

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

Дисципліна вільного вибору аспіранта
ДВА.3.01.12

ВИКЛАДАЧ: Телегєєв Геннадій Дмитрович, д.б.н., професор 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 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

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

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

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 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
ЗМІСТОВИЙ МОДУЛЬ 1 «ОСНОВНІ ПОНЯТТЯ МЕДИЧНОЇ ГЕНЕТИКИ» (1 кредит)						
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
ЗМІСТОВИЙ МОДУЛЬ 2 “ГЕННІ ХВОРОБИ. ХРОМОСОМНІ ХВОРОБИ. ХВОРОБИ ІЗ СПАДКОВОЮ СХИЛЬНІСТЮ” (1 КРЕДИТ)						
3	Генні хвороби.	2	2		10	
4	Хромосомні хвороби.	2	2		10	
5	Хвороби із спадковою схильністю.	2	2		10	
	Модульна контрольна робота					2

ЗМІСТОВИЙ МОДУЛЬ 3 “ПРОФІЛАКТИКА, ДІАГНОСТИКА, ЛІКУВАННЯ СПАДКОВИХ ХВОРОБ” (1 КРЕДИТ)						
6	Методи профілактики, діагностики і лікування спадкових патологій.	2	2		10	
	Модульна контрольна робота					2
	ВСЬОГО	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
Разом			100

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 робота	10-19	Роботу виконано і подано вчасно; автор демонструє розуміння не всіх питань.

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	A (відмінно)
81 – 90	Добре	B (дуже добре)
71 – 80		C (добре)
66 – 70	Задовільно	D (задовільно)
60 – 65		E (достатньо)
40 – 59	Незадовільно	FX (незадовільно – з можливістю повторного складання)

		
1 – 39		F (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

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 нефаківців; 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

ПР8. 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

РЕКОМЕНДОВАНА ЛІТЕРАТУРА

Основна література

1. Основи загальної та медичної генетики / Сіренко А. Г. – Івано-Франківськ: Видавець Супрун В. П., 2023. - 560 с.
2. Lynn B. Jorde, John C. Carey, Michael J. Bamshad Medical Genetics and Genomics 7th Edition - , 2026: [Elsevier](https://www.elsevier.com)
3. Н.П.Бочков, В.П. Пузырев, С.А.Смирнихина. Клиническая генетика- 4-е изд. М. 2018
4. Медична генетика: Підручник для вузів / В. М. Запорожан, Ю. І. Бажора, А. В. Шевеленкова, М. М. Чеснокова. — Одеса: Одес. держ. мед. ун-т, 2005. — 260 с.
5. Сиволоб А. В., Рушковский С.Р., Кир'яченко С.С. та ін. Генетика-К.:Київський Університет, 2008- 320с.
6. Speicher M. P., Anionapakis S. E., Motulsky A.G., Vogel Human Genetics. Problems and Approaches. -Springer, 2010.

Додаткова література

1. Stem Cell Reviews & Report / link.springer.com/journal/volumesAndissues/12015
2. Т.І. Бужієвська .Основи медичної генетики.. Здоров'я, 2001.-136с.
3. С.М. Гершензон .Основи современной генетик Наукова Думка .1981
4. 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.
5. J.C. Venter, M.D. Adams, E.W. Myers et al. The sequence of the human genome // Science. – 2001. – V. 291. – p. 1304-1351.
6. Human genomes, public and private // Nature. – 2001. – V. 409. – p. 745.
G.R. Devi. siRNA-based approaches in cancer therapy // Cancer Gene Ther. – 2006. – V. 13. – p. 819-829

Internet — ресурси:

orphanet <https://www.orphanet.net>

GenBankOverview-NCBI nih.gov.

McKusick's Online Mendelian Inheritance in Man (OMIM)