

Міністерство освіти і науки України  
Херсонський державний університет  
Факультет біології, географії і екології

**ЗБІРНИК НАВЧАЛЬНИХ ПРОГРАМ**  
для спеціальностей 014.05 Середня освіта (Біологія)  
та 014.05 Середня освіта (Біологія та здоров'я людини)  
галузі знань 01 Освіта / Педагогіка  
рівня вищої освіти «Магістр»

**Херсон - 2018**

УДК 378.016:[57+613](075.8)

З-41

**З-41 Збірник навчальних програм** для спеціальностей 014.05 Середня освіта (Біологія) та 014.05 Середня освіта (Біологія та здоров'я людини) рівня вищої освіти «Магістр» / відп. редактор доц. О. М. Гасюк. – Херсон: ФОП Вишемирський В. С., 2018. – 112 с.

**ISBN 978-617-7573-40-0**

Збірник навчальних програм для студентів, що навчаються за спеціальностями 014 Середня освіта (Біологія) та 014 Середня освіта (Біологія та здоров'я людини) рівня вищої освіти «Магістр», включає програми нормативних та вибіркового курсів, призначених для підготовки фахівців – вчителів біології та вчителів біології та основ здоров'я. У збірнику представлені програми дисциплін, що викладаються на кафедрах факультету біології, географії і екології Херсонського державного університету: біології людини та імунології; ботаніки; екології і географії.

**Колектив укладачів:** доцент, кандидат біологічних наук О.М. Гасюк, відповідальний редактор; професор, доктор біологічних наук М.Ф. Бойко; професор, доктор біологічних наук І.І. Мойсієнко; професор, доктор педагогічних наук М.М. Сидорович; професор, доктор біологічних наук О.Є. Ходосовцев, доцент, кандидат біологічних наук С.П. Бесчасний; доцент, кандидат медичних наук М.І. Гайдай; доцент, кандидат біологічних наук І.В. Головченко; доцент, кандидат педагогічних наук І.І. Карташова; доцент, кандидат сільськогосподарських наук О.Г. Лановенко; доцент, кандидат біологічних наук Р.П. Мельник; доцент, кандидат біологічних наук С.К. Семенюк; доцент, кандидат біологічних наук А.В. Шкурюпат; викладач В.М. Клименко; викладач Г.О. Наумович; викладач К.С. Орлова; викладач С.В. Скребовська.

**Рецензенти:**

доктор педагогічних наук, професор кафедри фізики та методики її навчання Херсонського державного університету, професор **В.Д. Шарко**

директор херсонської багатoproфільної гімназії № 20 імені Б. Лавренюва Херсонської обласної ради **О.І. Цеховлес**

*Обговорено на засіданні кафедри біології людини та імунології (протокол № 10 від 2 травня 2018 р.)*

*Розглянуто на засіданні науково-методичної ради факультету біології, географії і екології (протокол № 4-А від 21 травня 2018 року)*

*Схвалено науково-методичною радою Херсонського державного університету (протокол від 20 червня 2018 р. № 5)*

*Рекомендовано до друку Вченою радою Херсонського державного університету (протокол від 27 червня 2018 р. № 13)*

УДК 378.016:[57+613](075.8)

ISBN 978-617-7573-40-0

© ХДУ, 2018

## ЗМІСТ

Вступне слово .....	4
Макроеволюція органічного світу.....	5
Методика навчання основ здоров'я.....	13
Експериментальна фізіологія організму людини і тварин .....	23
Методика викладання фахових біологічних дисциплін у закладі вищої освіти .....	31
Науково-дослідницький практикум з біології 1 частина .....	37
Науково-дослідницький практикум з біології 2 частина .....	41
Основи генної інженерії.....	45
Генетика людини. ....	58
Основи фітоценології .....	64
Основи степознавства.....	69
Методи культури клітин і тканин.....	74
Технологія вирощування живих об'єктів <i>in vitro</i> .....	80
Теорія і практика формування екологічної культури.....	86
Науково-дослідницький практикум з біології та екології.....	92
Дидактика екології .....	97
Етологія .....	103
Клінічна паразитологія.....	108

## Вступне слово

---

Збірник навчальних програм для студентів, які навчаються за спеціальностями 014.05 Середня освіта (Біологія) та 014.05 Середня освіта (Біологія та здоров'я людини) рівня вищої освіти «Магістр», включає програми нормативних та вибіркового курсів, призначених для підготовки фахівців – вчителів біології і вчителів біології та основ здоров'я. У збірнику представлені програми дисциплін, які викладаються на кафедрах факультету біології, географії і екології Херсонського державного університету: біології людини та імунології; ботаніки; екології і географії.

Авторські навчальні програми, представлені у збірці, розроблені згідно Освітньо-професійних програм спеціальностей 014.05 Середня освіта (Біологія) та 014.05 Середня освіта (Біологія та здоров'я людини) для підготовки здобувачів другого (магістерського) рівня вищої освіти та згідно вимог Закону України «Про вищу освіту». Вони містять необхідний об'єм інформації, яким повинні опанувати здобувачі вищої освіти, перелік фахових компетентностей, що будуть сформовані під час навчання та очікувані результати, які будуть отримані.

Тож, маємо надію, що дана збірка стане у нагоді усім учасникам освітнього процесу.

*З повагою,  
колектив укладачів*

## Навчальна програма з курсу «Основи генної інженерії»

Укладач: доцент, кандидат сільськогосподарських наук

**О.Г. Лановенко**

Навчальна нормативна дисципліна «Основи генної інженерії» - дисципліна державних освітніх стандартів вищої професійної освіти магістрів з біології. Генетична інженерія – найсучасніший напрямок генетики, який визначає стрімкий розвиток цієї науки. Методи генетичної інженерії дозволяють не тільки глибше вивчати структуру і функціонування генів, що визначають розвиток будь-якого організму, але й створювати нові форми живих організмів, корисні для людини. Генетична інженерія – основа сучасної біотехнології, чим обумовлене її практичне значення.

Навчальний курс “Основи генної інженерії” включає розділи, присвячені вивченню основних маніпуляцій з молекулами нуклеїнових кислот *in vitro*; ферментів, що використовуються у генно-інженерних роботах; методів створення векторних молекул, конструювання і селекції рекомбінантних молекул ДНК. Значна увага приділяється проблемам експресії клонованих генів у складі гібридних молекул ДНК, особливостям проведення генно-інженерних робіт у бактерій, вірусів, еукаріотів.

**Мета курсу:** ознайомлення студентів з інноваційними технологіями генної інженерії, які дозволяють створювати генетично модифіковані організми та використовувати їх для експериментальних досліджень і для промислових цілей.

### **Завдання курсу:**

#### **теоретичні:**

- сформулювати уявлення про молекулярні механізми збереження, відтворення та реалізації генетичної інформації;
- викласти теоретичні основи та методологічні особливості створення рекомбінантних ДНК;
- викласти принципи клітинної організації біологічних об’єктів, біофізичних і біохімічних основ, молекулярних механізмів життєдіяльності організмів;
- ознайомити студентів з новими біотехнологічними підходами до створення трансгенних тварин, рослин, мікроорганізмів;
- розглянути сутність соціально-економічних і етичних проблем трансгенозу живих систем.

#### **практичні:**

- оволодіти методами генетичного конструювання клітин;
- оволодіти методами очищення, фракціонування та виділення метаболітів і макромолекул з біологічних об’єктів;
- засвоїти способи конструювання *in vitro* рекомбінантних ДНК та їх використання в біотехнологічній індустрії;
- засвоїти способи створення геномних та кДНК бібліотек;

- визначити напрямки практичного використання досягнень генної інженерії.

**Компетентності здобувачів ступеня вищої освіти «магістр» з навчальної дисципліни «Основи генної інженерії»**

У результаті засвоєння дисципліни формуються наступні *фахові предметні компетентності*:

- пояснювати молекулярні механізми збереження, відтворення та реалізації генетичної інформації;
- демонструвати знання основних методів молекулярно-генетичних досліджень, основ біотехнології і генної інженерії, молекулярної генетики;
- складати схеми конструювання рекомбінантних молекул ДНК *in vitro*;
- визначати конкретний ген, який відповідає за синтез того чи іншого білка під час аналізу точкової мутації;
- дотримуватись правил техніки безпеки та охорони праці при проведенні експериментальних досліджень;
- демонструвати здатність до саморозвитку на основі рефлексії результатів своєї професійної діяльності.

**Очікувані результати навчання.**

По закінченні вивчення дисципліни студент повинен демонструвати:

- знання молекулярних механізмів збереження, відтворення та реалізації генетичної інформації у клітині;
- знання основних напрямків і теоретичних досягнень в галузі біотехнології, молекулярної біології та генної інженерії;
- знання методів одержання генетично модифікованих організмів;
- знання особливостей будови векторів на основі прокариотичних і еукаріотичних організмів;
- знання методів створення генних і геномних бібліотек, рестрикційних карт;
- знання найважливіших методів одержання біологічно активних пептидів, інсуліну, інтерферонів;
- вміння складати схеми конструювання рекомбінантних молекул ДНК *in vitro*;
- вміння визначати конкретний ген, який відповідає за синтез того чи іншого білка під час аналізу точкової мутації;
- вміння використовувати одержані знання для використання можливостей біотехнології і генної інженерії у господарській діяльності людини;
- навички проведення самостійного експерименту з використанням спектрофотометра, приборів для електрофореза, хроматографа.

**Міждисциплінарні зв'язки.** Курс займає провідне місце у підготовці магістрів-біологів. Він базується на знаннях в області єдиного комплексу природничого циклу дисциплін: біохімії, мікробіології, загальної та молекулярної генетики, молекулярної біології, цитології, біофізики, вірусології, біотехнології.

Курс “Основи генної інженерії” складається з двох навчальних модулів: “Методи створення рекомбінантних молекул ДНК”, “Генна інженерія мікроорганізмів, рослин, тварин. Генотерапія”.

### **Зміст навчальної програми**

#### **Модуль 1. Методи створення рекомбінантних молекул ДНК**

**Вступ.** Предмет генетичної інженерії. Теоретичні та методичні передумови виникнення генетичної інженерії. Задачі генної інженерії, зв'язок з іншими науками. Засновники генної інженерії: В. Арбер, Д. Натанс, Х. Смит, П. Берг, У. Гілберт, Ф. Сенгер, їхній внесок у розвиток даного напрямку досліджень.

Головні напрямки та перспективи розвитку сучасної науки. Історія виникнення та розвитку досліджень у галузі генетичної інженерії. Розвиток генетичної інженерії в Україні.

Генна інженерія як складова частина біотехнології. Методологія генетичної інженерії. Основні етапи генно-інженерних робіт. Об'єкти генної інженерії. Стан, проблеми, перспективи, практичне значення. Сучасний досвід одержання трансгенних об'єктів. Структурна та функціональна геноміка.

Соціальне значення генетичної інженерії. Роль генної інженерії у розвитку біотехнології, сільського господарства, медицини, охорони природи.

**Структурно-функціональна організація геномів вірусів, прокариотів та еукаріотів. Особливості геному людини.** Загальні уявлення про геном. Центральна догма молекулярної біології. Сучасне поняття про ген. Транскрипція. Регуляторні елементи генів. Генетичний код. Схема реалізації генетичної інформації в організмі.

Особливості структурно-функціональної організації геному вірусів. Звичайна і змішана реконструкція вірусів. Трансдукція. Лізогенія.

Особливості структурно-функціональної організації геному бактерій. Плазміди та мобільні генетичні елементи бактерій. Будова IS-елементів та транспозонів (Tn3, Tn5, Tn9) бактерій. Гени прокариотів, організовані в оперон. Особливості транскрипції генів прокариотів.

Особливості молекулярної організації генів еукаріотів. Особливості транскрипції генів еукаріотів. Типи генів. Мозаїчність генів еукаріотів. Надлишковість ДНК. Повторення. Нестабільні генетичні елементи. Регуляторні промоторні елементи (ТАТА, СААТ і GC). Енхансери, сайленсери, інсулятори.

Рухливі генетичні елементи геному еукаріотів. Ретротранспозони. Мобільні елементи еукаріотів з кінцевими інвертованими повторами.

Геном людини та його основні компоненти. Сателітна ДНК. Обернені повтори. Помірні та низькокопійні повтори. Мультигенні родини. Псевдогени. Онкогени.

Мінливість геному. Поліморфні сайти рестрикції. Мобільність геному. Облігатні та факультативні елементи геному. Ізохори. Метилування ДНК. Гіперчутливі сайти геному.

**Особливості використання біофізичних та біохімічних методів при проведенні генно-інженерних робіт.** Оптичні методи, що використовуються для вимірювання концентрації нуклеїнових кислот, білків, антибіотиків, інших

метаболітів. Принцип дії та особливості проведення досліджень за допомогою фотоелектроколориметрів, спектрофотометрів, спектрофлуориметрів.

Принцип метода гель-електрофорезу нуклеїнових кислот. Приготування препаратів нуклеїнових кислот для електрофорезу. Особливості електрофоретичного фракціонування фрагментів сумарної ДНК, вірусної ДНК, різних типів РНК, білок-нуклеїнових комплексів. Принцип методу імпульсного гель-електрофорезу ДНК. Особливості імпульс-електрофорезу цілих хромосом, їх макрофрагментів та гігантських плазмід. Виділення ДНК з гелів.

Центрифугування нуклеїнових кислот. Основні поняття теорії седиментації. Центрифугування ДНК у градієнтах хлориду цезію. Виділення препаратів тотальної та плазмідної ДНК при центрифугуванні у градієнтах хлориду цезію з бромідом етидію.

Методи кількісного визначення ферментів. Одиниці ферментативної активності. Методи визначення ферментативної активності. Метод Луорі для визначення концентрації сумарного вмісту білка у пробі. Побудова калібрувальних кривих. Неспряжені (неперервні) та спряжені методи дослідження активності ферментів.

**Ферменти, що використовуються в генній інженерії.** Ферменти, що використовуються при конструюванні рекомбінантних ДНК: ферменти, за допомогою яких одержують фрагменти ДНК (нуклеази рестрикції); - ферменти, що синтезують ДНК на матриці ДНК (полімерази) або РНК (зворотні транскриптази); - ферменти, що з'єднують фрагменти ДНК (лігази); - ферменти, що дозволяють змінити структуру кінців фрагментів ДНК (термінальні трансферази).

**Властивості нуклеаз та способи їх використання в генній інженерії.** Явище модифікації-рестрикції. Метилювання ДНК фагів і бактерій. Вплив метилювання на розщеплення ДНК ендонуклеазами рестрикції. Виявлення сайтів метилювання ДНК. ДНК-метилази, їх використання для одержання великих рестрикційних фрагментів ДНК.

Ферменти рестрикції і модифікації. Механізм дії рестриктаз. Номенклатура та характеристика рестриктаз.

Класифікація рестрикуючих ендонуклеаз. Системи модифікації-рестрикції класу I. Ендонуклеази рестрикції класу I та III. Ендонуклеази рестрикції класу II. Характеристика сайтів впізнавання цих ферментів. Ізошизомери. Розщеплення молекул ДНК за допомогою ендонуклеаз рестрикції класу II. Умови розщеплення. Класи рестриктаз: часто- (4-5 п.о.), середньо-(6-8 п.о.) та рідкорозщеплюючі (8-12 п.о.).

Основні способи використання ендонуклеаз рестрикції класу II в генетичній інженерії. Принципи фізичного картування геномів. Методи побудови рестрикційних карт. Отримання та аналіз макрофрагментів ДНК. Побудова PFGE-карт хромосом.

Рестрикційне картування. Побудова карт рестрикції.

Варіабельні мікро- та мінісателітні ДНК. ДНК-фінгерпринт. Геномна дактилоскопія. Використання ендонуклеаз рестрикції для отримання та аналізу геномних фінгерпринтів, виявлення перебудов геному та точкових мутацій,



підрахунку числа копій генів, вивчення білок-нуклеїнових взаємодій та генетичного поліморфізму. Поліморфізм довжини рестрикційних фрагментів ДНК (ПДРФ). ПДРФ-аналіз та його використання.

**Властивості ДНК-полімераз та способи їх використання в генній інженерії.** Загальна характеристика ДНК-полімераз, які використовуються в генній інженерії. Типи нуклеазної активності: 5'- 3'- полімераза, 5'- 3'- екзонуклеаза, 3'- 5' – екзонуклеаза, їх використання в генно-інженерних роботах. Будова та властивості ДНК-полімерази I та її Кленов-фрагмента, ДНК-полімераз фагів T4 і T7.

ДНК-залежна ДНК-полімераза I E.coli, її використання для введення кінцевої радіоактивної мітки, «затуплення» кінців ДНК та ник-трансляції.

Будова, властивості РНК-залежних ДНК-полімераз (зворотніх транскриптаз) ретровірусів, їх використання для одержання кДНК. Схема синтезу дволанцюгових ДНК-копій молекул РНК.

Умови синтезу ланцюгів ДНК *in vitro* за допомогою ДНК-полімераз.

**ДНК-лігази, їх будова і функції.** Типи ДНК-лігаз, що використовуються у генній інженерії. Механізм лігування ДНК віруса T4 ДНК-лігазою.

**Термінальні трансферази.** Будова та властивості термінальної дезоксинуклеотидил-трансферази (термінальної трансферази або полі-А – полімерази).

**Методи аналізу структури нуклеїнових кислот**

**Виділення та очищення препаратів ДНК та РНК.** Приготування зразків тваринних та рослинних тканин, культур мікроорганізмів для виділення нуклеїнових кислот. Методи виділення тотальної ДНК. Етапи виділення ДНК.

Особливості виділення плазмідної та вірусної ДНК. Способи депротейнізації нуклеїнових кислот. Виділення РНК з препаратів ДНК. Приготування препаратів РНК з бактеріальних клітин. Виділення роуА- РНК.

**Синтез генів *in vitro*.** Способи синтезу генів: хімічний і ферментативний, особливості їх використання. Хімічний синтез олігодезоксирибонуклеотидів. Захист функціональних груп нуклеозидів та нуклеотидів у реакціях хімічного синтезу олігонуклеотидів. Методи хімічного синтезу олігонуклеотидів: фосфатдифірний, фосфаттрифірний, фосфіттрифірний. Принцип блочного синтезу.

Етапи синтезу дволанцюгових фрагментів ДНК *in vitro*. Властивості ДНК-лігаз. Синтез Х. Кораною генів т-РНК. Синтез К. Ітакурою генів інсуліну, соматотропину. Хімічний синтез лінкерів, адаптерів, регуляторних ділянок, ДНК-зондів, праймерів, нонсенс-кодонів.

Ферментативний синтез генів. Властивості та особливості використання полінуклеотидфосфорилаз. Синтез к-ДНК за участю зворотної транскриптази (ревертази). Етапи синтезу к-ДНК. Праймери для зворотної транскрипції. Методи виділення індивідуальних к-ДНК.

Комбінування хімічного та ферментативного синтезу полінуклеотидів. Монтування генів.

**Молекулярна гібридизація нуклеїнових кислот.** Включення міток у молекули ДНК і РНК *in vitro*. Поняття про ДНК-зонд. Включення міток у ДНК

за допомогою методу нік-трансляції та методу випадкових гексануклеотидних праймерів. Мічення 3'-кінців ДНК за допомогою ДНК-полімераз та термінальної трансферази. Дефосфорилування ДНК лужною фосфатазою. Включення 5'-кінцевої мітки за допомогою полінуклеотидкінази.

Використання ПЛР для мічення ДНК. Мічення ДНК за допомогою транскрипції *in vitro*. Мічення к-ДНК за допомогою зворотної транскрипції.

**Гібридизація нуклеїнових кислот *in situ*.** Блот-гібридизація нуклеїнових кислот. Гібридизація з використанням колоній, утворених мікроорганізмами та бляшок, утворених вірусами. Методи детекції та оцінки гібридизаційних сигналів. Хемілюмінесцентна та колориметрична детекція гібридизації. Аналіз результатів ДНК-РНК та ДНК-ДНК –гібридизації.

Напрямки використання методів гібридизації нуклеїнових кислот (ідентифікація генів та вивчення їх експресії, діагностика спадкових захворювань та інфекційних агентів, визначення спадкового поліморфізму, проведення таксономічних досліджень та геномної дактилоскопії тощо).

Створення і використання ДНК-мікрочіпів.

Основні недоліки метода блот-гібридизації.

**Секвенування нуклеїнових кислот.** Секвенування (визначення нуклеотидної послідовності) молекул нуклеїнових кислот. Загальні підходи до визначення первинної структури біополімерів.

Методи визначення нуклеотидної послідовності РНК. Характеристика РНКаз, що використовуються при секвенуванні РНК. Специфічне розщеплення РНК на великі фрагменти. Метод часткового розщеплення РНК-азами термінально мічених РНК. Метод формамідного гідролізу з ідентифікацією новоутворених 5' - кінцевих ділянок. Метод специфічного хімічного розщеплення РНК. Непряме секвенування РНК через синтез кДНК.

Методи визначення нуклеотидної послідовності ДНК. Метод секвенування ДНК за допомогою специфічного хімічного розщеплення (метод Максама і Гілберта).

Секвенування ДНК методом полімеразного копіювання Сенджера (метод термінуючих аналогів нуклеотидів). Характеристика векторів для секвенування ДНК.

Гібридизація нуклеїнових кислот *in situ* як метод виявлення специфічних послідовностей нуклеотидів. Використання сайтів рестрикції в якості генетичних маркерів ДНК. Фізичне картування ДНК. Поняття про шмер.

Фіксація нуклеїнових кислот на фільтрах. Блотинг. Електроблотинг. Методи гібридизації нуклеїнових кислот: гібридизація за Саузерном, Нозерн-блотинг, Вестерн-блотинг, дот- та слот-гібридизація (етапи проведення та розрішальна здатність). Концепція STS-маркерів. Комп'ютерний аналіз нуклеотидних послідовностей.

Полімеразна ланцюгова реакція (ПЛР). Будова сучасного ампліфікатора. Компоненти реакційної суміші, необхідні для проведення ПЛР. Властивості Таq-ДНК-полімерази. Фактори, що впливають на точність синтезу ДНК та можливості її підвищення. Специфічність та ефективність ПЛР. Цикли ПЛР.

Джерела ДНК для ПЛР. Варіанти ПЛР (RT-ПЛР, ПЛР-in situ, асиметрична ПЛР та ін.) та їхні можливості.

Ампліфікація довгих фрагментів ДНК. Методи підвищення точності ампліфікації. Імуно-ПЛР. Випадкова ампліфікація поліморфних послідовностей (метод RAPD). ПЛР in situ. Емульсійна ПЛР. Принцип дії зондів: Taq-Man, зондів, оснований на FRET, «молекулярних маяків», праймерів типу «Скорпіон».

Використання ПЛР для клонування та конструювання генів, вивчення їх експресії, секвенування ДНК, детекції мутацій, виявлення патогенів, пренатальної діагностики статі, діагностики раку та інших спадкових захворювань, пошуку специфічно людських ДНК, вивчення зчеплення генів, внутривидового генетичного поліморфізму і таксономічних досліджень. ПДРФ-аналіз та полімеразна ланцюгова реакція (ПЛР) як методи аналізу геномної ДНК. Одержання точкових мутацій, делецій і вставок за допомогою ПЛР. Проблема кількісного визначення вмісту матричних полінуклеотидів в ампліфікованих зразках.

Електронна ПЛР. Підготовка матриць для полімеразного копіювання. Переваги і недоліки вказаних методів. Альтернативні техніки секвенування (використання скануючої тунельної мікроскопії, секвенування за допомогою молекулярної гібридизації).

Стратегії секвенування всього генома окремих організмів. Секвенування кДНК. Етапи секвенування великих ділянок ДНК.

Принцип автоматичного секвенування ДНК. Аналіз даних секвенування. Бази даних секвенуваної ДНК. Приклади секвенування ДНК окремих хромосом та геномів. Геноміка, транскриптоміка, протеоміка.

**Вектори та векторні системи.** Поняття про вектор. Вимоги до векторних молекул. Типи векторів, їх конструювання. Вектор та його ємкість. Полілінкер. Функціональна класифікація векторів: експресуючі вектори, човникові (бінарні) вектори. Властивості бактеріальних плазмід, що використовуються при конструюванні векторних молекул: здатність до автономної реплікації, контроль кількості копій, консервативність розміру, групи сумісності.

Маркерні гени, які використовують в векторах загального призначення. Підходи до конструювання векторів ( зменшення розміру молекул, введення та видалення сайтів розщеплення рестриктазами, включення селективних маркерних генів).

Плазміди серії pBR як основа конструювання плазмідних векторів.

Плазмідні вектори загального призначення для E.coli та інших бактерій. Плазмідні вектори для прямого добору, для клонування промоторів та термінаторів, клонування кДНК.

Вектори для секвенування ДНК. Фагмідні вектори, їх конструювання та використання.

Вектори для прямого клонування продуктів ПЛР.

Вектори на основі хромосоми фага  $\lambda$ . Способи упаковки рекомбінантної ДНК у фагові частки.

Косміди, їх будова та особливості використання. Принципи конструювання і селекції рекомбінантних ДНК на основі космід.

Ретровірусні та аденовірусні вектори. Принципи адресної доставки трансгенів. Керування експресією трансгенів у клітинах-мишенях. Переваги і недоліки фагових векторів.

Ефективність трансфекції рекомбінантними ДНК. Системи пакування рекомбінантних ДНК *in vitro*.

Конструювання, будова і використання дріжджових штучних хромосом (YAC). Векторні системи на основі фага P1 (PAC). Бактерійні штучні хромосоми (BAC). Штучні хромосоми ссавців (MAC) та людини (HAEC).

**Клонування генів. Створення бібліотек та клонотек генів і геномів.** Клонування як один з методів виділення та ідентифікації фрагментів ДНК, а також одержання їх у необмеженій кількості. Використання виділених та ідентифікованих фрагментів у молекулярному аналізі, в якості ДНК-зондів, для створення бібліотек генів.

Клонування фрагментів ДНК за сайтами рестрикції, а також з використанням адаптерів, лінкерів та коннекторів.

Типи бібліотек ДНК з використанням мікроорганізмів: геномна та клонова (кДНК).

Геномні бібліотеки. Клонування ДНК *in vivo*. Створення і вивчення бібліотеки геному як умова його фізичного картування та секвенування. Особливості підготовки матеріалу для отримання бібліотеки: виділення окремих хромосом, фрагментація та фракціонування ДНК. Розрахунок числа рекомбінантних клонів, необхідних для отримання репрезентативної бібліотеки генома. Формула Кларка і Карбона.

Характеристика загальних стратегій створення рекомбінантних ДНК: метод "дробовика" (shotgun - клонування), ПЛР - клонування, клонування із використанням гетерологічних гібридизаційних проб. "Прогулянки" по хромосомах. Позиційне клонування.

Методи побудови контигів та суміщених фізично-генетичних карт (енциклопедій геномів).

Бібліотеки та клонотеки кДНК, генів та нуклеотидних послідовностей.

К-ДНК - бібліотеки. Ампліфікація бібліотек. Клонотеки генів. Способи їх одержання. Поняття про репрезентативність клонотеки. Клонотеки геномної ДНК та кДНК. Пошук послідовностей нуклеотидів у клонотеках генів. Використання мічених зондів: гомологічні та гетерологічні зонди. Одержання бібліотек EST-послідовностей. Методи скринингу бібліотек та клонотек ДНК з метою виявлення певних генів. Гібридизація із зондами. Використання ПЛР. Використання антитіл та функціональні тести.

Зворотня трансляція. Використання антитіл для добору клонів в експресованих клонотеках. Клонування *in silico*.

**Модуль 2. Генна інженерія мікроорганізмів, рослин, тварин. Генотерапія. Способи конструювання та введення рекомбінантних ДНК у клітину.** Поняття про рекомбінантну ДНК. Основні методи зшивання фрагментів ДНК *in vitro*. Створення рекомбінантних молекул за одноіменними

"липкими" кінцями (рестриктазно-лігазний метод). Схема рестриктазно-лігазного метода.

Створення рекомбінантних молекул ДНК конекторним методом (за "тупими кінцями"). Схема методу.

Зшивання фрагментів ДНК з різноіменними липкими кінцями. Використання лінкерів. Метод інсерційної інактивації маркерних генів вектора. Біологічні, хімічні, фізичні та механічні методи введення рекомбінантних ДНК у клітини. Способи введення рекомбінантного гена в клітину: векторний та за допомогою прямого введення.

Векторний спосіб введення рекомбінантної ДНК. Вимоги до векторної ДНК, її склад. Трансформація бактеріальних клітин.

Способи введення ДНК у культивовані клітини тварин: перенесення генів за допомогою вірусів, перенесення генів з використанням клітинних рецепторів.

Біобалістика та інші способи прямого введення рекомбінантної ДНК у клітину.

Трансфекція. Трансфекція клітин, опосередкована фосфатом кальцію. Мікроін'єкції. Бомбардування клітин мікрочастками. Електронна пушка.

Електропорація. Створення мікроотворів у клітинних мембранах за допомогою лазера.

Метод «міні-клітин». Упаковка в ліпосоми.

Фенотипова селекція клонів клітин, що несуть гібридні ДНК. Групи маркерних генів, які дозволяють відрізнити трансформовані клітини: селективні та репортерні, їх характеристика. Селекція гібридних ДНК за допомогою гібридизаційних та імунологічних методів.

Генетична трансформація клітин бактерій.

Введення генів у клітини ссавців. Генетична трансформація соматичних клітин ссавців. Генетична трансформація статевих клітин ссавців. Одержання трансгенних організмів.

Основні підходи до досягнення ефективною експресії клонованих генів. Регуляція експресії прокаріотичних генів. Атенуація. Грамнегативні бактерії як експресуючі системи.

Регуляція експресії генів еукаріотів. Системи експресії на основі культури клітин тварин. Клітини із штучно порушеною проникністю зовнішніх мембран. Неклітинні білоксинтезуючі системи.

Способи досягнення високоефективною транскрипції генів, що клонуються. Характеристика промоторів, які використовують в векторах експресії. Системи індукції та репресії транскрипції з промоторів, що містяться в векторах експресії. Контрольована експресія клонованих генів в клітинах продуцентів, які культивують в промислових масштабах. Двоплазмідні системи експресії генів. Транскрипційні термінатори в векторах експресії.

Трансляційна регуляція експресії клонованих генів. Зв'язок між невидковим використанням кодонів і ефективністю експресії генів. Регуляція на рівні ініціації та термінації трансляції. Трансляційні енхансери в векторах експресії. Підходи до стабілізації мРНК клонованих генів.

Теоретичне та практичне значення оптимізації експресії клонованих генів. Особливості експресії генів при перенесенні їх між різними видами прокариотів. Особливості експресії генів бактерій в клітинах еукаріотів. Експресія генів еукаріотів в клітинах прокариотів. Експресія генів при перенесенні їх між різними видами еукаріотів.

**Мутагенез *in vitro* та білкова інженерія.** Теоретичне та практичне значення мутагенезу *in vitro* та білкової інженерії.

Мутагенізація рекомбінантних ДНК *in vitro* для отримання випадкових мутацій в клонованих генах. Генерація мутацій в рестрикційних сайтах. Використання лінкерів для отримання мутацій у певних сайтах.

Використання олігонуклеотидів для спрямованого мутагенезу. Одержання множинних мутацій в обмежених ділянках ДНК за допомогою "вироджених" олігонуклеотидів. Конструювання синтетичних мутантних генів за допомогою двох пар олігонуклеотидів. Внесення точкових мутацій за допомогою ПЛР.

Генно-інженерне конструювання та розщеплення білків. Процедури білкової інженерії. Введення дисульфідних зв'язків, зменшення числа вільних сульфгідрильних залишків, заміни залишків амінокислот. Підходи до збільшення активності ферментів та зміни їх специфічності.

Пострансляційне згортання, модифікація та компартименталізація генно-інженерних білків. Секреція генно-інженерних білків та їх деградація. Підходи до мінімізації протеолізу генно-інженерних білків.

**Генетична інженерія промислових мікроорганізмів.** Основні напрямки, теоретичне та практичне значення генетичної інженерії промислових мікроорганізмів. Стратегія клонування ДНК в клітинах цих бактерій, особливості введення в їх клітини екзогенної ДНК та експресії рекомбінантних ДНК. Створення "гібридних" метаболічних шляхів для продукції вторинних метаболітів та катаболізму ксенобіотиків.

Створення генно-інженерних штамів бактерій - продуцентів амінокислот, гормонів, інтерферонів та інших біологічно активних сполук.

Основні класи дріжджових векторів: інтегративні та реплікативні плазмідні вектори, штучні хромосоми. Методи перенесення екзогенної ДНК в клітини дріжджів. Особливості експресії в клітинах дріжджів клонованих генів. Основні напрямки створення генно-інженерних промислових штамів дріжджів та міцеліальних грибів.

Злиття протопластів як метод конструювання і вивчення штамів мікроорганізмів.

**Генетична інженерія рослин.** Генна інженерія рослин, її витоки. Агробактеріальна інфекція. Ті-плазмідні агробактерій та перенесення Т-ДНК в клітини рослин. Структура сигнальних молекул пошкодженої рослини, які активують перенесення Т-ДНК.

Вектори рослин на основі Ті-плазмід *Agrobacterium tumefaciens* та Rі - плазмід *A. rhizogenes*. Бінарні та коінтегральні векторні системи на основі Ті - плазмід.

Векторні молекули на основі хлоропластної та мітохондріальної ДНК, геномів вірусів та віроїдів, мобільних генетичних елементів рослин.

Методи перенесення екзогенної ДНК у клітини рослин: за допомогою плазмід агробактерій (для дводольних рослин), бомбардування мікрочастками (балістичний метод); електропорація; обробка поліетиленгликолем; перенесення ДНК у складі ліпосом; агролітичний комбінований метод та ін.

Експресія генів, клонованих у клітинах рослин. Використання антисенс - РНК для контролю експресії генів рослин.

Принципова схема отримання трансгенних рослин. Етапи одержання трансгенних рослин за допомогою агробактерій. Методи введення сконструйованих Ті-плазмід у рослинну клітину: інокуляція сконструйованих штамів у пошкоджені (поранені) області рослини, трансформація протопластів шляхом кокультивування їх з агробактеріями

Основні напрямки використання трансгенних рослин. Створення трансгенних рослин, стійких до ураження комахами, до гербіцидів, толерантних до стресів.

Генно-інженерні маніпуляції, спрямовані на підвищення ефективності біологічної азотфіксації рослин, підвищення ефективності фотосинтезу, зміну пігментації квітів, збільшення рівня синтезу та модифікацію рослинних метаболітів. Сучасний етап розвитку генетичної інженерії рослин - "метаболітична інженерія", її сутність. Задачі метаболітичної інженерії.

Переваги і труднощі використання рослин як об'єкта генно-інженерних досліджень.

Теоретичне та практичне значення генетичної інженерії рослин, її досягнення та перспективи розвитку. Одержання та досвід використання рослинних геномодифікованих об'єктів. Властивості, вплив на якість продуктів харчування. Проблеми біологічної безпеки трансгенних рослин.

**Генетична інженерія тварин.** Клонування багатоклітинних організмів. Етапи клонування. Методи введення ядер соматичних клітин в яйцеклітини. Причини низької ефективності клонування. Стадії клонування ссавців. Два підходи до клонування людини: терапевтичне та репродуктивне клонування. Неможливість створення ідентичних копій (клонів) багатоклітинних організмів.

Генна інженерія тварин. Феномен трансгенозу. Необхідність одержання трансгенних тварин. Культивування тваринних клітин *in vitro*. Маркерні гени для генної та клітинної інженерії тварин. Гібридизація соматичних клітин тварин.

Вектори, що використовуються для доставки трансгенів в організм ссавців: ретровірусні та аденовірусні вектори, вектори на основі аденоасоційованих вірусів. Перенесення генетичного матеріалу в тваринні клітини за допомогою міні-клітин, ізольованих ядер та хромосом, ліпосом. Вектори для тваринних клітин на основі папіломовірусів, вірусу вісповакцини. Невірусні вектори для тваринних клітин.

Шляхи отримання трансгенних тварин. Методи перенесення *in vitro* екзогенної ДНК в тваринні клітини: пряма мікроін'єкція ДНК у пронуклеуси запліднених яйцеклітин; використання ембріональних стовбурових клітин та рекомбінантних вірусів для зараження ембріональних клітин зародка.

Фактори, що впливають на експресію трансгенів в організмі трансгенних тварин. Спрямована активація та інактивація генів *in vivo*. Класичний підхід до одержання генних нокаутів: використання гомологічної рекомбінації. Сучасні методи інактивації генів з використанням енансерних, генних та промоторних ловушок.

Мікроін'єкції ДНК в пронуклеус запліднених яйцеклітин. Інтеграція трансгенів в хромосоми тварин. Експресія трансгенів в тваринних клітинах.

Методи, проблеми та перспективи клонування хребетних тварин.

Трансгенні тварини - біореактори («біологічні фабрики»). Трансгенні тварини з виключеними генами (генний нокаут). Трансгенні тварини як генетичні моделі спадкових захворювань. Використання трансгенних тварин у фундаментальних дослідженнях.

Основні напрямки та досягнення генної інженерії тварин. Використання трансгенних тварин у тваринництві. Використання досягнень генної інженерії у тваринництві та рослинництві.

**Генна терапія спадкових захворювань людини.** Поняття про генну терапію. Типи генотерапії: заміщуюча та корегуюча, їх особливості. Захворювання людини, до яких можна застосовувати генотерапію. Розробка програми генної терапії, її етапи. Стратегії генної терапії (перенесення в клітину "здорового" гена, пригнічення небажаної функції гена, посилення імунної відповіді).

Шляхи *ex vivo* та *in vivo* перенесення генетичної інформації в організм хворих. Приклади лікування хвороб шляхом генотерапії *ex vivo* та *in vivo*.

Вектори для генної терапії (вірусні, невірусні). Маркери в генній терапії. Клінічні протоколи генної терапії ( з використанням гемопоетичних клітин, з використанням гепатоцитів та ін.) Використання таргетинга та антисенс - нуклеотидів в генній терапії.

Підходи до генної терапії раку. Генна терапія інфекційних захворювань. Перспективні шляхи використання методів генотерапії. Етичні проблеми генної терапії. Проблеми генетичної безпеки людини. Законодавство з питань генетичної безпеки людини. Сучасні проблеми та практичне використання досягнень генної інженерії. Перспективи розвитку генної інженерії у XXI столітті.

### Список рекомендованої літератури

#### Основна література:

1. Генетика: підручник/ А.В. Сиволоб, С.Р. Рушковський, С.С. Кириченко та ін.; за ред. А.В. Сиволоба. – К.: Видавничо-поліграфічний центр «Київський університет», 2008. – 320 с.
2. Краців Р.Й. Генетична інженерія / Р.Й. Краців Р.Й., А.Г. Колотницький, В.І. Буцяк. – Львів, 2008. – 214 с.
3. Набокина С.М. Введение в генетическую инженерию /С.М.Набокина.- Саранск: Изд-во Мордов. ун-та, 2002. – 234 с.
4. Патрушев Л.И. Экспрессия генов. - М.: Наука, 2000. - 527 с.
5. Тоцький В.М. Генетика: навч. Посібник / В.М.Тоцький.- Одеса: Астропринт, 2008. – 710 с.



- 
6. Щелкунов С.Н. Генетическая инженерия /С.Н.Щелкунов. - Новосибирск: Сиб. Унив. изд-во, 2008. – 354 с.

**Додаткова література:**

1. Дягтерев Н.Д. Генная инженерия: спасение или гибель человечества? / Н.Д.Дягтерев.- СПб.: ИК «Невский проспект», 2002. – 128 с.
2. Льюин Б. Гены /Б.Льюин. - М.: Мир, 1987 (on-line версия этого учебника: <http://www.genes.net/>).
3. Проблемы и перспективы молекулярной генетики / Отв.ред. Е.Д. Свердлов. - М.: Наука, Т.1.- 2003. – 234 с.
4. Трофимов В.А. Исследование нуклеиновых кислот /В.А.Трофимов, О.Н.Аксенова. - Саранск: Изд-во Мордов. ун-та, 2002. – 142 с.
5. Херрингтон С. Молекулярная клиническая диагностика. Методы /С.Херрингтона, Дж.Макги. - М.: Мир, 1999.- 246 с.

**Електронні ресурси**

1. <http://vse-pro-geny.ru/>
2. <http://www.megabook.ru/>
3. <http://www.medgenetics.ru/>
4. <http://www.biosafety.ru/>
5. <http://www.cbsafety.ru/>

## Навчальна програма з курсу «Генетика людини»

Укладач: доцент, кандидат сільськогосподарських наук

**О. Г. Лановенко**

Курс «Генетика людини» входить до варіативної частини освітньо-професійної магістерської програми спеціальності 014.05 Середня освіта (Біологія). Він дає можливість вивчити генетичні основи спадковості людини та методи її дослідження, причини спадкової та неспадкової мінливості, генетичні механізми виникнення спадкових захворювань людини, які спричиняють вади фізичного, фізіологічного, розумового і психічного розвитку дітей, їх девіантну поведінку; принципи профілактики спадково обумовлених патологій.

Зміст спецкурсу дозволить майбутнім вчителям біології застосовувати методи генетики людини для розрахунку ризику моногенних і мультифакторних ознак або захворювань, діагностувати генні та хромосомні хвороби, спадково обумовлені відхилення фізичного чи психічного розвитку дітей. Зміст курсу відповідає вимогам підготовки вчителя-біолога.

**Мета курсу:** формування системи знань про закономірності та механізми спадкування ознак у людини, генетичні причини відхилень від нормального розвитку, а також про співвідношення спадкових і середовищних детермінант у міжіндивідуальній варіативності фізіологічних і психологічних ознак.

### **Завдання курсу:**

#### **Теоретичні:**

- сформуванню уявлення про специфіку людини як об'єкта генетичних досліджень з метою вивчення успадкованості її ознак і психологічних особливостей, розуміння причин відхилень від нормального фізичного чи психічного розвитку;

- викласти основи генеалогічного, близнюкового, цитогенетичного, популяційно-генетичного, молекулярно-генетичного методів генетики людини;

- проаналізувати причини та механізми виникнення генних, хромосомних, мультифакторіальних захворювань людини, спадкових хвороб з неklasичним типом успадкування (хвороби експансії, геномного імпринтингу);

- охарактеризувати ефективні методи профілактики спадкових дефектів людини, причини та механізми спадково обумовлених порушень розвитку та поведінки людини (вроджених вад розвитку, розумової відсталості, затримки психічного розвитку, дитячого аутизму);

- сформуванню уявлення про генетичні основи формування інтелектуальних здібностей людини, особливості спадкування інтелекту;

#### **Практичні:**

- навчити студентів вільно володіти методами генетики людини, вміти використовувати їх на практиці;

- навчити проводити генетичний аналіз успадкування ознак у людини та сприяти формуванню логіки його коректної інтерпретації;

- навчити розраховувати ризик народження хворої дитини при наявності генної або хромосомної патології у батьків;

- навчити виявляти та аналізувати спадково обумовлені причини фізичних або психічних відхилень у дітей.

**Компетентності здобувачів ступеня вищої освіти «Магістр» з навчальної дисципліни «Генетика людини»**

У результаті засвоєння дисципліни формуються наступні *фахові компетентності*:

- доцільно використовувати методи антропогенетики на практиці;
- аналізувати тип спадкування ознак і властивостей людини;
- пояснювати основні закономірності спадкування ознак людини;
- пояснювати причини та механізми виникнення спадково обумовлених фізичних і розумових відхилень у дітей;
- демонструвати знання сучасних методів діагностики та профілактики спадково обумовлених патологій, мети та завдання медико-генетичного консультування;
- демонструвати здатність до саморозвитку на основі рефлексії результатів своєї професійної діяльності.

**Очікувані результати навчання**

По закінченні вивчення дисципліни студент повинен демонструвати: знання біохімічних та цитологічних основ спадковості;

- знання закономірностей спадкування ознак, видів взаємодії генів;
- знання сутності та доцільності використання генеалогічного, близнюкового, цитогенетичного, популяційно-генетичного, молекулярно-генетичного методів генетики людини;
- знання основних видів мінливості, видів мутацій у людини, чинників мутагенезу;
- знання причин і механізмів виникнення основних груп генних, хромосомних, мультифакторіальних захворювань людини, спадкових захворювань з неklasичним типом у спадкування (хвороби експансії, геномного імпринтингу);
- знання причин та механізмів спадково обумовлених порушень розвитку та поведінки людини (вроджених вад розвитку, розумової відсталості, затримки психічного розвитку, дитячого аутизму);
- знання генетичних основ формування інтелектуальних здібностей людини, особливостей спадкування інтелекту;
- знання мети, завдання, методів та показань для медико-генетичного консультування.
- вміння вільно володіти понятійним апаратом, методами генетики людини, використовувати їх на практиці;
- вміння проводити генетичний аналіз успадкування ознак у людини;
- вміння розраховувати ризик народження хворої дитини при наявності генної або хромосомної патології у батьків;
- вміння виявляти та аналізувати причини спадково обумовлених фізичних та психічних відхилень у дітей;
- навички розв'язання задач з генетики людини;
- навички коректної інтерпретації результатів генетичного аналізу.

**Міждисциплінарні зв'язки.** Для успішного вивчення даної дисципліни студенту необхідні базові знання з біології людини, біохімії, загальної біології, загальної і молекулярної генетики, фізіології людини, цитології.

### **Зміст навчальної програми**

#### **Модуль 1. Основи антропогенетики**

**Вступ.** Предмет і завдання науки. Сучасні розділи генетики людини, що інтенсивно розвиваються: цитогенетика, генетика розвитку, імуногенетика, екологічна генетика, біохімічна генетика, медична генетика, нейрогенетика, психогенетика.

Людина як об'єкт генетичних досліджень, його специфіка.

**Історія генетики людини. Класифікація методів дослідження.** Розвиток антропогенетики в XVII – XIX століттях (роботи П.Мопертюї, Дж.Адамса, Ф.Гальтона, А. Гаррода). Розвиток генетики людини в XX столітті (роботи Дж.Біддла, Е.Тейтема, Г.Харді, В.Вайнберга та ін.).

Сучасний етап розвитку антропогенетики: досягнення та перспективи.

Генетика людини та євгеніка. Розвиток медичної генетики. Основні методи генетики людини та медичної генетики. Нерозв'язані проблеми та перспективи їх вирішення.

**Генеалогічний метод антропогенетики.** Основна схема методу. Складання родоводів, загальноовизнана символіка. Генограма. Приклади родоводів. Генеалогічний аналіз, його мета. Типи спадкування моногенних ознак людини: аутосомно-домінантний, аутосомно-рецесивний, X – зчеплений домінантний, X-зчеплений рецесивний, Y–зчеплений цитоплазматичний, кодомінантний, їхня характеристика. Полігенне успадкування. Плейотропна дія генів. Поняття про генокопію та фенокопію.

Поліфакторіальні спадкові захворювання. Хвороби зі спадковою схильністю. Генетичні механізми канцерогенезу.

**Цитогенетичний метод, його використання для діагностики хромосомних захворювань** Морфо–функціональна характеристика та класифікація хромосом людини. Хроматин – речовина хромосоми. Гетерохроматин ( багаторазові повтори нуклеотидів ДНК) та еухроматин (унікальні нуклеотидні послідовності ДНК). Каріотип людини.

Мейоз як цитологічна основа утворення і розвитку статевих клітин( гамет). Фази та стадії першого та другого мейотичних поділів. Принципові відмінності поведінки хромосом у мейозі та у мітозі. Гаплоїдна та диплоїдна кількість хромосом. Механізми, що призводять до генетичної різноманітності гамет.

Статеві клітини, їх цитогенетична характеристика. Гаметогенез у людини: сперматогенез та оогенез. Процес запліднення. Біологічні особливості репродукції людини.

Каріотип людини. Будова хромосом на мікроскопічному, субмікроскопічному та молекулярному рівнях. Гетерохроматин та еухроматин. Каріотипування – метод визначення хромосомних мутацій людини.

Цитогенетичні механізми синдромів при порушеннях кількості або структури аутосом (синдром «котячого крику», Патау, Едвардса, Дауна), та статевих хромосом (синдроми: трисомії X, Клайнфельтера, Шершевського-Тернера, полісомії Y). Значення культури лімфоцитів для вивчення хромосом

людини. Хромосомні хвороби людини. Гетероплоїдії (анеуплоїдії) за аутосомами та статевими хромосомами. Етіологія і патогенез найпоширеніших хромосомних хвороб людини: синдром «кошачого крику», синдромів Дауна, Едвардса, Патау, Шерешевського-Тернера, Клайнфельтера, трисомії Х.

Роль цитогенетичного методу в діагностиці хромосомних хвороб.

Каріотипування. Ідіограма хромосом людини, номенклатура.

**Біохімічний метод.** Біохімічні методи дослідження. Генетичні блоки синтезу структурних білків, ферментів, транспортних білків, циркулюючих білків. Способи діагностики дефектів обміну: за допомогою визначення структури аномального білка, проміжних продуктів обміну.

Генні (молекулярні) хвороби та їх причини. Класифікація генних хвороб людини та характеристика найпоширеніших ензимопатій (фенілкетонурія, алкаптонурия), коагулопатій (гемофілія), гемоглобінопатій (таласемія, серпоподібно-клітинна анемія, анемія Фальконі), фетопатій. Скрининг генних дефектів. Використання біохімічних методів діагностики для визначення гетерозиготних носіїв спадкових захворювань. Використання генеалогічного аналізу для визначення спадкової природи захворювання, типу успадкування хвороби та розрахунку ризику народження хворої дитини у родині. Значення ранньої діагностики.

**Популяційно-статистичний метод.** Популяційний метод та особливості його використання. Генетичний тягар популяції та його види.

Фактори динаміки генетичної структури популяцій людини, що змінюють частоти алелей і генотипів. Використання закону Харді-Вайнберга для визначення частоти генів і генотипів. Конкретні приклади розрахунку частот генів і генотипів в популяціях.

**Молекулярно-генетичні методи антропогенетики.** Використання молекулярних методів у генетиці людини (гібридизація ДНК, секвенування, ПЛР та ін). Використання методу гібридизації соматичних клітин для генетичного картування.

Хвороби геномного імпринтингу, їх характеристика.

**Генетика статі. Медико-генетичне консультування (МГК).** Розвиток первинних і вторинних статевих ознак. Процес диференціації статі в людини. Аномалії розвитку статі, їх причини та наслідки. Справжній і несправжній гермафродитизм. Статевий хроматин: особливості утворення, методи виявлення. Хвороби, спричинені аномаліями структури або кількості статевих хромосом у каріотипі.

Мета і завдання медико-генетичного консультування (МГК). Ретроспективне та перспективне консультування. Методи пренатальної діагностики і профілактики спадкових хвороб людини: каріотипування, біохімічні, інвазивні, молекулярно-генетичні, УЗ-діагностика. Показання для направлення людини до медико-генетичної консультації.

**Близнюковий метод антропогенетики.** Феномен моно- та дизиготних близнюків. Біологія близнюковості. Частота багатоплідної вагітності в різних популяціях людини. Ідентифікація зиготності близнюків. Принцип методу. Поняття про конкордантність і дискордантність. Парна і непарна конкордантність. Формули розрахунків коефіцієнту успадкованості. Різновиди

методу: метод розлучених близнюків, родин близнюків, контрольного близнюка, близнюкової пари. Генетичні задачі, що розв'язуються цими варіантами методу. Напрямки практичного використання методу, приклади використання в генетиці людини та медичній генетиці.

## **Модуль 2. Основи психогенетики**

**Психогенетичні дослідження індивідуальності людини.** Генетична унікальність кожної людини. Між індивідуальна та між групова варіативність ознак. Концепція «генотип – середовище».

Типи генотип-середовищних впливів і генотип-середовищних ефектів. Поняття про загальносімейне та унікальне середовище. Способи оцінки та вимірювання характеристик середовища та середовищних ефектів.

Поняття про генотип-середовищну взаємодію (ГС-взаємодію) та генотип-середовищну кореляцію (ГС-кореляцію). Типи ГС-кореляцій та їх використання.

**Генотип-середовищні співвідношення у варіативності когнітивних функцій.** Психогенетичні дослідження інтелекту. Роль індивідуального середовища в мінливості інтелекту. Методи дослідження вербального і невербального інтелекту. Успадкованість вербального та невербального інтелекту, його визначення.

Генотип-середовищні співвідношення в онтогенезі. Стабільність психологічних ознак в онтогенезі. Вікова динаміка генетичних і середовищних детермінант у мінливості когнітивних характеристик.

**Психогенетична характеристика не адаптивних форм дитячого розвитку (дизонтогенезу).** Поняття про дизонтогенез. Форми дитячого дизонтогенезу.

Аутизм: клінічна картина, етіологія, патогенез, статева диференціація, генетичні моделі успадкованості, поширеність у популяціях. Гетерогенність етіології аутизму. Близнюкові дослідження аутизму. Генетичні моделі успадкованості.

Синдром дефіциту уваги та гіперактивності (СДУГ) як найчастіший серед нейроповедінкових розладів дитячого віку: психогенетичні дослідження, зв'язок з іншими психічними розладами, генетичні моделі трансмісії. Групи клінічних проявлень СДУГ: синдром дефіциту уваги, синдром імпульсивності, синдром гіперактивності. Оцінка частоти зустрічальності синдрому, статеві відмінності поширеності. Етіологічні причини СДУГ. Роль спадковості в маніфестації СДУГ.

Нездатність до навчання: поняття, класифікація, поширеність, роль ранньої діагностики та корекції, психогенетичні дослідження. Дислексія. Визначення фенотипу специфічної нездатності до читання (СНЧ). Психогенетичні дослідження СНЧ. Нерівномірність розподілення дислексії серед пробандів чоловічої і жіночої статі.

**Медико-генетичне консультування (МГК), його цілі та задачі.** Поняття про медико-генетичне консультування. Засновник МГК – клініцист-невропатолог С.М.Давиденков та його основні положення з методики консультування сімей із спадковими захворюваннями нервової системи.

Цілі та задачі МГК. Етапи складання генетичного прогноза у родині індивідуума з аномалією фізичного, психічного або статевого розвитку, їх характеристика. Вибір профілактичних заходів щодо попередження народження хворої дитини. Основні показання для направлення родини у медико-генетичну консультацію.

Сучасні методи пренатальної діагностики і профілактики спадкових хвороб людини.

### Список рекомендованої літератури

#### Основна література:

1. Александров А.А. Психогенетика: Учебное пособие для вузов / А.А. Александров. – М., С.-П.,: Питер, 2004. – 192 с.
2. Аносов І.П. Начала педагогічної генетики: Навч. посібник для ВНЗ / І.П. Аносов, Р.Л. Кулинич. – К.: Акцент, 2005. – 352 с
3. Асанов А. Ю. Основы генетики и наследственные нарушения развития у детей: Уч. Пособие для педвузов / А. Ю. Асанов, Н.С. Демикова, С.А. Морозов. – М.: Академия, 2003 – 224 с. – <http://medlib.ws/anatome/237-osnovy-genetiki-i-nasledstvennye-narusheniya.html>.
4. Бочков Н.П. Клиническая генетика: Учебник / Н.П.Бочков. – М.: ГЕОТАР-МЕД, 2002. – 448 с. – <http://www.rosmedic.ru/genetika/klinicheskaya-genetika-bochkov-n.p-2.html>.
5. Бужієвська Т.І. Основи медичної генетики / Т.І.Бужієвська. – К.: Здоров'я, 2001. – 136 с.
6. Помогайбо В.М., Петрушов А.В. Генетика людини / В.М. Помогайбо, А.В. Петрушов.- К.: Академія, 2014.- 325 с.

#### Додаткова література:

1. Генетика [Текст] / ред. В.И. Иванов. - М.: Академкнига, 2007. - 638 с.
2. Епринцев А.Т. Идентификация и исследование экспрессии генов: Учебно-методическое пособие для вузов /А.Т. Епринцев, В.Н. Попов, Д.Н. Федорин.- Издательско-полиграфический центр Воронежского государственного университета: Воронеж, 2008.- 63 с.
3. Жимулев И.Ф. Общая и молекулярная генетика /И.Ф.Жимулев.- Сибирское университетское издательство: Новосибирск, 2003.- 456 с.
4. Никольский, В.И. Генетика [Текст] /В.И.Никольский. - М.:Академия, 2010. - 248 с.
5. Тоцький В. Генетика: Підручник для студ.біол.спец.ун-тів.- В 2-х т. / В.М.Тоцький. - Одеса: Астропринт,2000.-Т.1.-476 с.;Т.2.-276 с.
6. Топорнина Н.А. Генетика человека: Практикум для вузов / Н.А.Топорнина. - М.: Владос, 2003.- 120 с.
7. Шевченко В.А. Генетика человека: Учеб. для студ. высш. учеб. заведений / В.А. Шевченко. - М.: Гуманит. изд. центр ВЛАДОС, 2004.- 240 с.

#### Електронні ресурси:

1. База знань по біології людини (розділ «Генетика»). - Режим доступу: <http://humbio.ru/humbio/genetics.htm>.
2. Все про гени. - Режим доступу: [http://vse-pro-geny.com/ru\\_home.html](http://vse-pro-geny.com/ru_home.html).
3. MedicalPlanet Генетика (розділ «Генетика»). - Режим доступу: <http://medicalplanet.su/genetica>.

*Наукове видання*

## **ЗБІРНИК НАВЧАЛЬНИХ ПРОГРАМ**

для спеціальностей 014.05 Середня освіта (Біологія)  
та 014.05 Середня освіта (Біологія та здоров'я людини)  
галузі знань 01 Освіта / Педагогіка  
рівня вищої освіти «Магістр»

**ISBN 978-617-7573-40-0**

Підписано до видання 09.10.2018 р. Формат 60×84/8.  
Гарнітура Times. Наклад 100 прим.  
Ум. друк. арк. 6,86. Обл.-вид. арк. 7,38.  
Замовлення № 926.

Книжкове видавництво ФОП Вишемирський В.С.  
Свідоцтво про внесення до державного реєстру суб'єктів видавничої справи:  
серія ХС № 48 від 14.04.2005  
видано Управлінням у справах преси та інформації  
73000, Україна, м. Херсон, вул. Соборна, 2.  
Тел. (050) 133-10-13, (050) 514-67-88  
e-mail: printvvs@gmail.com