

**КИЇВСЬКИЙ НАЦІОНАЛЬНИЙ УНІВЕРСИТЕТ
ІМЕНІ ТАРАСА ШЕВЧЕНКА**

Інститут високих технологій

Кафедра молекулярної біотехнології та біоінформатики

«ЗАТВЕРДЖУЮ»
Заступник директора
з науково-педагогічної роботи
Галина ГРАБЧУК

« 04 » березня 2021 року

Четверта 09

РОБОЧА ПРОГРАМА НАВЧАЛЬНОЇ ДИСЦИПЛІНИ

Genome Regulation and Human Therapies

для студентів

галузь знань №16 «Хімічна та біоінженерія»
спеціальність № 162 «Біотехнологія та біоінженерія»
освітній рівень Магістр
освітня програма «Високі технології (Біотехнологія)»
вид дисципліни вибіркова

Форма навчання денна
Навчальний рік 2021/2022
Семестр 1
Кількість кредитів ECTS 4
Мова викладання, навчання та оцінювання українська
Форма заключного контролю залік

Викладач: Пірко Н.В.

Пролонговано: на 20_/20__ н.р. _____ (_____) «__» 20__р.
(підпис, ПІБ, дата)


на 20_/20__ н.р. _____ (_____) «__» 20__р.
(підпис, ПІБ, дата)

КИЇВ – 2021

Розробник: Пірко Надія Миколаївна , кандидат біологічних наук, асистент кафедри молекулярної біотехнології та біоінформатики

ЗАТВЕРДЖЕНО

Зав. кафедри молекулярної біотехнології та біоінформатики

 Олексій НИПОРКО

Протокол №7 від «05» лютого 2021р.

Схвалено науково-методичною комісією Інституту високих технологій Київського національного університету імені Тараса Шевченка

Протокол від «05» березня 2021 року № 3

Голова науково-методичної комісії  Наталя РУСІНЧУК

«05» березня 2021 року

Мета дисципліни – ознайомити студентів з закономірностями спадковості та мінливості людини, рівнем експресії генів, механізмами, які забезпечують сталість і мінливість геному виду *Homo sapiens sapiens* в медичних, генотерапевтичних та криміналістичних аспектах генетики людини.

2. Попередні вимоги до опанування або вибору навчальної дисципліни:

1. Володіння науково-теоретичним та практичним матеріалом навчальних дисциплін, які викладаються студентам освітнього рівня «Бакалавр».
2. Вміти цілеспрямовано та коректно до завдання досліджень самостійно застосовувати знання з загальної фізіології, анатомії, біохімії, біофізики та ін. дисциплін, виконувати лабораторні та практичні роботи, добре володіти методами статистичного аналізу, працювати з науково-методичною літературою.
3. Володіти елементарними навичками роботи з матеріалами та обладнанням, що використовуються в біологічних лабораторіях.

3. Анотація навчальної дисципліни:

Предметом навчальної дисципліни є вивчення особливостей спадкування та мінливості нормальних та патологічних ознак людини. При вивченні загальних аспектів увага приділяється недолікам та перевагам людини як генетичного об'єкту, методам, що використовуються в генетиці людини, організації геному людини, закономірностям спадкування менделюючих та багатофакторних ознак, вибраним питанням генетики розвитку, психогенетики, генетичним аспектам еволюції та розповсюдження виду *Homo sapiens sapiens*. При ознайомленні з основами аспектами експресії генів та генотерапії розглядаються класифікації генів, спадкових хвороб, молекулярні механізми патологічних станів при прояві спадкових хвороб та генетики психічних захворювань; технології редагування геному людини.

4. Завдання (навчальні цілі):

Дисципліна забезпечує набуття студентами таких компетентностей:

- K01. Здатність проведення досліджень на відповідному рівні.
- K02. Здатність до пошуку, оброблення та аналізу інформації з різних джерел.
- K04. Здатність працювати в міжнародному контексті.
- K06. Здатність діяти соціально відповідально та свідомо.
- K08. Здатність здійснювати пошук необхідної інформації в науковій і технічній літературі, базах даних та інших джерелах.
- K09. Здатність відбирати та аналізувати релевантні дані, у тому числі за допомогою сучасних методів аналізу даних і спеціалізованого програмного забезпечення.
- K13. Здатність розробляти та вдосконалювати комплексні біотехнології на основі розуміння наукових сучасних фактів, концепцій, теорій, принципів і методів біоінженерії та природничих наук.
- K14. Здатність прогнозувати напрямки розвитку сучасної біотехнології в контексті загального розвитку науки і техніки.
- K19. Здатність знаходити адекватні шляхи розв'язання наукових проблем у галузі біотехнології та біоінженерії.
- K20. Здатність презентувати та обговорювати результати наукових і прикладних досліджень, готувати наукові публікації, брати участь у наукових конференціях та інших заходах.

K23.Здатність розробляти/застосовувати комбіновані біотехнології за допомогою міждисциплінарних підходів, зокрема, з використанням технологій матеріалознавства та хімічних технологій.

5. Результати навчання за дисципліною:

Результат навчання (1. знати; 2. вміти; 3. комунікація; 4. автономність та відповідальність)		Форми (та/або методи і технології) викладання і навчання	Методи оцінювання та пороговий критерій оцінювання (за необхідності)	Відсоток у підсумковій оцінці з дисципліни
Код	Результат навчання			
1.1	Знати недоліки та переваги людини як генетичного об'єкту, методичні підходи, які використовуються в генетиці людини.	Лекції, практичні заняття	Модульна контрольна робота, оцінювання презентації	10
1.2	Знати організацію геному людини, каріотип людини, сучасну цитогенетичну номенклатуру, закономірності спадкування менделюючих та багатofакторних ознак людини. Знати поняття про ген. Індукція та репресія генів. Регуляція експресії про- та еукаріотичних генів.	Лекції, практичні заняття	Модульна контрольна робота, оцінювання презентації	10
1.3	Знати основні спадкові синдроми та молекулярні механізми патологічних станів при прояві спадкових хвороб та хворобі зі спадковою схильністю.	Лекції, практичні заняття	Модульна контрольна робота, оцінювання презентації	10
1.4	Знати епігенетичні аспекти психогенетики. Знати вплив геномного імпринтинга на спадкування ознак людини.	Лекції, практичні заняття	Модульна контрольна робота, оцінювання презентації	5
1.5.	Знати перспективні напрямлення системи CRISPR-Cas9, як технології редагування геному людини; основні етапи становлення генотерапії; хвороби-кандидати для генної терапії.	Лекції, практичні заняття	Модульна контрольна робота, оцінювання презентації	15
2.1	Вміти за результатом каріотипування рівномірно та диференційно пофарбованих препаратів хромосоми людини визначати аномалії каріотипів	Практична заняття	Модульна контрольна робота, оцінювання презентації /вирішення дослідницьких задач	10
2.2	Вміти використовуючи клініко-генеалогічні дані будувати родоводи та проводити аналіз спадкування нормальних та патологічних ознак; за результатом аналізу багатьох родоводів з невеликою кількістю осіб проводити аналіз зчеплення ознак;	Практична робота	Модульна контрольна робота, оцінювання презентації/ вирішення	10

			дослідницьких задач	
2.3	Вміти використовуючи загально доступні бази даних мережі Інтернет, проводити пошук локусів кількісних та якісних ознак людини; використовуючи популяційно-генетичні дані визначати асоціацію генетичних маркерів з проявом розповсюджених хвороб людини та розраховувати відносні ризики розвитку патологічних процесів у носіїв відповідних генетичних маркерів	Практична робота	Модульна контрольна робота, оцінювання презентації/ вирішення дослідницьких задач	15
3.1	Представляти результати проведеної роботи у формі доповідей з використанням сучасних технологій, коректно вести дискусію	Практична робота	Звіт	5
4.1	Самостійно вивчати наукову літературу та обирати генетичні і молекулярні методи вирішення певної дослідницької задачі.	Самостійна робота	Підготовка презентації	10

6. Співвідношення результатів навчання дисципліни із програмними результатами навчання

Результати навчання дисципліни (код) Програмні результати навчання (назва)	1.1	1.2	1.3	1.4	1.5	2.1	2.2	2.3	3.1	4.1
ПР05. Знати молекулярну організацію та регуляцію експресії генів, реплікації, рекомбінації та репарації, рестрикції та модифікації генетичного матеріалу у про- та еукаріотів, стратегію створення рекомбінантних ДНК для цілеспрямованого конструювання біологічних агентів.	+	+	+	+	+					
ПР06. Знати та оцінювати основні методичні прийоми культивування еукаріотичних клітин тваринного та рослинного походження, розробляти нові технології їх застосування у наукових цілях, медицині, сільському господарстві тощо.	+	+	+	+	+					
ПР07. Мати навички виділення, ідентифікації, зберігання, культивування, іммобілізації біологічних агентів, здійснювати оптимізацію						+	+	+		
ПР10. Упроваджувати найбільш ефективні біотехнологічні методи та прийоми у практичну виробничу діяльність на основі оцінки ефективності передових біотехнологій та врахування загальних тенденцій розвитку новітніх біотехнологій у провідних країнах.						+	+	+	+	+
ПР11. Вільно спілкуватися усно і письмово державною та іноземною мовами, обговорювати з фахівцями і нефахівцями результати досліджень, інновації та/або управління виробництвом і біотехнології.										
ПР18. Знаходити необхідну інформацію у науковій та									+	+

довідниковій літературі, електронних базах, інших джерелах інформації, оцінювати її релевантність та достовірність.										
ПР19. Оцінювати актуальність досліджуваних наукових проблем, придатність відомих наукових методів для їх дослідження на основі аналізу наявних даних та публікацій у провідних виданнях.						+	+	+	+	+
ПР21. Мати навички планування та виконання експериментальних досліджень як особисто, так і у колективі, критичного аналізу отриманих результатів; оформлення результатів досліджень у вигляді звіту, наукової публікації, презентації на наукових та інших заходах.						+	+	+	+	+
ПР26. Застосовувати методи біоінформатики та обчислювальної структурної біології для раціонального дизайну (біо)молекул та матеріалів з заданою біологічною активністю.						+	+	+	+	+

7. Схема формування оцінки.

7.1 Форми оцінювання студентів:

- семестрове оцінювання:

1. Модульна контрольна робота 1 – РН 1.1; 1.2. – 25 балів/ 12,5 балів
2. Модульна контрольна робота 2 – РН 1.3; 1.4 – 25 балів/ 12,5 балів
3. Практичні заняття – РН 2.1; 2.2; 3.1 – 40 балів/20 балів
4. Оцінювання презентацій, дослідницьких задач РН 4.1 – 10 балів/ 5 балів

- підсумкове оцінювання: у формі заліку

Підсумкова оцінка за залік виставляється як сума всіх форм семестрового оцінювання. Студент отримує позитивну оцінку за залік (зараховано) лише за умови успішного написання двох модульних контрольних робіт (по кожній не менше 50% правильних відповідей), виконання всіх лабораторних робіт (по кожній не менше 50% від максимально можливої кількості балів) та підготовку задач та презентацій.

7.2 Організація оцінювання:

Оцінювання результатів модульних контрольних робіт, задач, презентацій, усних відповідей та доповнень проводиться протягом семестру. Модульні контрольні роботи 1 та 2 проводяться після завершення лекцій із відповідних розділів. Оцінювання рефератів, успішності розв'язку дослідницьких задач, усних доповідей та доповнень відбувається упродовж лекційних курсів та перевірки результатів самостійних робіт.

7.3 Шкала відповідності оцінок

Зараховано / Passed	60-100
Не зараховано / Fail	0-59

8. Структура навчальної дисципліни.

Тематичний план лекцій та практичних занять

№ п/п	Номер і назва теми*	Кількість годин		
		лекції	практичні заняття	Самостійна робота
Розділ 1. Загальна та молекулярна генетика людини				
1	Лекція 1. Загальні положення генетики людини. особливості людини як об'єкта генетичних досліджень. Методи дослідження людини.	2		
	Практична робота 1. Методи та об'єкти генетичних досліджень. Застосування теорії ймовірності для розв'язування генетичних задач.		2	
	Лекція 2. Організація геному людини та практична медицина. Геномна структура про- та еукаріот. Генетичний код. Варіації геному людини.	2		
	Лекція 3. Поняття про ген. Індукція та репресія генів. Регуляція експресії про- та еукаріотичних генів.	2		
	Практична робота 2. Морфологія мітотичної хромосоми. Аналіз хромосом людини. Вивчення каріотипів людини в нормі та патології.		4	
	Самостійна робота. Фізико-хімічні особливості ДНК. Види ДНК. Клітинний цикл. Мітоз. Мейоз. Типи забарвлення метафазних хромосом. Картування кільцевих геномів. Пошук значущих SNP в електронних базах даних.			10
	Лекція 4. Типи взаємодії генів. Аналіз спадкування багатогенних ознак у людини.	2		
	Практична робота 3. Принципи роботи з генетичною базою даних OMIM. Самостійно розібрати OMIM Frequently Asked Questions (FAQs) Самостійно переглянути OMIM External Links. Здійснювати пошук цільових генів та хвороб.		6	
	Лекція 5. Генетичні механізми розвитку статі у людини. Вивчення закономірностей спадкування ознак людини. Аналіз родоводів.	2		
	Практична робота 4. Складання родоводів. Клінічне дослідження педігрі. Рішення задач за темою.		4	20
	Самостійна робота. Генетичні аспекти еволюції людини.			20
	Лекція 6. Мутаційна мінливість. Класифікація мутацій. Генетика спадкових хвороб.	2		
Лекція 7. Епігенетична мінливість. Вплив геномного імпринтинга на спадкування ознак людини.	2			

	Самостійна робота. Проблеми генетики поведінки та інтелекту. Сенсорні системи організму. Нервова та гуморальна інтеграція організму. Швидкість нервових процесів та інтелект. Емоційний інтелект. Особливості поведінкових ознак в нормі та патології. Захворювання аутичного спектру. Органічні зміни мозку та системні порушення психіки та психічних захворювань.			20
	Розділ 2. Технології редагування геному людини			
3	Лекція 8. Генна терапія. Етапи становлення генотерапії. Хвороби-кандидати для генної терапії. Засоби доставки генних конструкцій в клінічних умовах.	2		
	Лекція 9. Система CRISPR-Cas9, як технологія редагування генома людини. Перспективні напрямлення системи CRISPR-Cas9.	2		
	Лекція 10. Генотерапія старіння. Генотерапія різних захворювань. Генотерапія мультифакторних захворювань. Синтетична біологія та генотерапія.	2		
	Практичне заняття 5. Огляд баз даних, в яких можна знайти інформацію про послідовності ДНК та білків людини. Базы даних та інструменти на NCBI. Базы даних та ресурси на EMBL-EBI. Геномні браузеры.		4	
	Самостійна робота. Популяційна генетика спадкових хвороб. Молекулярні механізми канцерогенезу. Профілактика та лікування спадкових хвороб людини.			10
	ВСЬОГО	20	20	80

Загальний обсяг 120 год., в тому числі:

Лекцій – 20 год.

Практичні заняття – 20 год.

Самостійна робота – 80 год.

9. Рекомендовані джерела:

Основна: (Базова)

1. Фогель Ф., Мотульски А. Генетика человека. - В 3-х томах. М.: Мир, 1989.
2. Бочков Н.П. Клиническая генетика - М.: ГОЭТАР-МЕД, 2002.
3. Сиволоб А.В., Рущковський С.Р., Кир'яченко С.С. та інші. Генетика: підручник. – К.: Видавничо-поліграфічний центр “Київський університет“, 2008 .
4. Зорина З.А., Полетаева И.И., Резникова Ж.И. Основы этологии и генетики поведения. М: Изво МГУ (<http://groh.ru/gro/zorina/zorina.html>)
5. Генетика поведінки : підруч. для ВНЗ / Л. І. Воробйова, О. В. Тагліна, Н. Є. Волкова; Харк. нац. ун-т ім. В.Н. Каразіна. - Х. : ХНУ ім. В. Н. Каразіна, 2013. - 243 с. - Бібліогр.: с. 239-243
6. Crusio, Wim E. Key issues in contemporary behavioral genetics // Current Opinion in Behavioral Sciences Vol 2, April 2015, Pages 89–95
7. Тоцький В.М. Генетика – Одеса: Астропринт, 2002. – 710 с.
8. Льюин. Гены М: Бином: Лаборатория знаний 2012
9. Макаруч М.Ю., Куценко Т.В. Фізіологія центральної нервової системи.-К., Видавничо-поліграфічний центр «Київський університет», 2011.- 335 с.
10. Фомченко, Н. Е. Экспрессия генов прокариот и эукариот : учеб.-метод. пособие для студентов 1 курса всех факультетов медицинских вузов / Н. Е. Фомченко, И. В. Фадеева. — Гомель: ГомГМУ, 2016. — 32 с.

Додаткова:

1. Пименов М.Г., Культин А.Ю., Кондрашев С.А. Научные и практические аспекты криминалистического ДНК-анализа: Учебное пособие. – М.: ГУ ЭКВЦ МВД России, 2001.
2. Бочков Н.П., Чеботарев А.Н. Наследственность человека и мутагены внешней среды. - М.: Медицина, 1989. - 270 с.
3. Патрушев Л. И. Экспрессия генов М.: Наука 2000, 830 с.
4. Демидов С.В., Безруков В.Ф., Сиволоб А.В. та інші. Загальна і молекулярна генетика. Практикум. – К.: Фітосоціоцентр, 2005.
5. Оцінка токсичності та генотоксичності наночастинок Ag₂S, синтезованих за допомогою біологічних матриць, на тест-системі *Drosophila melanogaster* Mg. (Diptera: Drosophilidae). Проценко О.В., Ясінський Я., Горюнова І.І...Пірко Н.М.// Фактори експериментальної еволюції організмів. – 2018. – Том 23. – С.114-119.
6. Гальтон Ф. Наследственность таланта. М., 1996.
7. Булаева К.Б. Генетические основы психофизиологии человека. – М. 1991.
8. Самохвалов В.П. Этология в психиатрии. Киев, Здоровье, 1990.
9. Лоренц К. Агрессия. М., 1995
10. Палмер Дж., Палмер Л. Эволюционная психология. Секреты поведения Homo sapiens. СПб: Прайм-еврознак, 2003.
11. Behavioral Genetics in the Postgenomic Era - Robert Plomin, editor. American Psychological Association, 2003 - 608 pages

Интернет-ресурси:

1. NCBI databases <http://www.ncbi.nlm.nih.gov>
2. OMIM database <https://www.omim.org/>
3. Encyclopedia of DNA elements <http://genome.ucsc.edu/ENCODE/>
4. Neuroscience, 2nd edition. Edited by Purves D. et al. <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK10799/>
5. The Cell, A Molecular Approach. 2nd edition. Cooper G.M. <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK9839/>
6. MedlinePlus: Medical Dictionary <http://www.nlm.nih.gov/medlineplus/mplusdictionary.html>
7. Barth D.S. <http://psych.colorado.edu/~dbarth/>
8. Lee W.T. Neuroanatomy slide lecture <http://anatomy.yonsei.ac.kr/neuro/>