

Чернівецький національний університет імені Юрія Федьковича

Навчально-науковий інститут біології, хімії та біоресурсів
Кафедра молекулярної генетики та біотехнології



«ЗАТВЕРДЖУЮ»

Директор ННІБХБ

Руслан Беспалько
Руслан БЕСПАЛЬКО

« 29 » серпня 2025 року

РОБОЧА ПРОГРАМА
навчальної дисципліни

Молекулярно-генетичні основи захворювань
обов'язкова

Освітньо-професійна програма	<u>Біологія</u>
Спеціальність	<u>Е1 Біологія та біохімія</u>
Галузь знань	<u>Е Природничі науки, математика та статистика</u>
Рівень вищої освіти	<u>другий (магістерський)</u>
Навчально-науковий інститут біології, хімії та біоресурсів	
Мова навчання	українська

Чернівці 2025 рік

Робоча програма навчальної дисципліни «Молекулярно-генетичні основи захворювань» складена відповідно до освітньо-професійної програми «Біологія» другого (магістерського) рівня вищої освіти, затвердженої Вченою радою Чернівецького національного університету імені Юрія Федьковича (протокол № 5, від 28.04.2025).

Розробник: Панчук Ірина Ігорівна, професор кафедри молекулярної генетики та біотехнології, доктор біологічних наук

Викладач, що забезпечує читання даної навчальної дисципліни:
Панчук Ірина Ігорівна, професор кафедри молекулярної генетики та біотехнології, доктор біологічних наук

Погоджено з гарантом ОП  Ірина ПАНЧУК

Затверджено на засіданні кафедри молекулярної генетики та біотехнології

Протокол № 1 від « 29 » серпня 2025 року

Завідувач кафедри  Роман ВОЛКОВ

Схвалено методичною радою навчально-наукового інституту

Протокол № 1 від « 29 » серпня 2025 року

Голова методичної ради ННІБХБ  Галина МОСКАЛИК

Мета навчальної дисципліни: Метою навчальної дисципліни «Молекулярно-генетичні основи захворювань» є вивчення генетичної варіабельності та молекулярних механізмів, що лежать в основі розвитку різноманітних захворювань. У процесі засвоєння курсу у студентів формуються знання про спадковість, організацію генетичного матеріалу в хромосомах, тонку структуру генів і динамічність геному, генетику розповсюджених хвороб людини та тварин, фармако- та екогенетику, механізми мутацій та їх наслідки, епігенетичні зміни та їхній вплив на прояв хвороб, медико-генетичне консультування, а також генетичні захворювання домашніх тварин. Особлива увага приділяється сучасним методам генної терапії та редагування геному у медицині та ветеринарії.

Курс спрямований на формування у студентів навичок аналізу генетичних даних, інтерпретації результатів досліджень та їхнього застосування у медицині та ветеринарії для діагностики, профілактики та терапії захворювань.

Метою навчальної дисципліни вивчення генетичної варіабельності та молекулярних механізмів, що лежать в основі розвитку різноманітних захворювань.

Дисципліна вивчається у 1 семестрі 1 курсу другого (магістерського) рівня вищої освіти на основі дисциплін першого (бакалаврського) рівня.

Результати навчання

В результаті навчання у здобувачів формуються наступні компетентності:

ЗК2. Здатність використовувати інформаційні та комунікаційні технології.

ЗК4. Здатність діяти на основі етичних міркувань (мотивів).

СК1. Здатність користуватися новітніми досягненнями біології, необхідними для професійної, дослідницької та/або інноваційної діяльності.

СК3. Здатність користуватися сучасними інформаційними технологіями та аналізувати інформацію в галузі біології і на межі предметних галузей.

СК4. Здатність аналізувати і узагальнювати результати досліджень різних рівнів організації живого, біологічних явищ і процесів.

СК6. Здатність прогнозувати напрямки розвитку сучасної біології на основі загального аналізу розвитку науки і технологій.

СК10. Здатність використовувати результати наукового пошуку в практичній діяльності.

СК12. Здатність застосовувати молекулярно-генетичні підходи у дослідженні живих організмів.

ПР2. Використовувати бібліотеки, інформаційні бази даних, інтернет ресурси для пошуку необхідної інформації.

ПР6. Аналізувати біологічні явища та процеси на молекулярному, клітинному, організменному, популяційно-видовому та біосферному рівнях з точки зору фундаментальних загальнонаукових знань, а також за використання спеціальних сучасних методів досліджень.

ПР 13. Дотримуватися основних правил біологічної етики, біобезпеки, біозахисту, оцінювати ризики застосування новітніх біологічних, біотехнологічних і медико-біологічних методів та технологій, визначати потенційно небезпечні організми чи виробничі процеси, що можуть створювати загрозу виникнення надзвичайних ситуацій.

ПР14. Дотримуватись норм академічної доброчесності під час навчання та провадження наукової діяльності, знати основні правові норми щодо захисту інтелектуальної власності.

На основі вивчення курсу «Молекулярно-генетичні основи захворювань» студент повинен **знати:**

- Основні молекулярно-генетичні механізми розвитку спадкових, мультифакторних та комплексних захворювань.
- Організацію та функціонування генетичного матеріалу, типи генетичних варіацій та їхній зв'язок із патологіями.

- Механізми успадкування ознак і хвороб, включно з моногенними й полігенними формами.
- Основи генетичного контролю онтогенезу та причини виникнення вроджених вад розвитку.
- Генетичні основи хвороб домашніх тварин та особливості їхньої спадковості.
- Принципи генної терапії, технології редагування геному та їх застосування в медицині та ветеринарії.

вміти:

- Аналізувати генетичні дані, визначати типи успадкування та оцінювати генетичні ризики.
- Працювати з сучасними методами молекулярно-генетичних досліджень.
- Інтерпретувати результати молекулярно-генетичних досліджень (ПЛР, секвенування, генотипування).
- Пояснювати зв'язок між генетичними змінами та проявом захворювань.
- Оцінювати можливості та обмеження сучасних методів генної терапії та геномного редагування.
- Використовувати генетичні знання для обґрунтування діагностичних і терапевтичних підходів у біомедичних та ветеринарних дослідженнях.

Опис навчальної дисципліни

Форма навчання	Рік підготовки	Семестр	Кількість		Кількість годин						Вид підсумкового контролю
			кредитів	годин	лекції	практичні	семінарські	лабораторні	самостійна робота	індивідуальні завдання	
Денна	1	1	4	120	12	-	18	-	90	-	екзамен
Заочна	1	1	4	120	4		4		112		екзамен

Структура змісту навчальної дисципліни

Назви змістових модулів і тем	Кількість годин													
	Денна форма							Заочна форма						
	усього	у тому числі					усього	у тому числі						
л		с	лаб.	інд.	с.р.	л		с	лаб.	інд.	с.р.			
Тема 1. Особливості організації геному людини	12	2	-			10								12
Тема 2. Успадкування моногенних ознак та за взаємодії генів	18	2	2			14	18		2					16
Тема 3. Комплексні та мультифакторні	32	2	4			26	32		2					30

захворювання												
Тема 4. Генетичний контроль онтогенезу людини. Тератогенез	14	2	2			10						14
Тема 5. Генетичні захворювання домашніх тварин та рослин.	26	2	4			20	26		2			24
Тема 6. Генна терапія та редагування геному у медицині та ветеринарії	18	2	6			10	18	2				16
Усього годин	120	12	18			90	120	4	4			112

Тематика лекційних занять з переліком питань

Назва теми з основними питаннями	
1	<p>Особливості організації геному людини</p> <ul style="list-style-type: none"> - Структура ядерного геному - Розташування генів - Мітохондріальний геном - Захворювання, пов'язані з мітохондріальним геномом
2	<p>Успадкування моногенних ознак та за взаємодії генів</p> <ul style="list-style-type: none"> - Аутосомно-домінантні та аутосомно-рецесивні захворювання - Захворювання, зчеплені зі статтю - Ускладнення при визначенні менделівського типу успадкування - Домінантне та кодомінантне успадкування - Епістаз - Комплементарність при успадкуванні ознак - Полімерія та її типи - Плейотропія
3	<p>Комплексні та мультифакторні захворювання</p> <ul style="list-style-type: none"> - Роль зовнішніх факторів у мультифакторіальних захворюваннях - Генетика раку - Олігогенні захворювання - Діабет, астма та ін
4	<p>Генетичний контроль онтогенезу людини. Тератогенез</p> <ul style="list-style-type: none"> - Модельні об'єкти та диференційна експресія генів - Вроджені вади розвитку - Гени, що регулюють старіння - Тератогенні фактори - Медико-генетичне консультування
5	Генетичні захворювання домашніх тварин

	<ul style="list-style-type: none"> - Типи мутацій і генетичних варіацій, характерних для собак, котів, коней тощо - Породоспецифічні генетичні патології (вплив селекції на частоту мутацій) - Етичні аспекти розведення порід із високим генетичним навантаженням
6	<p style="text-align: center;">Генна терапія та редагування геному у медицині та ветеринарії</p> <ul style="list-style-type: none"> - Генна терапія соматичних клітин, її різновиди - Стратегії генної терапії - Олігонуклеотиди у генній терапії - CRISPR/Cas у ветеринарії

Тематика семінарських занять

№ з/п	Назва теми
1	Генетичні хвороби модельних організмів (мишей, дрозофіли, нематоди, зебрафіш) та їхня роль у розумінні людських патологій
2	Епігенетичні механізми у виникненні захворювань рослин і тварин, людини
3	Мультигенні хвороби людини, приклади та причини
4	Спадкові метаболічні порушення у людини та тварин (наприклад, хвороби собак або котів як модельні системи).
5	Патогенні повтори (triplet repeat diseases) у різних організмів.
6	Молекулярно-генетичні механізми стійкості та сприйнятливості рослин до хвороб (наприклад, ген Avr у грибів та ген R у рослин).
7	Генетика поведінки
8	Генетика рідкісних захворювань
9	Молекулярні механізми аутоімунних захворювань

Теми практичних занять

Практичні заняття за навчальним планом не передбачені

Теми лабораторних занять

Лабораторні заняття за навчальним планом не передбачені.

Теми індивідуальних завдань

Індивідуальні заняття за навчальним планом не передбачені.

Завдання для самостійної роботи студентів

№ з/п	Назва теми	Завдання для самостійної роботи	
1	Організація геному, структура та	<ul style="list-style-type: none"> - Порівняння геномів людини, домашніх тварин і модельних організмів. - Методи дослідження структури геному (NGS, optical 	10

	функціонування	<p>mapping, long-read technologies).</p> <ul style="list-style-type: none"> - Методи сучасної геноміки (long-read sequencing, optical mapping, de novo assembly). - Роль некодуючих елементів геному (lncRNA, miRNA, суперенхансери) у розвитку патологій. - Мітохондріальні мутації як біомаркери старіння та метаболічних порушень 	
2	Мутації, успадкування та генетична взаємодія	<ul style="list-style-type: none"> - Мутаційна гетерогенність: типи та клінічні наслідки. - Пенетрантність і експресивність у спадкових хворобах. - Генетичні модифікатори як фактори різної тяжкості захворювань. - Випадки нетипового менделівського успадкування (імпринтинг, унібатьківська дисомія, антиморфні мутації). - Методи виявлення моногенних мутацій у сучасній генетиці (WES, targeted sequencing). 	10
3	Мультифакторні, полігенні та комплексні захворювання	<ul style="list-style-type: none"> - Полігенні ризикові бали (PRS): що це, як обчислюють, які мають обмеження. - Методи оцінки спадковості: twin studies, family studies. - Взаємодія «ген × середовище» у розвитку діабету, астми, серцево-судинних хвороб. - Епігенетичні механізми у мультифакторних патологіях (метаболічний синдром, аутоімунні хвороби). - Молекулярні механізми аутоімунних захворювань як приклад мультифакторності. 	10
4	Генетичний контроль онтогенезу та тератогенез	<ul style="list-style-type: none"> - Основні сигнальні шляхи, що регулюють розвиток (Hedgehog, Wnt, Notch). - Генетичні захворювання, пов'язані з порушенням процесів диференціації. - Транскрипційні фактори як регулятори ембріонального розвитку. - Молекулярні механізми дії ключових тератогенів (алкоголь, ретиноїди, віруси). - Генетичні основи старіння: теломери, сенесцентні клітини, епігенетичні "годинники". 	10
5	Модельні організми у вивченні хвороб	<ul style="list-style-type: none"> - Порівняльний аналіз генетичних моделей хвороб у Переваги та обмеження кожної моделі для біомедичних досліджень. - Оцінка релевантності модельних організмів у дослідженні патологій людини. - Використання тваринних моделей у вивченні нейродегенеративних, метаболічних та онкогенних процесів. - мишей, дрозофіл, нематод і зебрафіш. 	10
6	Генетичні захворювання домашніх тварин	<ul style="list-style-type: none"> - Методи генетичного тестування у ветеринарії: порівняння платформ. - Спадкові хвороби собак і котів як моделі людських захворювань. - Вплив inbreeding та bottleneck-ефектів у породах тварин. - Лінійне розведення (line breeding) і його генетичні 	16

		наслідки. - Стратегії зниження поширеності спадкових захворювань у розведенні.	
7	Генетика поведінки	- Генетичні фактори поведінкових рис: агресія, соціальна поведінка, навчання. - Вплив епігенетики та середовища на поведінку. - Модельні організми у поведінковій генетиці.	10
8	Молекулярні механізми стійкості та сприйнятливості рослин до хвороб	- Модель «gene-for-gene»: гени R у рослин і Avr у грибів. - Сучасні підходи до створення рослин, стійких до хвороб. - Епігенетичні механізми імунітету рослин. - Генетичні основи взаємодії рослина–патоген.	14

Методи навчання і викладання навчальної дисципліни

Форми організації навчання: лекція, семінарське інтерактивне заняття, самостійна робота, консультація індивідуальна, групова, лекції.

Методи навчання: словесні (проблемна лекція, розповідь, дискусія, дебати, пояснення, бесіда), наочні (демонстрація), розв'язування ситуативних задач різного рівня складності, тренувальні вправи, розробка презентацій.

Критерії та засоби оцінювання результатів навчання з навчальної дисципліни

Критерії підсумкового оцінювання

40 балів – вичерпна відповідь на всі теоретичні питання, правильний розв'язок запропонованої задачі та тестів;

30 балів – допущення окремих неточностей та наявність незначних помилок у відповідях;

20 балів – відповідь неповна, наявність суттєвих помилок при розв'язанні задачі і тестів;

10 балів – надання окремих правильних положень з теоретичних питань, допущення грубих помилок при розв'язанні запропонованих задачі і тестів.

0 балів – відсутність будь-яких правильних відповідей на запропоновані теоретичні і практичні завдання.

Критерії оцінювання семінарських занять

5 – повна, структурована й якісна презентація, глибоко і самостійно розкрита тема у доповіді, точні, аргументовані відповіді на всі запитання, висока активність у дискусії, змістовні запитання іншим.

4 – якісну презентація, але з окремими недоліками, тема доповіді в основному розкрита, відповіді на запитання правильні, але не завжди повні; участь у дискусії, але менш активно.

3 – презентація поверхнева або неструктурована, тема розкрита частково, є помилки або неповні пояснення, відповіді на питання неповні або частково правильні, участь у дискусії мінімальна або відсутня.

2 – презентація низької якості, з численними прогалинами, поверхневе розуміння матеріалу, відповіді на питання з помилками або відсутні, участь у дискусії не бере.

0 – до семінару не готовий.

Критерії оцінювання модульної контрольної роботи

Модульний контроль включає відповідь на два теоретичних питання (по 10 балів), розв'язок 10 тестових завдань (десять балів) та 2 задач (по 5 балів). У разі допущення помилок

чи надання неповної відповіді оцінка знижується кратно на 0,5 бали відповідно до допущеного ступеня неточності.

Критерії оцінювання самостійної роботи

Питання самостійної роботи включені у перелік запитань до змістового та підсумкового модулів.

Перелік питань для самооцінювання та контролю

1. Охарактеризуйте особливості людини як об'єкту генетичних досліджень.
2. Розкрийте методологію генетичного аналізу успадкування ознак у людини.
3. Охарактеризуйте особливості генеалогічного методу дослідження спадковості людини.
4. З якою метою використовують близнюковий метод дослідження спадковості людини?
Розкрийте методологію даного методу.
5. Наведіть приклади конкордантності близнюків при деяких інфекційних та поліфакторіальних захворюваннях.
6. Назвіть основні методи вивчення генетики людини. Який з методів є найбільш давнім і в яких випадках він використовується?
7. Які завдання вирішуються популяційно-статистичним методом?
8. Яким методом можна визначити наявність хромосомних аномалій?
9. Для чого використовуються молекулярно-генетичні методи?
10. Охарактеризуйте методи вивчення каріотипу людини.
11. Цитогенетичний метод дослідження спадковості людини: характеристика каріотипу, морфології та поведінки хромосом в нормі та патології.
12. Дайте характеристику нормального каріотипу у відповідності з Денверською класифікацією.
13. Порівняйте ядерний та мітохондріальний геном людини
14. Які методи використовують для картування генів в хромосомах людини? Порівняйте методичні підходи до створення генетичної карти людини та рослинних чи тваринних організмів.
15. Охарактеризуйте ознаки людини, які визначаються різними типами взаємодії алельних генів: домінування повного і неповного, ко- і наддомінування.
16. Охарактеризуйте аутосомно-рецесивні патології людини та особливості їх успадкування.
17. Розкрийте особливості успадкування ознак, зчеплених зі статтю
18. Охарактеризуйте менделівські типи успадкування ознак у людини.
19. Вкажіть приклади всіх типів взаємодії неалельних генів в людини.
20. Що таке мультифакторіальні та олігогенні захворювання
21. Охарактеризуйте гени, що відпоідають за розвиток раковий пухлин
22. Охарактеризуйте різні типи мутацій та їх вплив на фенотип.
23. Як гени поширюються у людських популяціях.
24. Роль популяційної генетики у вивченні еволюції та спадковості
25. Що таке епігенетичні модифікації (метилування ДНК, модифікація гістонів)?
26. Вплив епігенетики на розвиток та хвороби
27. Як порушення експресії генів у ранньому розвитку формують патологію?
28. Що таке вроджені вади розвитку та їх класифікація.
29. Критичні періоди в онтогенезі
30. Які гени та механізми пов'язані зі старінням?
31. Роль теломер і їх скорочення у процесі старіння.
32. Які переваги мишей як моделі людських генетичних захворювань?
33. Які обмеження мають модельні організми для екстраполяції результатів на людину?
34. Етичні питання генної терапії та модифікації геному людини
35. Як селекція та inbreeding впливають на частоту генетичних патологій у породах?
36. Які методи генетичного тестування застосовують у ветеринарії?

37. Які етичні проблеми виникають під час розведення порід із високим генетичним навантаженням?
38. Які генетичні механізми забезпечують стійкість рослин до патогенів?
39. Які епігенетичні механізми беруть участь у регуляції імунітету рослин?
40. Які тварини використовуються як моделі метаболічних порушень?
41. Що таке генна терапія, типи та стратегії
42. Які сучасні технології редагування геному застосовують у медицині?
43. Які вірусні та невірусні вектори використовують у генній терапії?
44. У чому полягають ризики редагування зародкової лінії людини?
45. Як CRISPR/Cas використовують у ветеринарії для створення тварин зі зниженою схильністю до хвороб?
46. Які стратегії генної терапії застосовують у лікуванні моногенних хвороб?
47. Які перспективи розвитку терапії на основі олігонуклеотидів?
48. Методи, перспективи, етичні аспекти.
49. Генна терапія хромосомних захворювань
50. Соціальні та етичні аспекти генетики

Розподіл балів, які отримують студенти

Поточне оцінювання (аудиторна робота)						Кількість балів (екзамен)	Сумарна к-ть балів
Змістовий модуль						40	100
T1	T2	T3	T4	T5	T6		
10	10	10	10	10	10		

T1, T2... T6 – теми змістових модулів.

Шкала оцінювання: національна та ЄКТС

Оцінка за національною шкалою	Оцінка за шкалою ECTS	
	Оцінка (бали)	Пояснення за розширеною шкалою
Відмінно	A (90-100)	відмінно
Добре	B (80-89)	дуже добре
	C (70-79)	добре
Задовільно	D (60-69)	задовільно
	E (50-59)	достатньо
Незадовільно	FX (35-49)	(незадовільно) з можливістю повторного складання
	F (1-34)	(незадовільно) з обов'язковим самостійним опрацюванням освітнього компоненту до перескладання

Засоби оцінювання

1. Усне опитування на практичних заняттях.
2. Письмове опитування.
3. Тестові завдання.
4. Модульний контроль (проміжний та підсумковий).

Форми поточного та підсумкового контролю

Поточний контроль проводиться у формі усного опитування, тестового контролю, розв'язуванні індивідуальних і групових тестових завдань, аналізу ефективності групової роботи, письмового опитування з використанням елементів порівняльного аналізу, робота у групах (інтерактивне заняття).

Підсумковий контроль – екзамен.

Зарахування результатів неформальної освіти

Зарахування результатів неформальної освіти проводиться згідно «Положення про взаємодію формальної та неформальної освіти, визнання результатів навчання (здобутих шляхом неформальної та / або інформальної освіти у системі формальної освіти)» <https://www.chnu.edu.ua/media/3aykf41y/polozhennia-pro-vzaiemodiiu-formalnoi-ta-neformalnoi-osvity.pdf>

Рекомендована література

1. Пішак В. П., Бажора Ю. І. (2017). *Медицина біологія : підручник*. Вінниця: Нова Книга. 608 с.
2. Glick B. R., Delovitch T. L., Patten C. L. (2014). *Medical biotechnology*. CRC Press, Washington. 758 p.
3. Strachan, T., & Lucassen, A. (2022). *Genetics and genomics in medicine*. CRC Press.
4. Strachan, T., & Read, A. (2018). *Human molecular genetics*. CRC Press. 743 p.
5. Jorde, L. B., Carey, J. C., Bamshad, M. J. (2020). *Medical Genetics (6th ed.)*. Elsevier.

Інформаційні ресурси

1. <https://omim.org/> – онлайн каталог генів людини та генетичних захворювань
2. <https://scholar.google.com.ua/> – пошукова система по науковій літературі. Включає статті великих наукових видавництв, архіви препринтів, публікації на сайтах університетів, наукових суспільств і інших наукових організацій.
3. <http://scienceresearch.com/scienceresearch> – наукова пошукова система, що здійснює повнотекстовий пошук у журналах багатьох великих наукових видавництв, таких як Elsevier, Highwire, IEEE, Nature, Taylor & Francis і ін.
4. <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/> – електронна база даних медичних і біологічних публікацій, в якій викладені абстракти публікацій англійською мовою.

Політика академічної доброчесності

Впродовж семестру для перевірки знань студентів та контролю за самостійною роботою застосовують письмові роботи та тестовий контроль. При виконанні різних форм робіт студенти повинні дотримуватися принципів академічної доброчесності.

Питання плагіату та академічної доброчесності регламентуються ЗУ «Про вищу освіту» та локально-правовими актами ЗВО:

- ✓ Правила академічної доброчесності у Чернівецькому національному університеті імені Юрія Федьковича <https://www.chnu.edu.ua/media/lnojdab4/pravyla-akademichnoi-dobrochesnosti.pdf>
- ✓ Положення про виявлення та запобігання плагіату у Чернівецькому національному університеті імені Юрія Федьковича <https://www.chnu.edu.ua/media/n5nbzwgb/polozhennia-chnu-pro-plahiat-2023plusdodatky-31102023.pdf>
- ✓ Етичний кодекс Чернівецького національного університету імені Юрія Федьковича <https://www.chnu.edu.ua/media/jxdfs0zb/etychnyi-kodeks-chernivetskoho-natsionalnoho-universytetu.pdf>