

Міністерство охорони здоров'я України
Полтавський державний медичний університет
Кафедра біології

«УЗГОДЖЕНО»

Гарантом освітньо-професійної
програми **БІОЛОГІЯ**
“ 28 ” серпня 2024 року

«ЗАТВЕРДЖЕНО»

Головою вченої ради
медичного факультету № 2
Протокол від 28 *серпня* 2024 №1

СИЛАБУС

Г Е Н Е Т И К А Л Ю Д И Н И

Обов’язкова навчальна дисципліна ОК 25

рівень вищої освіти
галузь знань
спеціальність
кваліфікація освітня
освітньо-професійна програма
форма навчання
курс(и) та семестр(и) вивчення
навчальної дисципліни

Перший (бакалаврський) рівень вищої освіти
09 «Біологія»
091 «Біологія та біохімія»
Бакалавр з біології
Біологія
заочна
3-й курс V-й семестр

«УХВАЛЕНО»

на засіданні кафедри біології
Протокол від 28 *серпня* 2024 №1

ДАНІ ПРО ВИКЛАДАЧІВ, ЯКІ ВИКЛАДАЮТЬ НАВЧАЛЬНУ ДИСЦИПЛІНУ

Прізвище, ім'я, по батькові викладача (викладачів), науковий ступінь, учене звання	Ваценко Анжела Володимирівна – кандидат біологічних наук, доцент Рябушко Олена Борисівна – кандидат біологічних наук, доцент Григоренко Альона Сергіївна – доктор філософії, викладач
Профайл викладача (викладачів)	Ваценко А.В. https://scholar.google.com.ua/citations?user=sL65GJsAAAAJ&hl=uk Рябушко О.Б. https://scholar.google.com.ua/citations?user=ubiHBvEAAAAJ&hl=uk Григоренко А.С. https://scholar.google.com.ua/citations?hl=ru&pli=1&user=einQs8oAAAAJ
Контактний телефон	Ваценко А.В. +38(097)9408825 Рябушко О.Б. +38(066)8345147 Григоренко А.С. +38(099)2891870
E-mail:	Ваценко А.В. an.vatsenko@pdmu.edu.ua Рябушко О.Б. o.riabushko@pdmu.edu.ua Григоренко А.С. a.hryhorenko@pdmu.edu.ua
Сторінка кафедри на сайті університету	https://med-biology.pdmu.edu.ua/

ОСНОВНІ ХАРАКТЕРИСТИКИ НАВЧАЛЬНОЇ ДИСЦИПЛІНИ

Обсяг навчальної дисципліни

Кількість кредитів / годин – 4,0 / 120 годин, із них:

Лекції – 6 год.

Практичні заняття – 10 год.

Консультативні години – 8 год.

Самостійна робота – 96 год.

Вид контролю – екзамен

Політика навчальної дисципліни

Здобувачі освіти на кафедрі біології з о б о в ' я з а н і:

- ✓ поважати гідність, права, свободи та законні інтереси всіх учасників освітнього процесу та дотримуватися етичних норм;
- ✓ виконувати вимоги з охорони праці, техніки безпеки, виробничої санітарії, протипожежної безпеки, передбачені відповідними правилами та інструкціями;
- ✓ відповідально та дбайливо ставитися до власного здоров'я, здоров'я оточуючих, довкілля;
- ✓ виконувати вимоги навчального плану у терміни, визначені графіком навчального процесу та індивідуального навчального плану;
- ✓ приходити на заняття своєчасно, відповідно до розкладу занять;
- ✓ відпрацювати всі пропущені заняття;
- ✓ не допускати втрати, індивідуального навчального плану, належно відноситись до їх зберігання;
- ✓ дотримуватись відповідно ділового стилю одягу спеціаліста-професіонала, предмети одягу повинні бути чистими та випрасуваними;
- ✓ підтримувати порядок в аудиторіях, навчальних приміщеннях, дбайливо та охайно відноситись до меблів, обладнання, підручників, книжок тощо;
- ✓ не виносити без дозволу речі та обладнання з навчальних кімнат, лабораторій;
- ✓ не допускати протиправних дій, аморальних вчинків.
- ✓ дотримуватись академічної доброчесності, та досягати визначених для відповідного рівня вищої освіти результатів навчання.

АКАДЕМІЧНА ДОБРОЧЕСНІСТЬ – це сукупності етичних принципів та визначених законом правил, під час навчання, та провадження наукової (творчої) діяльності з метою забезпечення довіри до результатів навчання та/або наукових (творчих) досягнень. Дотримання академічної доброчесності здобувачами освіти передбачає:

- самостійне виконання навчальних завдань, завдань поточного та підсумкового контролю результатів навчання;
- посилення на джерела інформації у разі використання ідей, розробок, тверджень, відомостей;
- дотримання норм законодавства про авторське право і суміжні права;
- надання достовірної інформації про результати власної навчальної (наукової, творчої) діяльності, використані методики досліджень і джерела інформації. **Порушенням академічної доброчесності вважається:** академічний плагіат, самоплагіат, фабрикація, фальсифікація, списування, (формами обману є академічний плагіат, самоплагіат, фабрикація, фальсифікація та списування), хабарництво.

Важливою умовою успішного навчального процесу на кафедрі біології є особисте дотримання, правил поведінки прийнятих в Університеті та в суспільстві.

На кафедрі біології здобувач освіти, як майбутній лікар, повинен мати високий рівень культури поведінки, поводити себе гідно, тактовно, зберігати витримку і самоконтроль.

Здобувачу освіти на кафедрі біології з а б о р о н я є т ь с я:

- ✓ порушувати графік навчального процесу і допускати невиконання навчального плану та індивідуального навчального плану без поважних на те причин;
- ✓ запізнюватися на заняття;
- ✓ пропускати заняття без поважних причин;
- ✓ протягом заняття виходити з аудиторії без дозволу викладача;
- ✓ користуватись під час занять мобільним телефоном і іншими засобами зв'язку та отримання інформації без дозволу викладача;
- ✓ займатись сторонньою діяльністю, відволікати інших студентів та заважати викладачу;
- ✓ використовувати медичну форму та окремі її елементи, що не відповідають санітарно-гігієнічним вимогам;
- ✓ вживати наркотичні засоби, психотропні речовини та їх аналоги, спиртні напої;
- ✓ перебувати на у стані алкогольного, наркотичного або іншого сп'яніння;
- ✓ палити;
- ✓ вчиняти аморальні дії, які принижують людську гідність, вживати ненормативну лексику;
- ✓ вчиняти протиправні дії;
- ✓ здійснювати будь-які дії, що можуть створити умови небезпечні для здоров'я та/або життя оточуючих.

При організації освітнього процесу на кафедрі біології ПДМУ викладачі, здобувачі освіти, діють відповідно до:

–«Положення про організацію освітнього процесу в Полтавському державному медичному університеті»;

–«Положення про академічну доброчесність здобувачів вищої освіти та співробітників Полтавського державного медичного університету»;

–«Правил внутрішнього розпорядку для студентів Полтавського державного медичного університету»;

–«Положення про організацію та методику проведення оцінювання навчальної діяльності здобувачів вищої освіти в Полтавському державному медичному університеті»;

–«Положення про організацію самостійної роботи здобувачів вищої освіти Полтавського державного медичного університету»;

–«Положення про відпрацювання пропущених занять і незадовільних оцінок здобувачами вищої освіти в Полтавському державному медичному університеті»;

–«Положення про порядок формування індивідуальних освітніх траєкторій здобувачами освіти Полтавського державного медичного університету»;

–«Положення про рейтинг здобувачів вищої освіти Полтавського державного медичного університету»;

–«Положення про заочну форму навчання в ПДМУ»;

- «Положення про дистанційну форму навчання» у Полтавському державному медичному університеті»

Ознайомлення з вищезазначеними положеннями доступне за посиланням:
<https://www.pdmu.edu.ua/n-process/department-npr/normativni-dokumenti>

Опис навчальної дисципліни (анотація)

Генетика людини (антропогенетика) вивчає спадковість та мінливість різних форм живих організмів з метою практичного використання отриманих даних для розробки методів діагностики і лікування спадкових хвороб людини. Стрімкий розвиток антропогенетики став можливим завдяки розвитку ембріології, анатомії і фізіології людини, цитології, біохімії і класичної генетики. Необхідність генетичних знань для біолога визначається постійним збільшенням питомої ваги спадкової патології в структурі захворюваності, смертності та інвалідизації населення. «Генетика людини» закладає фундамент для подальшого засвоєння здобувачами освіти знань та вмінь із профільних теоретичних і професійно-практичних дисциплін.

Вивчення навчальної дисципліни «Генетика людини» здійснюється здобувачами освіти на III курсі, у V семестрі.

Пререквізити

Дисципліна «Генетика людини» базується на попередньо вивчених здобувачами освіти на попередніх курсах освітніх компонент «Генетика», "Загальна біологія", "Біологія індивідуального розвитку", "Загальна цитологія".

Постреквізити

«Генетика людини» закладає фундамент для подальшого засвоєння здобувачами освіти знань та вмінь із профільних теоретичних і професійно-практичних дисциплін («Основи біохімії», «Молекулярна біологія», «Основи мікробіології», «Вірусологія», «Онкогенетика», «Основи патології»).

Мета та завдання навчальної дисципліни

Метою викладання навчальної дисципліни «Генетика людини» є формування у здобувачів освіти сучасних знань про закономірності та механізми успадкування ознак у людини в нормі і при патології, причини спадково обумовлених відхилень від нормального розвитку, методи діагностики та профілактики спадкової патології людини, взаємозв'язок з екологічною і популяційною генетикою, еволюцією людини.

Основними завданнями вивчення дисципліни «Генетика людини» є забезпечення підготовки висококваліфікованих фахівців в галузі біології, здатних розв'язувати комплексні проблеми вивчення, діагностики, дослідження та профілактики вродженої і спадкової патології людини, розробка шляхів запобігання впливу негативних факторів середовища на спадковість людини, отримання та поглиблення знань, умінь, навичок з генетики людини, необхідних у професійній діяльності, встановлених на основі загальних і фахових компетентностей освітньо-професійної програми «Біологія» першого (бакалаврського) рівня вищої освіти за спеціальністю 091 «Біологія та біохімія».

Предметом вивчення навчальної дисципліни є: закономірності спадковості і мінливості патології людини, особливості передачі спадкових захворювань із покоління до покоління на всіх рівнях організації.

Компетентності та результати навчання згідно з освітньо-професійною програмою, формуванню яких сприяє дисципліна

Інтегральна компетентність. Здатність розв'язувати складні спеціалізовані задачі та практичні проблеми у галузі біології при здійсненні професійної діяльності або у процесі навчання, що передбачає застосування законів, теорій та методів біологічної науки і характеризується комплексністю та невизначеністю умов.

Загальні компетентності (ЗК):

ЗК 7. Здатність вчитися і оволодівати сучасними знаннями.

ЗК 8. Здатність до абстрактного мислення, аналізу і синтезу.

ЗК 11. Здатність ухвалювати рішення та діяти, дотримуючись принципу неприпустимості корупції та будь-яких інших проявів недоброчесності.

Спеціальні компетентності:

СК 2. Здатність демонструвати базові теоретичні знання в галузі біологічних наук та на межі предметних галузей.

СК 8. Здатність до аналізу механізмів збереження, реалізації та передачі генетичної інформації в організмів.

Програмні результати навчання згідно з освітньо-професійною програмою, формуванню яких сприяє дисципліна:

ПРН 8. Знати та розуміти основні терміни, концепції, теорії і закони в галузі біологічних наук і на межі предметних галузей.

ПРН 13. Знати механізми збереження, реалізації та передачі генетичної інформації та їхнє значення в еволюційних процесах.

ПРН 25. Здатність демонструвати знання та розуміння основ біології в різних напрямках її розвитку: цитології, ембріології, гістології, анатомії, фізіології людини, генетики на сучасному молекулярному рівні, біохімії, мікробіології, мікології, вірусології, паразитології, імунології, біотехнології.

Результати навчання для дисципліни: по завершенню вивчення навчальної дисципліни здобувачі вищої освіти повинні **знати:**

- основні тематичні поняття та закономірності успадкування моно- і полігенних ознак у людини;
- частоту природженої та спадкової патології в різні періоди онтогенезу;
- класифікацію мутацій і мутагенних чинників;
- летальні наслідки мутацій (їх значення в перинатальній, ранній дитячій і дитячій смертності, зв'язок із непліддям, спонтанними абортами);
- класифікацію спадкової патології;
- морфогенетичні варіанти, їх значення в діагностиці спадкових синдромів і природжених станів;
- класифікацію природжених вад розвитку і тератогенних чинників;
- принципи і етапи проведення клініко-генеалогічного обстеження;
- характеристику родоходів із різними типами успадкування (автосомно-домінантним, автосомно-рецесивним, Х-зчепленим доміантним, Х-зчепленим рецесивним, Y-зчепленим, мітохондріальним);
- загальні симптоми хромосомних хвороб;
- особливості клінічних проявів окремих синдромів: Дауна, Патау, Едвардса, «котячого крику», Шерешевського-Тернера, Клайнфельтера, полісомії-Х, полісомії-Y;
- показання до проведення цитогенетичної та молекулярно-цитогенетичної діагностики;

- медико-генетичне консультування при хромосомних захворюваннях;
- особливості пренатальної діагностики хромосомних хвороб;
- класифікацію моногенних захворювань, загальну характеристику моногенних хвороб із різними типами успадкування;
- морфо-генетичні особливості, діагностику синдрому Марфана, ахондроплазії, муковісцидозу, природженого гіпотиреозу, фенілкетонурії, адреногенітального синдрому, синдрому фрагільної X-хромосоми, м'язової дистрофії Дюшенна-Беккера;
- загальну характеристику мітохондріальної патології, приклади мітохондріальних хвороб;
- загальну характеристику та класифікацію ферментопатій;
- показання до проведення молекулярно-генетичної та біохімічної діагностики, етапи біохімічної діагностики;
- поняття про генетичну схильність, приклади генів генетичної схильності, генетичний поліморфізм людських популяцій;
- загальну характеристику мультифакторіальних хвороб, принципи їх класифікації;
- приклади мультифакторіальних хвороб із моногенно обумовленою та полігенною схильністю;
- рівні профілактики спадкових хвороб, шляхи проведення профілактичних заходів;
- показання до проведення медико-генетичного консультування (МГК), мету і завдання МГК;
- методи пренатальної діагностики, основні принципи та мету пренатального скринінгу;
- загальні принципи лікування спадкових хвороб, реабілітації та соціальної адаптації хворих.

вміти:

- аналізувати молекулярні механізми спадковості;
- будувати ідіограму хромосом людини та розпізнавати характерні прояви зміненої спадковості на цитопрепаратах;
- розрізняти каріотиби людини з нормальним і зміненим набором хромосом;
- розрізняти та аналізувати види мінливості;
- проводити гібридологічний аналіз у моногібридних та полігібридних схрещуваннях;
- проводити гібридологічний аналіз у полігібридних схрещуваннях при взаємодії неалельних генів;
- проводити розрахунки генетичних ризиків при найпоширеніших спадкових хворобах;
- розв'язувати типові та ситуаційні задачі на різні типи успадкування ознак у людини (з усіх тем курсу розв'язуються генетичні завдання);
- визначати тип структурної організації спадкового апарату (організму, типу клітин, ділянки хромосоми, гена) про- та еукаріотичних організмів;
- вміти читати каріотип та генетичні карти хромосом людини;
- визначати тип розмноження клітин;
- аналізувати процеси загибелі клітин, передбачати вплив факторів навколишнього середовища;
- застосовувати отримані навички й знання з прикладної генетики при вирішенні професійних практичних завдань при роботі у лабораторіях;
- узагальнювати та надавати аналіз сучасних вітчизняних та закордонних досягнень в області прикладної генетики та біоінженерії;
- вирішувати ситуаційні завдання, застосовуючи теоретичні знання;
- пропагувати здоровий спосіб життя як один із факторів, що виключає спадкову патологію.

Структура навчальної дисципліни

Зміст змістових модулів і тем	Кількість годин				
		у тому числі			
		Лекції	Практичні заняття	Консультації	СРС
Модуль 1. Генетика людини					
	120	6	10	8	96
Змістовий модуль 1. Загальна генетика людини					
Предмет і завдання генетики людини. Роль спадковості в патології людини		2	2		2
Сучасні уявлення про феномен життя (атрибути, форми, рівні)					2
Структурно-функціональна організація еукаріотичної клітини				1	2
Молекулярні основи спадковості					2
Молекулярно-генетичні та цитологічні особливості онтогенезу людини					2
Розмноження як механізм забезпечення генетичної безперервності в ряді поколінь. Життєвий цикл клітини. Біологічні особливості репродукції людини					2
Основні закономірності успадкування ознак людини. Моно-, ди- та полігібридне схрещування. Взаємодія генів. Множинний алелізм				1	2
Хромосомна теорія спадковості. Механізми генетичного визначення статі				1	4
Генетична детермінація статі людини. Позаядерна (цитоплазматична) спадковість					2
Мінливість у людини: фенотипова та генотипова				1	2
Генетичний моніторинг. Особливості проведення генетичного моніторингу в популяціях людей.					4
Методи генетики людини (антропогенетики). Типи успадкування ознак. Генеалогічний метод медичної генетики. Аналіз родоводів людини			2		6

Близнюковий метод медичної генетики				1	4
Біохімічний метод медичної генетики. Принципи діагностики спадкових хвороб обміну					2
Цитогенетичний метод					2
Молекулярно-генетичні методи (методи ДНК-діагностики)					4
Популяційно-статистичний метод					6
Методи генетики людини: дерматогліфіки, імунологічний, гібридизації соматичних клітин, моделювання					6
Онтогенетичний метод генетики людини					2
Порушення онтогенезу та їх місце у патології людини. Вроджені вади розвитку людини				1	4
Старість як завершальний етап онтогенезу людини					2
Спадкові хвороби: класифікація, механізми виникнення		2			4
Характеристика молекулярних хвороб. Генні (молекулярні) хвороби, механізми їх виникнення та принципи лабораторної діагностики			2	1	6
Моногенні та полігенні хвороби					2
Спадкові хвороби обміну					4
Метаболічні хвороби					4
Хромосомні хвороби людини. Методи вивчення хромосомних хвороб людини			2		4
Онкогенетика. Діагностика спадкової схильності до раку					2
Профілактика спадкових патологій. Медико-генетичні аспекти сім'ї.		2	2		2
Пренатальна діагностика. Методи пренатальної діагностики вродженої та спадкової патології людини. Скрінінг-програми для новонароджених. Екогенетика				1	4

Тематичний план лекцій із зазначенням основних питань, що розглядаються на лекції

№ з/п	Назва теми	Кількість годин
Модуль 1. Генетика людини		
1	Предмет і завдання генетики людини. Роль спадковості в патології людини. Методи досліджень спадковості людини 1. Основи генетики людини. Предмет і задачі генетики людини (антропогенетики). Історія розвитку і становлення антропогенетики як науки. Сучасний етап розвитку антропогенетики, її значення у підготовці біологів-бакалаврів. 2. Людина як об'єкт генетичних досліджень. Особливості генетики людини. 3. Методи вивчення спадковості людини: ➤ генеалогічний метод, типи успадкування ознак; ➤ близнюковий метод; ➤ метод дерматогліфіки; ➤ цитогенетичний метод; ➤ біохімічний метод; ➤ популяційно-генетичний метод; ➤ імуногенетичний метод; ➤ онтогенетичний метод. 4. Експериментальні методи : гібридизації соматичних клітин, генної інженерії, методи моделювання. ДНК-аналіз. 5. Значення цих методів медико-біологічних досліджень для біології та медицини.	2
2	Спадкові хвороби: класифікація, механізми виникнення 1. Молекулярні спадкові хвороби. 2. Загальна характеристика хромосомних хвороб. 3. Мультифакторіальні хвороби. Хвороби із спадковою схильністю. 4. Принципи лабораторної діагностики спадкової патології.	2
3	Профілактика спадкових патологій. Медико-генетичне консультування та пренатальна діагностика 1. Медико-генетичні аспекти сім'ї. 2. Медико-генетичне консультування. Мета та завдання МГК. 3. Генетичний ризик. Визначення ступеня генетичного ризику. Оцінка тяжкості медичних та соціальних наслідків генетичної патології. 4. Пренатальна діагностика спадкової патології. Перспектива застосування та ефективність методів пренатальної діагностики. 5. Скринінг-програми новонароджених для виявлення спадкових порушень обміну речовин. 6. Перспективи генотерапії.	
Разом:		6

**Тематичний план практичних занять за модулями і змістовими модулями
із зазначенням основних питань, що розглядаються на занятті**

№ з/п	Назва теми	К-ть годин
Модуль 1. Генетика людини		
1	Предмет і завдання генетики людини (антропогенетики) 1. Предмет і завдання генетики людини (антропогенетики). Досягнення в галузі генетики людини і медичної генетики. Зв'язок з іншими науками. 2. Роль спадковості в патології людини. Проблеми, завдання і перспективи генетики людини. 3. Семіотика спадкових захворювань. Вади розвитку.	2
2	Методи генетики людини. Типи успадкування ознак 1. Генеалогічний метод генетики людини. Особливості складання і аналізу родоводів людини. 2. Типи успадкування ознак: аутосомно-домінантний, аутосомно-рецесивний, Х-зчеплений доміантний, Х-зчеплений рецесивний, У-зчеплений тип. 3. Методи генетики людини: близнюковий, цитогенетичний, біохімічний, дерматогліфічний, популяційно-статистичний.	2
3	Характеристика молекулярних хвороб. Генні (молекулярні) хвороби, механізми їх виникнення та принципи лабораторної діагностики 1. Молекулярні (генні) хвороби людини, механізми виникнення і генетична гетерогенність. 2. Поняття про моногенні та полігенні хвороби. 3. Методи вивчення молекулярних хвороб людини. Особливості діагностики генних захворювань людини. 4. Класифікація молекулярних порушень обміну речовин людини.	2
4	Хромосомні хвороби людини. Методи вивчення хромосомних хвороб людини 1. Хромосомні хвороби, механізми їх виникнення і класифікація. 2. Методи вивчення хромосомних хвороб людини. Особливості діагностики хромосомної патології людини. 3. Характеристика та аналіз ідіограм людей з хромосомною патологією порушення структури та кількості аутосом і гетерохромосом (синдроми Едвардса, Патау, Дауна, Шерешевського-Тернера, Кляйнфельтера, трисомії Х, полісомії Х та У).	2
5	Профілактика спадкової патології. Медико-генетичне консультування та пренатальна діагностика 1. Рівні та шляхи проведення профілактики спадкових хвороб. 2. Медико-генетичне консультування та його організація. Етапи медико-генетичного консультування. 3. Особливості пренатальної діагностики.	2
	Разом:	10

План проведення консультацій з дисципліни «Генетика людини»

№ п/ч	Назва теми	К-ть год.
1	Консультація № 1.	2
2	Консультація № 2.	2
3	Консультація № 3.	2
4	Консультація № 4.	2
	Разом	8

Теми дистанційного навчання за модулями і змістовими модулями із зазначенням основних питань, що розглядаються на занятті

№	Назва теми	К-ть годин
Модуль 1. Генетика людини		
<i>Змістовий модуль 1. Загальна генетика людини</i>		
1	Структурно-функціональна організація еукаріотичної клітини 1. Клітина як відкрита система. Хімічний склад клітини. 2. Морфологія клітини. 3. Каріотип. Морфофункціональна характеристика і класифікація хромосом людини. Правила хромосом. Хромосомний аналіз. Ідіограма.	2
2	Молекулярні основи спадковості 1. Генетична роль нуклеїнових кислот ДНК і РНК. 2. Реплікація ДНК. Самокорекція і репарація ДНК. 3. Будова гена про- та еукаріотів. 4. Генетичний код, його властивості. 5. Транскрипція. Процесинг, сплайсинг. Трансляція 6. Екзонно-інтронна організація генома еукаріот	2
3	Розмноження як механізм забезпечення генетичної безперервності в ряді поколінь. Життєвий цикл клітини. Біологічні особливості репродукції людини 1. Організація клітини в часі. 2. Клітинний цикл. Зміни клітин та їхніх структур під час мітотичного (клітинного) циклу (інтерфази і мітозу). Регуляція мітотичного циклу. 3. Особливості репродукції людини в зв'язку з її біосоціальною суттю. 4. Мейоз. Гаметогенез. 5. Запліднення в людини – відновлення диплоїдного набору хромосом, збільшення різноманітності комбінацій генів у нащадків	2

Самостійна робота

№	Зміст	К-ть год.
1	Підготовка до практичних і дистанційних занять – теоретична підготовка та опрацювання практичних навичок	36
2	Підготовка до екзамену	12
3	Опрацювання тем, що не входять до плану аудиторних занять (перелік)	48

3.1	Сучасні уявлення про феномен життя (атрибути, форми, рівні) 1. Суть життя. Фундаментальні властивості й атрибути живих систем. 2. Форми життя: неклітинна і клітинна. Загальна характеристика неклітинних інфекційних агентів. 3. Загальні риси організації про- та еукаріотичної клітини. 4. Молекулярні основи спадковості. Генетична роль нуклеїнових кислот ДНК і РНК. Реплікація ДНК. Самокорекція і репарація ДНК. 5. Будова гена про- та еукаріотів. 6. Генетичний код, його властивості. Транскрипція. Процесинг, сплайсинг. Трансляція Екзонно-інтронна організація генома еукаріот 7. Стратегії еволюційного розвитку живих організмів. 8. Еволюційно зумовлені структурні рівні організації життя. 9. Елементарні структурні рівні та основні біологічні явища, що їх характеризують. 10. Особливе місце людини в системі тваринного світу.	6
3.2	Розмноження як механізм забезпечення генетичної безперервності в ряді поколінь. Життєвий цикл клітини. Біологічні особливості репродукції людини. Біологічні особливості особливості індивідуального розвитку людини 1. Організація клітини в часі. Клітинний цикл. Зміни клітин та їхніх структур під час мітотичного (клітинного) циклу (інтерфази і мітозу). Регуляція мітотичного циклу. 2. Особливості репродукції людини. Особливості процесів Гаметогенезу (ово-та сперматогенезу) і запліднення у людини. 3. Етапи ембріонального розвитку людини. Гастрюляція. Гісто-та органо-та системогенез. Провізорні органи. 4. Критичні періоди розвитку. Тератогенез. Тератогенні чинники середовища. 5. Онтогенетично зумовлені вали розвитку людини, їх класифікація. 6. Періодизація постмтембріонального розвитку людини. Процеси росту та диференціювання у постнатальному онтогенезі. 7. Старість як завершальний етап онтогенезу людини Основні генетичні причини і наслідки старіння організму людини. Сучасні теорії старіння людини. Гіпотези клітинного старіння. Шляхи загибелі клітин: апоптоз і некроз. 8. Види та шляхи регенерації. Види трансплантації тканин у людини.	6
3.3	Позаядерна (цитоплазматична) спадковість. Генетична детермінація статі людини. Онкогенетика. 1. Позаядерна (цитоплазматична) спадковість. 2. Успадкування статі людини. Механізми генетичного визначення статі у людини та їх порушення. Бісексуальна природа людини. Проблема перевизначення статі, психосоціальні аспекти 3. Успадкування ознак, зчеплених зі статтю, обмежених статтю і залежних від статі. 4. Успадкування ознак обмежених статтю і залежних від статі. 5. Поняття про онкогенетику. 6. Онкогенні фактори та онкологічні захворювання. 7. Гени, причетні до розвитку онкозахворювань	6

3.4	Біохімічний метод медичної генетики. Принципи діагностики спадкових хвороб обміну. Моногенні та полігенні хвороби людини 1. Біохімічний метод медичної генетики. 2. Принципи діагностики спадкових хвороб обміну. Показання до біохімічного дослідження для діагностики спадкових захворювань. Принципи пренатальної діагностики спадкових хвороб обміну. 3. Загальна характеристика та класифікація моногенної патології. Генетична гетерогенність моногенних захворювань. Полігенні хвороби. 4. Генетичні механізми окремих форм аутосомно-домінантних, аутосомно-рецесивних та Х-зчеплених моногенних хвороб. Спадкові хвороби обміну. Загальна характеристика спадкових хвороб обміну (метаболічні хвороби). Сучасна класифікація спадкових хвороб обміну (СХО). Характеристика хвороб порушення обміну амінокислот: фенілкетонурія, гомоцистинурия, альбінізм та алкаптонурия. 5. Спадкові порушення обміну ліпідів. Хвороби Тея-Сакса, Німана-Піка, Гоше. 6. Спадкові порушення обміну вуглеводів: галактоземія та глікогенози. 7. Спадкові хвороби обміну сполучної тканини – мукополісахаридози, хвороба Марфана. 8. Порушення обміну металів – хвороба Вільсона-Коновалова (обмін міді), гемохроматоз (обмін заліза). 9. Порушення транспорту хлоридів – муковісцидоз. 10. Лізосомні хвороби накопичення. 11. Мітохондріальні хвороби. Загальна характеристика мітохондріальної патології людини.	6
3.5	Цитогенетичний метод медичної генетики. Хромосомні хвороби. Молекулярно-генетичні методи (методи ДНК-діагностики) 1. Цитогенетичний метод медичної генетики, показання для цитогенетичної діагностики. Ефективність різних цитогенетичних методів у діагностиці хромосомної патології. 2. Каріотипування. Отримання препаратів мітотичних хромосом, їх диференційне забарвлення. 3. Статевий хроматин. Визначення Х- та У- статевого хроматину. Молекулярно-цитогенетичні методи. 4. Хромосомні хвороби людини. Загальна характеристика хромосомних хвороб. Етіологія, цитогенетика, клінічна характеристика окремих форм хромосомних хвороб. Принципи реабілітації і соціальної адаптації пацієнтів із хромосомною патологією. 5. Показання до ДНК-діагностики. Етапи ДНК-діагностики з використанням полімеразної ланцюгової реакції (ПЛР). 6. Прямі і непрямі методи ДНК-діагностики. Сучасні молекулярні методи медичної генетики: FISH-метод, порівняльна геномна гібридизація.	6
3.6	Методи медичної генетики: дерматогліфіки, імунологічний, гібридизації соматичних клітин, моделювання. Онтогенетичний метод генетики людини	6

	1. Метод дерматогліфіки. 2. Імунологічний метод. Імуногенетика та її практичне використання в біології та медицині. 3. Метод гібридизації соматичних клітин. 1. Метод моделювання. 2. Онтогенетичний метод генетики людини. 3. Загальні закономірності онтогенезу людини (запрограмованість, нерівномірність процесів росту, диференціації, розмноження, регенерації, старіння, незворотність, періодичність). 4. Молекулярно-генетичні механізми онтогенезу: пренатальний та постнатальний період.	
3.7	Популяційно-статистичний метод медичної генетики 1. Популяція – одиниця еволюції. Популяційна структура людства. 2. Особливості дії еволюційних факторів у людських популяціях. Вплив мутаційного процесу, міграції, ізоляції та дрейфу генів на генетичну структуру популяцій. Популяційно-статистичний метод. Закон постійності генетичної структури ідеальних популяцій. Використання формули закону Харді-Вайнберга в біології і медицині для визначення генетичної структури популяцій рослин, тварин і людей.	6
3.8	Генетична небезпека забруднення середовища. Медико-генетичні аспекти сім'ї 1. Генетичний моніторинг. Особливості проведення генетичного моніторингу. 2. Мутагенна дія антропогенних факторів. 3. Проблеми антимутагенезу. Антимутагени. Комутагени - речовини, що підсилюють вплив мутагенів. 4. Медико-генетичне консультування. Принципи роботи медико-генетичної консультації в Україні. Показання для медико-генетичного консультування. Етапи медико-генетичного консультування. 5. Методи профілактики спадкових хвороб. 6. Поняття про екогенетику. Фактори навколишнього середовища, які впливають на спадковість людини і можуть порушувати спадкові структури клітини, репродуктивні функції, внутрішньоутробний розвиток.	6
Разом:		96

Індивідуальні завдання

- створення мультимедійних презентацій з доповідями на засіданнях наукового студентського гуртка кафедри;
- участь у виготовленні макро- та мікропрепаратів, участь в науково - дослідницькій роботі кафедри;
- участь в написанні тез та статей, доповіді на студентських наукових конференціях;
- участь у предметних олімпіадах.

**Перелік теоретичних питань для підготовки здобувачів вищої освіти
до екзамену**

1. Генетика людини (антропогенетика), її предмет і задачі. Історія розвитку і становлення антропогенетики як науки. Сучасний етап розвитку антропогенетики, її значення у підготовці біологів-бакалаврів.
2. Суть життя. Фундаментальні властивості й атрибути живих систем.
3. Форми життя: неклітинна і клітинна. Загальна характеристика неклітинних інфекційних агентів. Загальні риси організації про- та еукаріотичної клітини.
4. Стратегії еволюційного розвитку живих організмів. Особливе місце людини в системі тваринного світу.
5. Еволюційно зумовлені структурні рівні організації життя. Елементарні структурні рівні та основні біологічні явища, що їх характеризують.
6. Клітина як відкрита система. Морфологія клітини. Хімічний склад клітини.
7. Будова та функції ядра. Хроматин: рівні організації (упаковки) спадкового матеріалу (еухроматин, гетерохроматин).
8. Хімічний склад хромосом. Будова метафазної хромосоми. Форми хромосом.
9. Каріотип. Морфофункціональна характеристика і класифікація хромосом людини. Правила хромосом. Хромосомний аналіз. Ідіограма. Значення вивчення каріотипу в біології та медицині.
10. Генетична роль нуклеїнових кислот ДНК і РНК. Реплікація ДНК. Самокорекція і репарація ДНК. Будова гена про- та еукаріотів.
11. Генетичний код, його властивості.
12. Основні етапи біосинтезу білка в клітині. Транскрипція. Процесинг, сплайсинг. Трансляція. Екзонно-інтронна організація генома еукаріот.
13. Розмноження як механізм забезпечення генетичної безперервності в ряді поколінь - безстатеве розмноження. Форми безстатевої та статевої розмноження.
14. Клітинний цикл, його періодизація. Регуляція клітинного циклу. Мітоз. Поведінка хромосом під час мітозу. Біологічне значення мітозу.
15. Мейоз. Механізми, що зумовлюють генетичну різноманітність гамет. Біологічне значення мейозу.
16. Основні поняття і терміни генетики. Спадковість і мінливість. Алелізм. Домінантність, рецесивність. Гомозиготи, гетерозиготи. Генотип, фенотип.
17. Закономірності успадкування при моногібридному схрещуванні. Перший і другий закони Менделя. Генетичний аналіз успадкування менделівських ознак. Правило чистоти гамет.
18. Закономірності успадкування при ди- та полігібридному схрещуванні. Третій закон Менделя. Загальні формули розщеплення у другому гібридному поколінні при різних кількості пар ознак і при повному домінуванні.
19. Алельні гени. Типи взаємодії алельних генів, їх характеристика.
20. Неалельні гени. Типи взаємодії неалельних генів, їх характеристика. Плейотропія.
21. Множинна дія гена. Генетичні механізми множинного алелізму при успадкуванні у людини груп крові за антигенною системою АВО.
22. Успадкування у людини резус-фактора. Резус-конфлікт.
23. Зчеплене успадкування. Особливості успадкування груп зчеплення.
24. Хромосомна теорія спадковості. Механізм кросинговеру, цитологічні докази, біологічне значення. Генетичні карти хромосом.
25. Успадкування статі. Механізми генетичного визначення статі та їх порушення.
26. Ознаки, зчеплені зі статтю, закономірності їхнього успадкування. Гемізиготність.
27. Успадкування ознак, обмежених статтю і залежних від статі.
28. Бісексуальна природа людини. Проблема перевизначення статі, психосоціальні аспекти

29. Позаядерна (цитоплазматична) спадковість.
30. Мінливість, її форми та прояви на організмовому рівні: фенотипова та генотипова мінливість.
31. Фенотипова мінливість. Модифікації та норма реакції. Фенокопії.
32. Генотипова мінливість, її форми. Комбінативна мінливість, механізми виникнення та значення.
33. Мутаційна мінливість у людини, її фенотипові прояви. Класифікація мутацій: геномні, хромосомні аберації, генні. Епігенетичні мутації.
34. Мутації в статевих і соматичних клітинах, їх значення. Мозаїцизм. Генетична небезпека забруднення середовища. Поняття про антимутагени і комутагени. Генетичний моніторинг.
35. Особливості репродукції людини. Гаметогенез (ово-та сперматогенез).
36. Статеві клітини, особливості будови і функціонування.
37. Запліднення. Особливості репродукції людини в зв'язку з її біосоціальною суттю.
38. Загальні закономірності та молекулярно-генетичні механізми онтогенезу людини (запрограмованість, нерівномірність процесів росту, диференціації, розмноження, регенерації, старіння, незворотності, періодичності).
39. Етапи ембріонального (пренатального) розвитку людини. Гастрюляція. Гісто-та органо- та системогенез. Провізорні органи.
40. Критичні періоди розвитку. Тератогенез. Тератогенні чинники середовища.
41. Онтогенетично зумовлені вали розвитку людини, їх класифікація.
42. Періодизація постембріонального (постнатального) розвитку людини. Процеси росту та диференціювання у постнатальному онтогенезі.
43. Старість – завершальний етап онтогенезу. Основні генетичні причини і наслідки старіння організму людини.
44. Сучасні теорії старіння людини. Гіпотези клітинного старіння. Шляхи загибелі клітин: апоптоз і некроз.
45. Поняття про онкогенетику. Онкогенні фактори та онкологічні захворювання. Гени, причетні до розвитку онкозахворювань. Порушення мітозу. Пухлинний ріст.
46. Генеалогічний метод вивчення генетики людини, його значення для прогнозу та підтвердження спадкової патології. Генетична символіка для складання схем родоводу. Правила складання родоводів.
47. Типи успадкування ознак: аутосомно-домінантний, аутосомно-рецесивний, Х-зчеплений домінантний, Х зчеплений рецесивний, У-успадкування.
48. Близнюковий метод медичної генетики. Мозиготні та дизиготні близнюки. Поняття конкордантності та диконкордантності
49. Цитогенетичний метод медичної генетики, показання для цитогенетичної діагностики. Ефективність різних цитогенетичних методів у діагностиці хромосомної патології.
50. Каріотипування. Отримання препаратів мітотичних хромосом, їх диференційне забарвлення. Статевий хроматин. Визначення Х- та У- статевих хроматинів.
51. Хромосомні хвороби людини. Загальна характеристика хромосомних хвороб. Принципи реабілітації і соціальної адаптації пацієнтів із хромосомною патологією
52. Етіологія, цитогенетика, клінічна характеристика хромосомних хвороб, пов'язаних з порушення числа або структури аутосом. Синдром «котячого крику», синдром Едвардса, Патау, Дауна.
53. Етіологія, цитогенетика, клінічна характеристика хромосомних хвороб, пов'язаних з порушення числа або структури гетерохромосом. Синдроми Шерешевського-Тернера, Кляйнфельтера, трисомії Х, полісомії Х, У.

54. Біохімічний метод медичної генетики. Принципи діагностики спадкових хвороб обміну. Показання до біохімічного дослідження для діагностики спадкових захворювань. Принципи пренатальної діагностики спадкових хвороб обміну.
55. Моногенні та полігенні хвороби людини.
56. Загальна характеристика спадкових хвороб обміну (метаболічні хвороби). Сучасна класифікація спадкових хвороб обміну (СХО).
57. Характеристика хвороб порушення обміну амінокислот: фенілкетонурія, гомоцистинурія, альбінізм та алкаптонурія.
58. Спадкові порушення обміну ліпідів. Хвороби Тея-Сакса, Німана-Піка, Гоше.
59. Спадкові порушення обміну вуглеводів: галактоземія та глікогенози.
60. Спадкові хвороби обміну сполучної тканини – мукополісахаридози, хвороба Марфана.
61. Порушення обміну металів – хвороба Вільсона-Коновалова (обмін міді), гемохроматоз (обмін заліза). Порушення транспорту хлоридів – муковісцидоз.
62. Лізосомні хвороби накопичення. Мітохондріальні хвороби. Загальна характеристика мітохондріальної патології людини.
63. Молекулярно-генетичні методи (методи ДНК-діагностики). Показання до ДНК-діагностики. Етапи ДНК-діагностики з використанням полімеразної ланцюгової реакції (ПЛР).
64. Прямі і непрямі методи ДНК-діагностики. Сучасні молекулярні методи медичної генетики: FISH-метод, порівняльна геномна гібридизація.
65. Фактори генетичної динаміки популяції. Популяційна структура людства. Типи людських популяцій. Особливості дії еволюційних факторів у людських популяціях. Вплив мутаційного процесу, міграції, ізоляції та дрейфу генів на генетичну структуру популяцій.
66. Популяційно-статистичний метод. Закон постійності генетичної структури ідеальних популяцій. Використання формули закону Харді-Вайнберга в біології і медицині для визначення генетичної структури популяцій рослин, тварин і людей.
67. Методи вивчення генетики людини: дерматогліфікація, імунологічний, гібридизації соматичних клітин, моделювання.
68. Онтогенетичний метод вивчення генетики людини.
69. Медико-генетичне консультування. Принципи роботи медико-генетичної консультації в Україні.
70. Показання для медико-генетичного консультування. Етапи медико-генетичного консультування
71. Поняття пренатальної діагностики. Особливості проведення пренатальної діагностики.
72. Неінвазійні методи пренатальної діагностики: ультразвукове дослідження, біохімічний скринінг.
73. Інвазійні методи пренатальної діагностики: амніоцентез, фетоскопія, кордоцентез біопсія тканин плоду.
74. Методи профілактики спадкових хвороб. Екогенетика. Фактори навколишнього середовища, які впливають на спадковість людини і можуть порушувати спадкові структури клітини, репродуктивні функції, внутрішньоутробний розвиток.

Перелік практичних навичок до екзамену

- визначити місце людини як об'єкта генетичних досліджень;
- володіти знаннями про організацію спадкового матеріалу на всіх рівнях організації життя.
- визначати прояви дії загально-біологічних законів у ході онтогенезу людини;
- диференціювати статеві клітини на різних етапах розвитку;

- аналізувати послідовність процесів транскрипції і трансляції та кодування і декодування спадкової інформації.
- розв'язувати ситуаційні задачі на різні види мінливості;
- розв'язувати ситуаційні задачі зі спадкової патології;
- визначати тип успадкування ознак (нормальних, патологічних) організму;
- передбачати генотипи та фенотипи нащадків та генотипи батьків;
- пояснювати механізми прояву у фенотипі спадкових хвороб людини;
- виключати батьківство при визначенні груп крові батьків і дитини;
- визначати особливості фенотипового прояву алельних та неалельних генів при різних формах їх взаємодії;
- виявляти взаємозв'язок різних механізмів комбінативної мінливості, включаючи й кросинговер, для еволюції живих організмів;
- трактувати біологічну сутність і механізми розвитку хвороб, які виникають внаслідок антропогенних змін у навколишньому середовищі;
- аналізувати мікрофотографії каріотипів людини (нормального й патологічного), визначати кількість хромосом, їх гомологічність;
- розпізнавати форми хромосом, встановлювати стать за каріотипом;
- визначати стать і число X-хромосом у каріотипі за кількістю тілець Бара в інтерфазному ядрі;
- вміти збирати генеалогічний анамнез, складати родовід, аналізуючи тип успадкування чи ознаку хвороби у родині;
- прогнозувати ризик народження хворих дітей у родині пробанда;
- вираховувати генетичний склад популяцій, частоти зустрічаємості генів у людській популяції;
- відбирати групу ризику для скерування до медико-генетичної консультації (МГК);
- володіти навичками консультування з питань планування сім'ї та медико-генетичного консультування.

Методи навчання

- методи, що забезпечують сприймання і засвоєння знань студентами (лекції, самостійна робота, інструктаж, консультація);
- методи застосування знань та набуття і закріплення умінь і навичок (практичні заняття, контрольні завдання, виконання практичних завдань);
- методи перевірки й оцінювання знань, умінь і навичок;
- методи заохочення і покарання;
- ділова гра, презентації, аналіз конкретних ситуацій (кейс-метод).

Форми і методи оцінювання

Оцінювання поточної навчальної діяльності проводиться під час практичних занять. Викладач обов'язково оцінює успішність кожного здобувача освіти на кожному занятті за чотирибальною (традиційною) шкалою з урахуванням стандартизованих, узагальнених критеріїв оцінювання знань здобувачів вищої освіти. Оцінка успішності є інтегрованою (оцінюються всі види роботи здобувача вищої освіти, як при підготовці до заняття, так і під час заняття) за критеріями, які доводять до відома здобувачів вищої освіти на початку вивчення відповідної дисципліни.

**Стандартизовані узагальнені критерії оцінювання знань
здобувачів вищої освіти в ПДМУ**

За 4-бальною шкалою	Оцінка в ЕКТС	Критерії оцінювання
5 (відмінно)	A	Здобувач освіти виявляє особливі творчі здібності, вміє самостійно здобувати знання, без допомоги викладача знаходить та опрацьовує необхідну інформацію, вміє використовувати набуті знання і вміння для прийняття рішень у нестандартних ситуаціях, переконливо аргументує відповіді, самостійно розкриває власні обдарування і нахили, володіє не менш ніж 90% знань з теми як під час опитування, та усіх видів контролю.
4 (добре)	B	Здобувач освіти вільно володіє вивченим обсягом матеріалу, застосовує його на практиці, вільно розв'язує вправи і задачі у стандартизованих ситуаціях, самостійно виправляє помилки, кількість яких незначна, володіє не менш ніж 85% знань з теми як під час опитування, та усіх видів контролю.
	C	Здобувач освіти вміє зіставляти, узагальнювати, систематизувати інформацію під керівництвом науково-педагогічного працівника, в цілому самостійно застосовувати її на практиці, контролювати власну діяльність; виправляти помилки, серед яких є суттєві, добирати аргументи для підтвердження думок, володіє не менш ніж 75% знань з теми як під час опитування, та усіх видів контролю.
3 (задовільно)	D	Здобувач освіти відтворює значну частину теоретичного матеріалу, виявляє знання і розуміння основних положень з допомогою науково-педагогічного працівника може аналізувати навчальний матеріал, виправляти помилки, серед яких є значна кількість суттєвих, володіє не менш ніж 65% знань з теми як під час опитування, та усіх видів контролю.
	E	Здобувач освіти володіє навчальним матеріалом на рівні вищому за початковий, значну частину його відтворює на репродуктивному рівні. володіє не менш ніж 60% знань з теми як під час опитування, та усіх видів контролю.
2 (незадовільно)	FX	Здобувач освіти володіє матеріалом на рівні окремих фрагментів, що становлять незначну частину матеріалу, володіє менш ніж 60% знань з теми як під час опитування, та усіх видів контролю.
	F	Здобувач освіти володіє матеріалом на рівні елементарного розпізнання і відтворення окремих фактів, елементів, володіє менш ніж 60% знань з теми як під час опитування, та усіх видів контролю.

Підсумкове оцінювання результатів навчання в ПДМУ здійснюється за єдиною 200-бальною шкалою. Оцінка здобувача освіти відповідає відношенню встановленого при оцінюванні рівня сформованості професійних і загальних компетентностей до запланованих результатів навчання.

**Уніфікована таблиця відповідності балів за поточну успішність,
балам за ПМК та традиційній чотирьохбальній оцінці**

Середній бал за поточну успішність	Бали за поточну успішність з модуля	Бали за ПМК з модуля	Бали за модуль	Категорія ЄКТС	За 4-бальною шкалою
2	48	32	80	F FX	2 незадовільно
2,1	50	34	84		
2,15	52	34	86		
2,2	53	35	88		
2,25	54	36	90		
2,3	55	37	92		
2,35	56	38	94		
2,4	58	38	96		
2,45	59	39	98		
2,5	60	40	100		
2,55	61	41	102		
2,6	62	42	104		
2,65	64	42	106		
2,7	65	43	108		
2,75	66	44	110		
2,8	67	45	112		
2,85	68	46	114		
2,9	70	46	116		
2,95	71	47	118		
3	72	50	122		
3,05	73	50	123		
3,1	74	50	124		
3,15	76	50	126		
3,2	77	51	128		
3,25	78	52	130	D	
3,3	79	53	132		
3,35	80	54	134		
3,4	82	54	136		
3,45	83	55	138		
3,5	84	56	140	C	4 добре
3,55	85	57	142		
3,6	86	58	144		
3,65	88	58	146		
3,7	89	59	148		
3,75	90	60	150		
3,8	91	61	152		
3,85	92	62	154		
3,9	94	62	156		
3,95	95	63	158		

4	96	64	160	В	
4,05	97	65	162		
4,1	98	66	164		
4,15	100	66	166		
4,2	101	67	168		
4,25	102	68	170		
4,3	103	69	172		
4,35	104	70	174		
4,4	106	70	176		
4,45	107	71	178		
4,5	108	72	180	А	5 відмінно
4,55	109	73	182		
4,6	110	74	184		
4,65	112	74	186		
4,7	113	75	188		
4,75	114	76	190		
4,8	115	77	192		
4,85	116	78	194		
4,9	118	78	196		
4,95	119	79	198		
5	120	80	200		

Система поточного та підсумкового контролю

Контрольні заходи оцінювання навчальної діяльності визначають відповідність рівня набутих здобувачами знань і умінь, сформованих компетентностей вимогам освітньої програми і здійснюються з метою визначення рівня сформованості дисциплінарних компетентностей та відповідних результатів навчання, що передбачені робочою програмою навчальної дисципліни «Медична генетика».

- **Вхідний контроль** проводиться напочатку навчальної дисципліни з метою визначення готовності здобувачів вищої освіти до її засвоєння. Контроль проводиться у тестовому режимі.
- **Поточний контроль** здійснюється під час проведення практичних занять, з метою забезпечення зворотного зв'язку між науково-педагогічним працівником та здобувачем вищої освіти у процесі навчання і формування навчальної мотивації здобувачів вищої освіти.
- **Підсумковий контроль** проводиться з метою оцінки результатів навчання з дисципліни.
- **Кафедральний контроль** проводиться науково-педагогічними працівниками кафедри з метою оцінки ефективності навчального процесу на різних етапах у вигляді вхідного, поточного й семестрового контролю
- **Усне опитування** дає змогу контролювати знання і вербальні здібності, сприяє виправленню мовленнєвих помилок; відтворення матеріалу сприяє кращому його запам'ятовуванню, активному використанню наукових понять, що неможливо без достатнього застосування їх у мовленні.
- **Письмове опитування** допомагає з'ясувати рівень засвоєння матеріалу, але слід виключати можливість списування і ретельно слідкувати за здобувачами освіти під час цього опитування.

- **Тестування** як стандартизований метод оцінювання, відповідає новим цілям і завданням вищої медичної освіти та сприяє індивідуалізації й керованості навчального процесу і покликаний забезпечити якість підготовки майбутнього лікаря.
- **Самоконтроль** призначений для самооцінки здобувачами вищої освіти якості засвоєння навчального матеріалу з дисципліни (змістового модуля, розділу, теми). З цією метою робочих зошитів для кожної теми (розділу) передбачено запитання (ситуаційні задачі, тестові завдання) для самоконтролю.

Види контрольних заходів оцінювання навчальної діяльності:

Вхідний контроль проводиться на початку навчальної дисципліни з метою визначення готовності здобувачів вищої освіти до її засвоєння. Контроль проводиться у тестовому режимі.

Поточний контроль здійснюється під час проведення практичних занять, з метою забезпечення зворотного зв'язку між науково-педагогічним працівником та здобувачем вищої освіти у процесі навчання і формування навчальної мотивації здобувачів вищої освіти.

Форми проведення **поточного контролю** під час практичних занять на кафедрі біології:

1. Перевірка завдань виконаних під час самостійної підготовки до практичного заняття.
2. Усне опитування.
3. Комп'ютерний тестовий контроль по темі заняття.
4. Практична перевірка сформованих професійних умінь здобувача освіти – проводиться наприкінці заняття за результатами виконання практичної роботи і оформлення протоколу практичного заняття.

Підсумковий контроль проводиться з метою оцінки результатів навчання з дисципліни. Екзамен – форма підсумкового контролю засвоєння здобувачем теоретичного і практичного матеріалу з навчальної дисципліни «Генетика людини», проводиться після завершення вивчення програмного матеріалу модуля з дисципліни, на останньому занятті модуля.

Семестровий екзамен «Генетика людини» здобувачі складають у період екзаменаційної сесії, передбачених навчальним планом.

До екзамену допускаються здобувачі вищої освіти, які не мають невідпрацьованих пропущених аудиторних занять, набрали мінімальну кількість балів не меншу за 72 (що відповідає середньому балу 3,0 за поточну успішність), виконали всі вимоги з навчальної дисципліни, які передбачені робочою навчальною програмою з дисципліни, виконали фінансові зобов'язання згідно укладених угод, про що отримали відмітку в індивідуальному навчальному плані про допуск до сесії у декана (заступника декана) факультету.

Семестрові екзамени в ПДМУ приймають екзаменатори, особовий склад яких затверджує ректор, наказом про проведення семестрового контролю у відповідному навчальному семестрі, не пізніше, ніж за місяць до початку заліково-екзаменаційної сесії. Складання екзаменів проводиться відкрито і гласно оцінки, одержані під час екзамену особами, що атестуються, відображаються у відомості обліку успішності у двох екземплярах, та індивідуальних планах студентів, які скріплюються підписом екзаменаторів. Після проведення іспиту перший екземпляр заліково-екзаменаційних відомостей передається відповідальному працівнику деканату, протягом однієї доби після закінчення іспиту, другий екземпляр зберігається на кафедрі.

Регламент екзамену

Екзамен проводиться в один день в усній формі. Екзаменаційний білет включає три базових теоретичних і одне практично-орієнтоване питання, сформульовані таким чином, щоб еталонна відповідь здобувача вищої освіти на кожне орієнтовно тривала до 3-5 хвилин. Питання охоплюють найбільш значущі розділи робочої навчальної програми, які в достатній

мірі висвітлені в літературних джерелах, рекомендованих як основні (базові) при вивченні відповідної дисципліни. Кожне питання екзаменаційного білету оцінюється в межах 0-20 балів. За підсумком складання теоретичної та практичної частини іспиту здобувачу освіти виставляється сумарна оцінка від 0 до 80 балів, конвертація балів у традиційну оцінку не проводиться.

Здобувач вищої освіти має право на перескладання іспиту не більше 2-х разів і виключно до початку наступного семестру після закінчення вивчення відповідної дисципліни. Перший раз екзаменатору за умов обов'язкової присутності на перескладанні завідувача відповідної кафедри, другий раз – комісії, склад якої визначається деканом факультету.

Дозвіл на перескладання іспиту видається деканом (або його заступником) у вигляді «Персональної відомості перескладання підсумкового контролю», який здобувач освіти отримує в деканаті під особистий підпис за пред'явленням індивідуального навчального плану. Результат перескладання іспиту засвідчується підписами всіх членів комісії у заліково-екзаменаційній відомості.

Методичне забезпечення

- тематичний план лекцій;
- тематичний план практичних занять;
- план самостійної роботи;
- критерії оцінювання знань до поточного контролю та екзамену;
- ситуаційні і тестові завдання;
- підручники та навчальні посібники, в. т.ч. підготовлені науково-педагогічними (педагогічними) працівниками кафедри;
- навчальний контент (демонстраційний та дидактичний матеріали);
- аудіо- і відеозаписи;
- мультимедійні презентації;
- каталоги ресурсів;
- перелік питань до екзамену.

Рекомендована література

Базова:

1. Вибрані аспекти медичної генетики : навч. посіб. / С. М. Касян, В. О. Петрашенко, М. П. Загородній ; за ред. д-ра мед. наук., проф. О.І.Сміяна. Суми : СумДУ, 2019. 164 с
2. Генетика людини: підручник / В. М. Помогайбо, А. В. Петрушов. Київ : Академія, 2014. 280 с.
3. Медична генетика: підручник / Кулікова Н.А., Ковальчук Л.Є. Тернопіль : Укрмедкнига, 2016. 173 с.
4. Генетика : підруч. для вищ. навч. закл. / Ніколайчук В.І., Вакерич М.М. – Ужгород : Гражда, 2021. - 504 с.
5. Основи медичної генетики (частина перша): навчальний посібник / Дельва М.Ю., Гринь К.В., Пінчук В.А. Полтава: ПП «Астроя», 2023. 143с.
6. Сабадишин Р.О. Медична біологія / Р.О. Сабадишин, С.Є. Бухальська. – [Третє вид. зі змінами та допов.]. Вінниця : Нова книга, 2020. 343 с.
7. Торяник В.М. Антропогенетика з основами медичної генетики. Практикум: навчально-методичний посібник: Суми: ФОП Цьома СП; 2023. 127 с.

Допоміжна:

1. Медична біологія / В.В. Барциховський, П.Я. Шерстюк. Київ : Всеукраїнське спеціалізоване видавництво: «Медицина», 2017. 328 с.
2. Медична генетика: Підручник для вишів / Запорожан В. М., Бажора Ю. І., Шевеленкова А. В., Чеснокова М. М. Одеса: Одес. держ. мед. ун-т, 2005. 260 с.
3. Марценюк І.М. Генетика : конспект лекцій. Миколаїв : МНАУ, 2015. 152 с.
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. Медична генетика: Підручник / За ред. чл.-кор. АМН України, проф. О.Я. Гречаніної, проф. Р. В. Богатирьової, проф. О. П. Волосовця. Київ: Медицина, 2007. 536 с
6. Медична біологія : підручник / за ред. В. П. Пішака, Ю. І. Бажори. Вид 3-тє. Вінниця : Нова книга, 2017. 608 с.
7. Навчальний посібник з медичної генетики / Н. О. Салаяк, М. С. Панкевич [2-е вид., випр.]. Київ : Всеукраїнське спеціалізоване видавництво «Медицина», 2016. 144 с.
8. Чопей М.І., Рушковський С.Р., Афанасьєва К.С. Методичні рекомендації до навчальної дисципліни «Основи медичної генетики» для студентів 2 курсу освітньої програми «Медицина» освітнього рівня «Магістр». Київ: ННЦ «Інститут біології та медицини», 2023. 52 с.
9. Шепелєв С.Є. Біологія людини: навч. посібник / С.Є. Шепелєв, М.М. Груша, О.І.Плиська та ін.; за ред. О.І. Плиски. Київ : Кондор-Видавництво, 2015. 270 с.
10. Yeroshenko G.A., Klepets O.V., Kinash O.V. et al. Organismic level of life organization. Bases of human genetics: training text-book on Medical biology (module I part II) for students of medical and dental specialties: Poltava, 2021. 119 p.
11. Medical Genetics / L. Jorde, J. Carey, M. Bamshad [5th Edition]. Elsevier, 2015. 368 p.
12. Emery's Elements of medical genetics. 15th ed. / Peter Turnpenny, Sian Ellard. Elsevier, 2017. 400 p

Інформаційні ресурси:

National Library of Medicine. Genetics: <https://ghr.nlm.nih.gov>

Knowledge on rare diseases and orphan drugs <https://www.orpha.net>

OMIM (Online Mendelian Inheritance in Man) – An Online Catalog of Human Genes and Genetic Disorders <http://omim.org/>

Medicine Encyclopedia Articles on the site of Britannica:

<https://www.britannica.com/browse/Medicine>

Human biology: <http://jbpub.com/humanbiology>

Human biology on Website of Open Textbook Library:

<https://open.umn.edu/opentextbooks/textbooks/human-biology>

Розробники:

Ващенко Анжела Володимирівна - кандидат біологічних наук, доцент

Рябушко Олена Борисівна - кандидат біологічних наук, доцент

Григоренко Альона Сергіївна – доктор філософії, викладач