	Семінар: ДНК технології в аналізі генома плоду. PGD, NIPT.		2			
6	Сучасні уявлення про фармакогенетику. Дослідження поліморфізму ДНК в якості фармакогенетичних маркерів різної відповіді пацієнтів на фармакотерапію. Індивідуальні особливості успішності лікування та побічних ефектів.	2				
	Модульна контрольна робота №2					2
	ВСЬОГО	12	12		60	4

УМОВИ ВИЗНАЧЕННЯ НАВЧАЛЬНОГО РЕЙТИНГУ

Форми оцінювання	Кількість	Максимум балів за 1	Разом
------------------	-----------	---------------------	-------

Модульна контрольна робота	2	20	40
Доповідь і презентація на семінарі за обраною темою	2	10	20
Іспит	1		40
Разом			100

ВИМОГИ І КРИТЕРІЇ ОЦІНЮВАННЯ.

Оцінювання успішності аспіранта за кожним із запланованих видів робіт здійснюється у відповідності до таких критеріїв:

Види робіт	Кількість балів за один вид робіт	Критерії оцінювання
Індивідуальна доповідь з комп'ютерною презентацією.	10	Доповідь структурована, логічна, послідовна. Доповідач демонструє володіння матеріалом і здатність відповісти на запитання аудиторії.
	9-6	Доповідь містить незначні помилки і неточності, а доповідач в цілому задовільно відповідає на запитання аудиторії.
	1-5	Доповідь містить прогалини та значні помилкові твердження. Доповідач не демонструє належної підготовки і не готовий відповідати на змістовні запитання.
Модульна контрольна робота (письмова)	18-20	Роботу виконано вчасно і грамотно оформлено. Автор демонструє високий рівень знань і розуміння теми, виявляє аналітичні здібності, відповідає на всі запитання правильно, логічно і послідовно.
	14-17	Роботу виконано вчасно і грамотно оформлено. Присутні лише незначні помилки чи неточності у відповідях на питання. Автор демонструє достатню обізнаність і розуміння матеріалу.
	5-13	Роботу виконано вчасно, але оформлено з помилками. Автор демонструє посередню обізнаність і розуміння матеріалу, допускає певну кількість грубих помилок чи неточностей.
	1-4	Завдання не виконане у визначений викладачем термін або якість оформлення є незадовільною. Автор демонструє погану обізнаність і розуміння матеріалу, допускає велику кількість грубих помилок. Відповіді не повні, або на певні запитання взагалі відсутні.

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

За 100- бальною шкалою	За національною шкалою		За шкалою ECTS
	Екзамен	Залік	
91 – 100	Відмінно	Зараховано	A (відмінно)
81 – 90	Добре		B (дуже добре)
71 – 80			C (добре)
66 – 70	Задовільно		D (задовільно)
60 – 65			E (достатньо)
35– 59	Незадовільно	Не зараховано	FX (незадовільно – з можливістю повторного складання)
1 – 34			F (неприйнятно – з обов’язковим повторним курсом)

Якщо за результатами модульно-рейтингового контролю аспірант отримав сумарну оцінку за два змістовні модуля, яка менше ніж 35 балів, то він/вона не допускається до екзамену і вважається таким, що не виконав усі види робіт, які передбачаються навчальним планом на семестр з дисципліни «Прикладна геноміка людини».

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 та вимогам «Положення про систему забезпечення академічної доброчесності в Інституті молекулярної біології і генетики Національної академії наук України від 23 червня 2026 року»: <https://www.imbg.org.ua/docs/education/%D0%9F%D0%BE%D0%BB%D0%BE%D0%B6%D0%B5%D0%BD%D0%BD%D1%8F%20%D0%BF%D1%80%D0%BE%20%D0%B0%D0%BA%D0%B0%D0%B4%D0%BC%D1%96%D1%87%D0%BD%D1%83%20%D0%B4%D0%BE%D0%B1%D1%80%D0%BE%D1%87%D0%B5%D1%81%D0%BD%D1%96%D1%81%D1%82%D1%8C%20%D0%86%D0%9C%D0%91%D0%93%20%D0%9D%D0%90%D0%9D%20%D0%A3%D0%BA%D1%80%D0%B0%D1%96%CC%88%D0%BD%D0%B8%202026..pdf>

ФОРМУВАННЯ ПРОГРАМНИХ КОМПЕТЕНТНОСТЕЙ

Загальні компетентності

- ЗК-1 Здатність до абстрактного мислення, аналізу та синтезу
- ЗК-2 Здатність використання новітніх інформаційних і комунікаційних технологій
- ЗК-3. Здатність самостійно проводити на сучасному рівні актуальні наукові дослідження
- ЗК-4. Здатність до пошуку, оброблення на аналізу інформації з різних джерел
- ЗК-5. Здатність генерувати нові ідеї (креативність)
- ЗК-6. Здатність працювати в міжнародному науковому просторі
- ЗК-7. Здатність до розробки та управління науковими проектами
- ЗК-8. Здатність розвиватися, вчитися і самовдосконалюватись
- ЗК-9. Здатність до окреслення та розв'язання на сучасному рівні наукових проблем
- ЗК-10. Здатність діяти з соціальною відповідальністю та громадянською свідомістю

Спеціальні (фахові) компетентності

- СК-1 Здатність застосовувати отримані знання та уміння для вирішення проблем сучасної біології та біохімії
- СК-2 Здатність формулювати наукову проблему та знаходити шляхи її розв'язання, формуючи робочі гіпотези, переосмислювати наявні та створювати нові знання
- СК-3 Здатність визначати завдання біологічного дослідження та обирати адекватні методи для ефективного розв'язання конкретних науково-практичних задач у галузі біології та біохімії
- СК-4 Здатність самостійно проводити наукові дослідження, що ведуть до отримання нових цілісних знань
- СК-5 Здатність до адекватної інтерпретації даних, отриманих в результаті наукового дослідження, та порівняння фактів, виявлених у власних наукових дослідженнях, з сучасними концепціями, гіпотезами та теоріями
- СК-6 Поглиблене знання і розуміння у конкретній галузі біології
- СК-7 Здатність ефективно спілкуватися з широкою науковою спільнотою
- СК-8 Розуміння етичних аспектів наукової діяльності
- СК-9 Здатність розвивати особисте відчуття відповідальності за отримані в ході наукової діяльності результати
- СК-10 Здатність представляти результати власного дослідження широкому загалу фахівців та нефактівців; здатність працювати у команді

ПРОГРАМНІ РЕЗУЛЬТАТИ НАВЧАННЯ

- ПР1. Мати сучасні знання в біології: новітні концепції біології, знати сучасне методологічне та інструментальне забезпечення молекулярної біології, молекулярної генетики та біотехнології, інших суміжних предметних галузей знань
- ПР2. Вільно спілкуватися з науковою спільнотою та громадськістю в певній галузі наукової та/або професійної діяльності; представляти результати наукових досліджень у наукових публікаціях у фахових вітчизняних та міжнародних виданнях та на конференціях як державною, так і іноземною мовою
- ПР3. Знати сучасну фахову літературу у галузі дослідження: фундаментальні зарубіжні та вітчизняні праці, представників наукових шкіл
- ПР4. Критично аналізувати наукову літературу та вміти визначати мало досліджені та суперечливі питання; формулювати ідеї та гіпотези, спрямовані на розв'язання досліджуваної проблеми; визначати актуальність власного наукового дослідження, обирати адекватні методи та підходи до його виконання, ініціювати, організовувати та проводити комплексні дослідження в галузі науково-дослідницької діяльності

ПР5. Вміти творчо застосовувати фундаментальні біологічні знання для адекватної оцінки та розв'язання прикладних задач у галузі біотехнології, молекулярної біології, молекулярної генетики

ПР6. Уміння ініціювати наукові та інноваційні проекти в галузі біології та у суміжних галузях науки, які дають можливість переосмислити наявне та створити нове цілісне знання і розв'язувати важливі теоретичні та практичні проблеми біології з дотриманням норм академічної доброчесності з урахуванням соціальних, економічних, та правових аспектів; ініціативність та відповідальність під час їх реалізації

ПР7. Формування системного наукового світогляду, методологічної культури науковця, креативного мислення, філософського осмислення шляхів формулювання нових ідей, історичного досвіду розв'язання проблем в галузі дослідницько-інноваційної діяльності, професійної наукової етики

ПРН8. Застосовувати сучасні інструменти і технології пошуку, оброблення та аналізу великого обсягу інформації, використовувати спеціалізовані бази даних та інформаційні системи

ПР9. Підходити до постановки та виконання експериментального завдання з огляду на сучасні уявлення про молекулярні механізми біологічних процесів

ПР10. Вміти залучати в науково-дослідну роботу як традиційні, так і новітні біотехнологічні методи

РЕКОМЕНДОВАНІ ДЖЕРЕЛА

Рекомендовані посібники

1. «Медична генетика з основами діагностики» / Демидов С.В., Морозова Н.М. для студентів за спеціальністю 224 «Технології медичної діагностики та лікування» освітня програма «Лабораторна діагностика» ННЦ «Інститут біології та медицини», 2026. – 261 с.
2. Імуногенетика: Підручник / Ж.М. Мінченко, Т.І. Гавриленко, С.В. Демидов, Н.М. Топчій :Видавництво «Знання» 2010. – 374 с.
3. Демидов С.В., Мінченко Ж.М., Гавриленко Т.І., Топчій Н.М., Новікова С.М. Антропогенетика з основами медичної генетики. – Київ Фітосоціоцентр, 2012. – 804 с.
4. Рушковський С.Р. Фармакогенетика. Курс лекцій. Для студентів першого курсу магістратури ННЦ «Інститут біології». - Київ, 2013. - 116 с.
5. Трохимець В.М., Вороніна О.К., Кузьміна Т.А., Афанасьєва К.С., Іномістова М.В., Калиновський В.Є., Козерецька І.А., Лавриненко В.Ю., Мельничук С.В., Проценко О.В., Рушковський С.Р., Варенюк І.М., Сиволоб А.В. Навчальний посібник «Coursebook of Medical biology». – Київ, ВПЦ «Київський університет». – 2019. – 416 с.
6. А.В.Сиволоб С.Р.Рушковський, С.С.Кир'яченко та ін. ; за ред. А.В.Сиволоба Генетика : підручник. – К. : Видавничо-поліграфічний центр "Київський університет", 2008. – 320 с.
7. F.S. Collins, A. Patrions, E. Jordan et al. New Goals for the US Human Genome Project: 1998–2003. Science 282 p.682 (1998).

Рекомендовані наукові публікації

1. Tatarsky, P. F., Chumachenko, N. G., Kucherenko, A. M., Gulkovskyi, R. V., Arabskaya, L. P., Smirnova, O. A., Tolkach, S. I., Antipkin, Yu G., Livshits, L.A. Study of possible role of CYP1A1,

- GSTT1, GSTM1, GSTP1, NAT2 and ADRB2 genes polymorphisms in bronchial asthma development in children. //Biopolymers and Cell. 2011, v.27. No.1, p. 66-73.
2. Tatarsky, P. F., Kucherenko, A. M., Khazhilenko, K. G., Zinchenko, V. M., Ilyin, I. E., Livshits, L. A. Study of the possible role of polymorphisms of the detoxication and coagulation system genes in pathogenesis of pregnancy loss. //Biopolymers and Cell. 2011, v.27. No.3, p.214-220
3. Kucherenko, A. M., Pampukha, V. M., Drozhzhyna, G. I., Livshits, L. A. IL1 β , IL6 and IL8 gene polymorphisms involvement in recurrent corneal erosion in patients with hereditary stromal corneal dystrophies. //Цитологія і генетика. 2013, v.47 No.3 -p. 42-45
4. Livshits, L. A., Kravchenko, S. A., Nechyporenko, M. V., Pampukha, V. M., Hryshchenko, N. V., Livshits, G. B., Soloviov, O. O., Tatarsky, P. F., Fesai, O. A., Chernushyn, S. Yu., Kucherenko, A. M., Gulkovsky, R. V. Human genome mutation and rearrangement studies – the way to investigate monogenic and complex disease pathogenesis. //Biopolymers and Cell. 2013, v. 29 No. 4, p. 330-338.
5. Livshits Ganna, Podlesnaja Svetlana, Kravchenko Sergey, Livshits Ludmila Association of PvuII polymorphism in ESR1 gene with impaired ovarian reserve in patients from Ukraine. //Reproductive biology. 2013, v. 13 No. 1, p. 96-99
6. А.Б. Лившиц, С.А. Кравченко, О.А. Берестовой, В.М. Зинченко, Л.А. Лившиц Аллельный полиморфизм области CGG-повторов гена FMR1 у пациентов с нарушением природной и индуцированной овуляции. //Цитология и генетика. 2010, № 6, с. 45-50.
7. Hryshchenko Nataliya V., Bychkova Ganna M., Tavokina Lyubov V., Brovko Anton O., Graziano Claudio, Soloviov Oleksandr O., Hettinger Joe A., Patsalis Philippos C., Lurie Iosif W., Ludmila A. Livshits Unbalanced Translocations Involving Chromosome Region 10q25.3q26.3 in Patients with Intellectual Disability and Complex Phenotypes. //Cytogenetic and Genome Research. 2014, v. 144 No. 3 p. 169-177.
8. Kucherenko A. M., Shulzhenko D. V., Kuznetsova S. M., Demydov S. V., Livshits L. A. Association of IL8 and IL10 gene allelic variants with ischemic stroke risk and prognosis . //Biopolymers and Cell. 2014, v. 30 No. 3 p. 234-238
9. Kucherenko A., Pampukha, V., Bobrova, I., Moroz, L., Livshits, L. ITPA gene variant may protect against anemia induced during pegylated interferon Alfa and Ribavirin combination treatment in Ukrainian patients with chronic hepatitis C. //Cytology and Genetics. 2015, v. 49 No. 2, p. 38-41.
10. Alexey Rayevsky, Dmytro Sirokha, Dariia Samofalova, Dmytro Lozhko, Olexandra Gorodna, Inga Prokopenko, Liudmyla Livshits Functional Effects In Silico Prediction For Androgen Receptor Ligand-Binding Domain Novel I836S Mutation/ Life (Basel). 2021 Jul; 11(7): 659. doi:10.3390/life11070659
11. Dmytro Sirokha, Olexandra Gorodna, Yakov Vitrenko, Nataliya Zelinska, Rafal Ploski, Serge Nef, Jadwiga Jaruzelska, Kamila Kusz-Zamelczyk, Ludmila Livshits A Novel WT1 Mutation Identified in a 46,XX Testicular/Ovotesticular DSD Patient Results in the Retention of Intron 9 / Biology 2021, 10, 1248. doi.org/10.3390/biology10121248
12. D.S. Krasnienkov, O.V. Gorodna, T.M. Kaminska, V.V. Podolskiy, V.I. Podolskiy, M.V. Nechyporenko, Yu.G. Antypkin, L.A. Livshits Analysis of Relative Average Length of Telomeres in Leukocytes of Women with COVID-19 / Cytology and Genetics, 2022, Vol. 56, No. 6, pp. 526–529. © Allerton Press, Inc., 2022. DOI: 10.3103/S0095452722060056
13. Eleni M. Loizidou, Anastasia Kucherenko, Pavlo Tatarsky, Sergey Chernushyn, Ganna Livshits, Roman Gulkovsky, Iryna Vorobiova, Yurii Antipkin, Oleksandra Gorodna, Marika A. Kaakinen, Inga Prokopenko Ludmila Livshits Risk of Recurrent Pregnancy Loss in the Ukrainian Population Using a Combined Effect of Genetic Variants: A Case-Control Study / Genes 2021, 12(1), pp. 64-74. doi.org/10.3390/genes12010064
14. Miriam Nøstvik, Sarah M. Kateta, Bitten Schönewolf-Greulich, Alexandra Afenjar Magalie Barth, Felix Boschann, Diane Doummar, Tobias B. Haack, Boris Keren, Ludmilla A. Livshits, Davide

Mei, Joohyun Park, Tiziana Pisano, Clement Prouteau, Muhammad Umair, Ahmed Waqas, Alban Ziegler, Renzo Guerrini, Rikke S. Møller, Zeynep Tümer Clinical and molecular delineation of PUS3-associated neurodevelopmental disorders / *Clinical Genetics*. 2021; 100(5), pp. 628–633. doi: 10.1111/cge.14051

15. L.V. Popovych, A.V. Shatillo, N.B. Zelinska, L.V. Tavokina, O.V. Gorodna, G.B. Livshits, D.A. Sirokha, L.A. Livshits The Combination of Chromosomal Reorganization and Inherited Point Mutation Has Led to the Development of a Rare Clinical Phenotype in a Patient with Disorder of Sex Differentiation and Neuromuscular Pathology / *Cytology and Genetics*, 2022, Vol. 56, No. 5, pp. 417–422. © Allerton Press, Inc., 2022.

16. Sol Sotillos, Isabel von derDecken, Ivan Domenech Mercadé, Sriraksha Srinivasan, Dmytro Sirokha, Ludmila Livshits, Stefano Vanni, Serge Nef, Anna Biason-Lauber, Daniel Rodríguez Gutiérrez, James C-G Hombria Human DLC3 and Drosophila Cv-c function in testis development: using a model organism to analyse variations in sex development / *eLife*. Nov 2, 2022. P.52 doi.org/10.7554/eLife.82343

17. Dmytro Sirokha, Alexey Rayevsky, Olexandra Gorodna, Vitalii Kalynovskyi, Nataliya Zelinska, Oksana Samson, Krystyna Kwiatkowska, Serge Nef, Jadwiga Jaruzelska, Kamila Kusz-Zamelczyk, Ludmila Livshits Mutations in STARD8 (DLC3) May Cause 46,XY Gonadal Dysgenesis / *Sex Dev*, 2024;17:181-189 doi: 10.1159/000537877

18. Sirokha D., Rayevsky A., Kalynovskyi V., Khalangot M., Samson O., Gorodna O., Kwiatkowska K., Mayere C., Lemanska Z., Kunik A., Nef S., Kusz-Zamelczyk K., Livshits L. STARD9 and CDK5RAP2—Novel Candidate Genes for 46,XY Complete Gonadal Dysgenesis / *Int. J. Mol. Sci.* 2025, 26(23), 11575 doi.org/10.3390/ijms262311575

Періодична література (фахові журнали):

Cytology and Genetics (Цитологія и генетика)

Biopolymers and Cell (Біополімери и клітини)

Журнал Національної Академії Медичних Наук України

PH Farmakogenetic

Fertility Sterility

EJ of Human Genetics

AJ of Human Genetics

AJ of Medical Genetics