



## АНОТАЦІЯ

|  |   |
|--|---|
| Назва дисципліни/ освітнього компонента                                | Спадкові хвороби людини   |
| Освітня програма   | Середня освіта (Біологія та здоров'я людини)                    |
| Компонент освітньої програми   | вибірковий  |
| Загальна кількість кредитів та кількість годин для вивчення дисципліни | 3,0 кредити/90 годин  |
| Вид підсумкового контролю  | залік   |
| Мова викладання  | Українська  |
| Викладач   | Доцент, канд. пед. наук Трохимчук Ірина Михайлівна              |
| CV викладача на сайті кафедри, в соцмережі                             | <a href="http://kbfm-rshu.org.ua/">http://kbfm-rshu.org.ua/</a> |
| E-mail викладача:  | trohumchyk77@ukr.net  |

### Мета та завдання навчальної дисципліни

Вибірковий навчальний компонент «Спадкові хвороби людини» має на меті поглиблення знань про механізми успадкування ознак та реалізації генетичної програми людини за різних умов онтогенетичного розвитку, про структуру та функції генів з позицій молекулярної біології на основі сучасних досягнень. Навчальна дисципліна «Спадкові хвороби людини» формує у здобувачів уявлення про сучасні проблеми генетики людини, пов'язані з різними генними, хромосомними і геномними захворюваннями, про проблеми екологічної, популяційної генетики і еволюції людини, про зв'язок цієї галузі генетики з іншими науковими напрямками біології, знайомить з методами, досягненнями, історією важливих відкриттів, появою ідей та понять, теорій та законів, а також показує внесок українських і зарубіжних вчених у розвиток цієї науки.

Вивчення курсу розпочинається з аналізу ролі спадкових факторів у захворюваності людини. Потім розглядається розвиток уявлень про основні генетичні закономірності і природу спадкових захворювань, їх класифікація, сучасні методи діагностики та особливості їх прояву.

Кожен розділ програми поряд із фундаментальними знаннями пропонує також і засвоєння студентами можливостей застосування цих знань в практичній роботі людини. Це відноситься, насамперед, до розділів, присвячених генетичним закономірностям механізмів спадкових захворювань, ролі спадкових факторів в захворюваності людиною та діагностики і профілактики спадкових хвороб.

Програма практичних знань спрямована на закріплення здобувачами вищої освіти теоретичного матеріалу в процесі аналізу родоводу з спадковими аномаліями, а також шляхом вирішення генетичних задач. Програма складена з врахуванням професійної

орієнтації здобувачів і особливостей викладання курсу загальної біології в середній загальноосвітній школі.

**Мета навчальної дисципліни:** сформувати у здобувачів вищої освіти цілісну систему знань про молекулярно-генетичну природу спадкових хвороб людини, а також підходи до їх діагностики і лікування.

**Завданням курсу** є ознайомлення із сучасними проблемами діагностики, методами генетичних досліджень, які дозволяють вивчити динаміку спадкових захворювань, профілактика і лікування спадкових хвороб, а також розробка шляхів запобігання шкідливого впливу факторів середовища на спадковість людини та вивчення ряду «нових» поширених нозологічних форм спадкових хвороб.

### **Зміст навчальної дисципліни.**

#### **Модуль 1**

##### **Змістовий модуль 1. Загальні проблеми генетики людини.**

**Тема 1.** Структура і властивості хромосом людини.

**Тема 2.** Мутації, способи появи та види.

##### **Змістовий модуль 2. Генні захворювання людини.**

**Тема 1.** Типи класифікацій моногенних хвороб.

**Тема 2.** Аутосомно-рецесивні хвороби (ферментопатії).

**Тема 3.** Аутосомно-домінантні хвороби.

**Тема 4.** Хвороби, зчеплені зі статтю.

#### **Модуль 2.**

##### **Змістовий модуль 3. Хромосомні хвороби.**

**Тема 1.** Хромосомні хвороби, пов'язані зі зміненою кількістю автосом.

**Тема 2.** Хвороби, пов'язані з геномними мутаціями статевих хромосом.

**Тема 3.** Причини виникнення, генез та ознаки мультифакторіальних захворювань.

**Тема 4.** Спадковість і рак.

##### **Змістовий модуль 4. Медико-генетичне консультування.**

**Тема 1.** Сучасні методи пренатальної діагностики.

**Тема 2.** Принципи профілактики спадкових захворювань.