

МІНІСТЕРСТВО ОХОРОНИ ЗДОРОВ'Я УКРАЇНИ
ОДЕСЬКИЙ НАЦІОНАЛЬНИЙ МЕДИЧНИЙ УНІВЕРСИТЕТ
Кафедра медичної біології та хімії

ЗАТВЕРДЖУЮ

Проректор з науково-педагогічної роботи

Едуард БУРЯЧКІВСЬКИЙ

01 вересня 2024 року

РОБОЧА ПРОГРАМА НАВЧАЛЬНОЇ ДИСЦИПЛІНИ
«СУЧАСНІ ПРОБЛЕМИ МОЛЕКУЛЯРНОЇ БІОЛОГІЇ»

Рівень вищої освіти: другий (магістерський)

Галузь знань: 22 «Охорона здоров'я»

Спеціальність: 221 «Стоматологія»

Освітньо-професійна програма: Стоматологія

Робоча програма складена на основі освітньо-професійної програми «Стоматологія», підготовки фахівців другого (магістерського) рівня вищої освіти зі спеціальності 221 «Стоматологія» галузі знань 22 «Охорона здоров'я», ухваленою Вченою Радою ОНМедУ (протокол № 10 від 27 червня 2024 р).

Розробники:

д.мед.н., професор Юрій БАЖОРА;
к.мед.н., доцентка Алла ШЕВЕЛЕНКОВА;
к.мед.н., доцентка Марина ЧЕСНОКОВА;
к.мед.н., доцент Сергій ПАШОЛОК;
к.мед.н., доцентка Неллі ЛЕВИЦЬКА;
к.біол.н., доцент Олександр КОМЛЕВОЙ.

Робоча програма затверджена на засіданні кафедри медичної біології та хімії

Протокол № 1 від « 26 » . 08 2024 р.

Завідувач кафедри


Геннадій СТЕПАНОВ

Погоджено із гарантом ОПП


Анатолій ГУЛЮК

Схвалено предметною цикловою методичною комісією з медико-біологічних дисципліни
ОНМедУ

Протокол № 1 від « 27 ». 08 2024 р.

Голова предметної циклової методичної комісії

з медико-біологічних дисциплін


Леонід ГОДЛЕВСЬКИЙ

Опис навчальної дисципліни:

Найменування показників	Галузь знань, спеціальність, спеціалізація, рівень вищої освіти	Характеристика навчальної дисципліни	
Загальна кількість: Кредитів – 3 Годин – 90 Змістових модулів – 2	Галузь знань 22 «Охорона здоров'я» Спеціальність: 221 «Стоматологія» Рівень вищої освіти: другий (магістерський)	<i>Денна форма навчання</i>	
		<i>Вибіркова</i>	
		<i>Рік підготовки</i>	<i>1</i>
		<i>Семестр</i>	<i>I-II</i>
		<i>Лекції</i>	<i>0</i>
		<i>Практичні заняття</i>	<i>30 години</i>
		<i>Самостійна робота</i>	<i>60 години</i>
		<i>У т.ч. індивідуальні завдання</i>	<i>6</i>
<i>Форма підсумкового контролю</i>	<i>Залік</i>		

2. Мета та завдання навчальної дисципліни

Мета: формування знань та практичних навичок з молекулярних основ життєдіяльності людини для подальшого вивчення здобувачами блоку дисциплін, що забезпечують природничо-наукову та професійно-практичну підготовку для засвоєння сучасних проблем та досягнень молекулярної медицини

Завдання:

1. Пояснювати закономірності проявів життєдіяльності людського організму на молекулярно-біологічному та клітинному рівнях.
2. Визначати прояви дії загально-біологічних законів у ході онтогенезу людини.
3. Розуміти молекулярно-генетичне підґрунтя розвитку спадкових і мультифакторіальних захворювань та перспективи застосування досягнень молекулярної біології в практичній медицині.

Процес вивчення дисципліни спрямований на формування елементів наступних компетентностей:

- Загальні:

ЗК1 Здатність до абстрактного мислення, аналізу та синтезу.

ЗК 2 Знання та розуміння предметної області та розуміння професійної діяльності.

ЗК 6 Навички використання інформаційних комунікаційних технологій.

ЗК 7 Здатність до пошуку, опрацювання та аналізу інформації з різних джерел.

ЗК 9 Вміння виявляти, ставити та вирішувати проблеми.

ЗК 12 Прагнення до збереження навколишнього середовища.

Спеціальні (фахові компетентності спеціальності):

СК 13. Спроможність оцінювати вплив навколишнього середовища на стан здоров'я населення (індивідуальне, сімейне, популяційне).

СК 15. Опрацювання державної, соціальної та медичної інформації.

Програмні результати навчання, формуванню яких сприяє навчальна дисципліна:
ПРН 2. Збирати інформацію про загальний стан пацієнта, оцінювати психомоторний та фізичний розвиток пацієнта, стан органів щелепно-лищевої ділянки, на підставі результатів лабораторних та інструментальних досліджень оцінювати інформацію щодо діагнозу (за перілком 5).

Очікувані результати навчання. У результаті вивчення навчальної дисципліни студент повинен:

Знати:

- Будову та функцію нуклеїнових кислот
- Молекулярні механізми міжклітинної сигналізації та трансмембранного транспорту
- Класифікацію генів, організацію структурних генів еукаріот
- Молекулярні механізми та значення процесів реплікації, репарації, рекомбінації
- Молекулярні механізми реалізації спадкової інформації.
- Принципи регуляції експресії гена у про- й еукаріот.
- Особливості організації геномів вірусів, прокаріот , еукаріот.
- Сучасні методи вивчення геному людини.
- Класифікацію мутаційної мінливості, молекулярні механізми мутаційної мінливості.
- Молекулярні механізми дії певних мутагенних факторів та методи дослідження мутагенної активності, механізми дії антимутагенів.
- Молекулярні механізми онтогенезу
- Регуляція клітинного циклу. Молекулярні механізми клітинної смерті (апоптоз, некроз)
- Молекулярні механізми розвитку пухлин.
- Сучасні методи молекулярно-генетичної діагностики та їх використання в медицині
- Поняття про біотехнологію та генну інженерію.
- Принципи створення транс генних організмів, можливості їх використання в біотехнології і медицині.
- Потенційні екологічні наслідки використання генетично-модифікованих організмів.
- Принципи клонування тварин та значення методу для біології та медицини.
- Принципи генної терапії, її досягнення та перспективи.

По завершенню вивчення навчальної дисципліни «Сучасні проблеми молекулярної біології» студент повинен УМІТИ:

- ідентифікувати (схематично) первинну структуру білка, кількість амінокислот, молекулярну масу поліпептиду за послідовністю нуклеотидів гена, що його кодує;
- визначити зміни будови білка внаслідок генних мутацій.
- визначити при розв'язанні ситуаційних завдань та на схемах типи генних мутацій, при аналізі каріотипів типи хромосомних та геномних мутацій.
- Проаналізувати електрофореграму ДНК і визначити наявність ДНК збудника інфекційних хвороб, мутації в генах людини.

3. Зміст навчальної дисципліни

Змістовий модуль 1. Молекулярні основи спадковості

Тема 1. Предмет і завдання молекулярної біології. Молекулярні механізми міжклітинної сигналізації.

Вступ до молекулярної біології. Мета і задачі молекулярної біології. Основні етапи розвитку молекулярної біології та молекулярної генетики, їх взаємозв'язок з класичною генетикою. Практичне значення молекулярної біології. Найважливіші сучасні досягнення біотехнологій, перспективи їх використання в клінічній медицині. Поняття про молекулярну медицину.

Молекулярний склад мембран, мембранні білки та ліпіди. Поверхневі рецептори клітинних мембран, класифікація рецепторів. Клітинні контакти, міжклітинна адгезія. Роль антигенів клітинної мембрани в визначенні генетичної індивідуальності клітин.

Механізм трансмембранної передачі сигналу. Значення конформації поверхневих білків для забезпечення рецепторної функції клітини. Рецептори, зв'язані з G-білками. Поняття про первинні та вторинні месенджери. Роль фосфорилування та дефосфорилування білків у забезпеченні внутрішньоклітинної передачі сигналу. Протеїнкінази та фосфатази, їх роль у забезпеченні міжклітинної сигналізації.

Тема 2. Макромолекули як об'єкти вивчення молекулярної біології. Реплікація, репарація, рекомбінація ДНК.

Білки, їх роль у забезпеченні біологічної специфічності. Поняття про пріонні хвороби. Класифікація білків згідно з їх біологічними функціями. Білки-переносники, сигнальні, захисні, структурні, рецепторні, регуляторні, ферменти. Поняття про протеоміку.

Будова, функції та властивості ДНК. Хімічний склад ДНК та її макромолекулярна організація. Молекулярні механізми рекомбінації, реплікації та репарації ДНК.

Типи РНК, їх біологічні функції. Роль некодуючої РНК в регуляції експресії генів.

Реплікація ДНК як передумова передачі генетичної інформації нащадкам. Загальна характеристика процесу реплікації. Реплікація теломерів, теломераза. Значення недореплікації кінцевих фрагментів хромосом у механізмах старіння. Механізми репарації ДНК. Пряма та ексцизійна репарації. Постреплікаційна репарація ММ-типу та рекомбінативного типу. SOS-репарація. Поняття про хвороби репарації ДНК. Молекулярні механізми загальної генетичної рекомбінації.

Тема 3. Експресія генів та її регуляція

Молекулярна організація генів. Структура гена еукаріот. Класифікація генів згідно з їх функціями. Структурні гени. Типи регуляторних генів про- та еукаріот.

Поняття про експресію генів. Сучасний стан центральної догми молекулярної біології. Основні властивості генетичного коду. Етапи біосинтезу білка. Ферментативні механізми й етапи транскрипції. Процесинг первинних транскриптів. Альтернативний процесинг, РНК-редагування.

Трансляція. Активація амінокислот. Молекулярна організація рибосоми. Ініціація, елонгація та термінація синтезу поліпептидного ланцюга. Посттрансляційна модифікація білків.

Регуляція експресії генів. Регуляція експресії генів у прокариот. Катаболічні й анаболічні оперони бактерій. Контроль експресії генів у еукаріот. Регуляція на рівні транскрипційних процесів. Білки – фактори транскрипції. Поняття про епігенетичну регуляцію експресії генів, гістоновий код. Метилування ДНК, геномний імпринтинг. Гормональна регуляція експресії генів. Контроль на рівні трансляції та посттрансляційних процесів.

Тема 4. Структурна організація геномів вірусів та клітинних організмів.

Організація геному вірусів. РНК-вмісні віруси, ДНК-вмісні віруси. Поняття про лізогенний та літичний цикли вірусів. Особливості геному та життєвого циклу ретровірусів. Віруси як фактор порушення клітинного геному. Геном бактерій. Плазміди.

Організація геному еукаріотів. Сучасні уяви про геном людини. Унікальна, помірно- та високоповторювальна ДНК. Гени, що кодують поліпептиди, РНК. Мульти-

генні родини. Суперродина генів та їх продукти. Псевдогени. Транспозони. Розсіяні та тандемні повтори. Міні- та мікросателітна ДНК. Мобільні генетичні елементи. Молекулярні механізми загальної генетичної рекомбінації. Позаядерна спадковість. Мітохондріальний геном.

Тема 5. Молекулярні механізми онтогенезу.

Онтогенез. Основні етапи ембріонального розвитку. Молекулярні механізми запліднення. Структурні зміни в мембранах сперматозоїдів під час капаситації. Поняття про гіно- та андрогамони. Молекулярні механізми активації яйцеклітини під час запліднення. Синкаріогамія. Регуляція процесу дроблення, утворення бластомерів. Поняття про тотіпотентність, плюрипотентність і мультипотентність клітин. Молекулярні основи диференціації клітин, гісто- та органогенезу. Ембріональна індукція. Ембріональні стовбурові клітини.

Молекулярно-генетична теорія старіння. Зміни в енергетичному та пластичному обміні в процесі старіння. Вплив спадковості на тривалість життя. Порушення репарації ДНК як фактор старіння. Молекулярно-генетичні основи обмеженості кількості мітотичних поділів, як фактор старіння. Зміни в ядерному та мітохондріальному геномах у процесі старіння. Хвороби передчасного старіння.

Тема 6. Стовбурові клітини, репрограмування соматичних клітин

Поняття про тотіпотентність, плюрипотентність і мультипотентність клітин. Ембріональні та дорослі стовбурові клітини. Індуковані стовбурові клітини. Репограмування соматичних клітин. Терапія стовбуровими клітинами, перспективи та обмеження. Клітинно-інженерні конструкції в трансплантології. Поняття репаративної медицини. Клітинна інженерія.

Тема 7. Регуляція клітинного циклу. Апоптоз.

Поняття про клітинний цикл. Мітотичний цикл та його регуляція. Роль циклінів та циклін-залежних кіназ в регуляції мітотичного циклу. Принципи передачі мітогенного сигналу. Роль факторів росту. Роль контактної взаємодії клітин в регуляції клітинного циклу, значення інтегринів та кадгеринів. «Контрольні точки» мітотичного циклу. Апоптоз.

Тема 8. Основи онкогенетики

Проліферація клітин як характеристика розвитку пухлин. Загальна характеристика генів, що беруть участь у канцерогенезі: вірусні онкогени, протоонкогени, гени-супресори пухлин, гени-мутатори. Канцерогенні чинники.

Тема 9. Проблеми мутагенезу та молекулярні механізми спадкових хвороб.

Мутаційна мінливість у людини. Молекулярні механізми генних мутацій. Класифікація генних мутацій. Поняття про моногенні спадкові хвороби. Молекулярні та цитологічні механізми хромосомних аберацій. Механізми геномних мутацій. Сучасні молекулярно-цитогенетичні методи вивчення каріотипу людини: FISH-метод тощо. Класифікація мутацій за причинами виникнення: спонтанні та індуковані мутації. Мутагенні чинники, методи визначення мутагенної активності речовин. Антимутагенез. Генеративні та соматичні мутації.

Змістовий модуль 2. Сучасні питання генних технологій

Тема 10. Дослідження нуклеїнових кислот. Методи ДНК діагностики.

Методи дослідження нуклеїнових кислот. Методи виділення ДНК. Ферменти, що використовуються для генно-інженерних досліджень. Рестриктази. ДНК-зонди. Електрофорез ДНК. Ідентифікація фрагментів ДНК і РНК методами гібридизації. Саузерн-, Нозерн- і Вестерн-блоттинг. Клонування фрагментів нуклеїнових кислот *in vitro*. Полімеразна ланцюгова реакція. Секвенування ДНК.

Методи ДНК-діагностики. Показання до ДНК-діагностики. Прямі та непрямі методи. ДНК-чіпи. Молекулярно-генетичні методи дослідження в судовій медицині.

Тема 11. Методи генної інженерії.

Поняття про генну інженерію. Рекombінантні ДНК, принципи їх конструювання. Клонування фрагментів нуклеїнових кислот *in vivo*. Визначення поняття вектора в біології: вірусні і невірусні системи доставки гена. Вектори: плазмиди, бактеріофаги, косміди, штучні хромосоми. Методи пошуку специфічних рекombінантних ДНК. Геномні ДНК-бібліотеки, бібліотеки кДНК.

Тема 12. Генна терапія.

Генна терапія. Принципи генної терапії. Генотерапія *ex vivo* та *in vivo*. Вірусні та невірусні вектори в генній терапії. Перспективи й обмеження генної терапії. Генні вакцини. Генна терапія в онкології.

Тема 13. Трансгенні організми.

Трансгенні організми. Принцип конструювання трансгенних організмів. Трансгенні бактерії. Основні напрямки застосування в народному господарстві та медицині. Рекombінантні лікарські препарати. Трансгенні рослини. Основні напрямки використання трансгенних рослин. Трансгенні тварини як моделі захворювань та біореактори. Проблеми екологічної безпеки.

Тема 14. Клонування організмів

Поняття про клонування. Природні та штучні клони. Історія клонування живих організмів. Біологічні й етичні проблеми клонування. Терапевтичне клонування та його перспективи в медицині.

Тема 15. Етичні проблеми клітинних та генних технологій. Залік.**4. Структура навчальної дисципліни**

Тема	Кількість годин			
	Всього	У тому числі		
		Л	Семінари	СРЗ
Змістовий модуль 1. Молекулярні основи спадковості				
Тема 1. Предмет і завдання молекулярної біології. Молекулярні механізми міжклітинної сигналізації.	6	0	2	4
Тема 2. Макромолекули як об'єкти вивчення молекулярної біології. Реплікація, репарація, рекombінація ДНК.	6	0	2	4
Тема 3. Експресія генів та її регуляція	6	0	2	4
Тема 4. Структурна організація геномів вірусів та клітинних організмів.	6	0	2	4
Тема 5. Молекулярні механізми онтогенезу.	6	0	2	4
Тема 6. Стовбурові клітини, репрограмування соматичних клітин	6	0	2	4
Тема 7. Регуляція клітинного циклу. Апоптоз.	6	0	2	4
Тема 8. Основи онкогенетики	6	0	2	4
Тема 9. Проблеми мутагенезу та молекулярні механізми спадкових хвороб.	6	0	2	4
<i>Разом за змістовим модулем 1</i>	<i>54</i>	<i>0</i>	<i>18</i>	<i>36</i>
Змістовий модуль 2. Сучасні питання генних технологій				
Тема 10. Дослідження нуклеїнових кислот. Методи ДНК діагностики.	5	0	2	4
Тема 11. Методи генної інженерії.	5	0	2	4

Тема 12. Генна терапія.	5	0	2	4
Тема 13. Трансгенні організми.	5	0	2	4
Тема 14. Клонування організмів	5	0	2	4
Тема 15. Етичні проблеми клітинних та генних технологій. Залік.	5	0	2	4
<i>Разом за змістовим модулем 2</i>	30	0	12	24
Разом	90	0	30	60

5. Теми лекційних / семінарських / практичних / лабораторних занять

5.1. Теми лекційних занять

Лекційні заняття не передбачені

5.2. Теми практичних занять

№	Тема	Кількість годин
1	Практичне заняття 1. Молекулярний склад мембран, молекулярні механізми міжклітинної сигналізації.	2
2	Практичне заняття 2. Макромолекули як об'єкти вивчення молекулярної біології. Реплікація, репарація, рекомбінація ДНК.	2
3	Практичне заняття 3. Експресія генів та її регуляція	2
4	Практичне заняття 4. Структурна організація геномів вірусів та клітинних організмів.	2
5	Практичне заняття 5. Механізми регуляції ембріонального розвитку.	2
6	Практичне заняття 6. Стовбурові клітини, репрограмування соматичних клітин	2
7	Практичне заняття 7. Регуляція клітинного циклу. Апоптоз.	2
8	Практичне заняття 8. Основи онкогенетики.	2
9	Практичне заняття 9. Проблеми мутагенезу та молекулярні механізми спадкових хвороб.	2
10	Практичне заняття 10. Дослідження нуклеїнових кислот. Методи ДНК діагностики.	2
11	Практичне заняття 11. Методи генної інженерії.	2
12	Практичне заняття 12. Генна терапія.	2
13	Практичне заняття 13. Трансгенні організми.	2
14	Практичне заняття 14. Клонування організмів.	2
15	Практичне заняття 15. Етичні проблеми клітинних та генних технологій. Залік.	2
	Разом	30

5.3. Теми семінарських занять

Семінарські заняття не передбачені

5.4. Теми лабораторних занять

Лабораторні заняття не передбачені.

6. Самостійна робота

№ г/п	Види СРЗ	Кількість годин
1	Підготовка до практичних занять	60
	Всього годин	60

7. Методи навчання

Практичні заняття:

-словесні методи: бесіда, пояснення, дискусії, організовані і керовані викладачем з метою опрацювання найважливіших тем та розділів навчальної програми.

-наочні методи: ілюстрація (у тому числі мультимедійні презентації);

-практичні методи: виконання тестових завдань, вирішення ситуаційних завдань (в т.ч. розрахункових).

Самостійна робота: самостійна робота з рекомендованою основною та додатковою літературою, з електронними інформаційними ресурсами, самостійна робота з підручником, самостійна робота з банком тестових завдань, самостійне розв'язання ситуаційних завдань, написання рефератів і підготовка презентацій з теми заняття

8. Форми контролю та методи оцінювання (у т.ч. критерії оцінювання результатів навчання)

Форми і методи поточного контролю: поточний контроль здійснюється на основі контролю теоретичних знань, практичних навичок і вмінь: усне опитування, тестування, оцінювання виконання практичних робіт, розв'язання ситуаційних завдань, оцінювання активності на занятті.

Критерії поточного оцінювання на практичному занятті:

Відмінно «5»	Здобувач вільно володіє матеріалом, приймає активну участь в обговоренні та вирішенні ситуаційної задачі, впевнено демонструє практичні навички під час виконання та інтерпретації практичної роботи з теми заняття, висловлює свою думку з теми заняття.
Добре «4»	Здобувач добре володіє матеріалом, приймає участь в обговоренні та вирішенні ситуаційної задачі, демонструє практичні навички під час виконання практичної роботи з деякими помилками, висловлює свою думку з теми заняття.
Задовільно «3»	Здобувач недостатньо володіє матеріалом, невпевнено приймає участь в обговоренні та вирішенні ситуаційної задачі, з суттєвими помилками виконує практичну роботу.
Незадовільно «2»	Здобувач не володіє матеріалом, не приймає участь в обговоренні та вирішенні ситуаційної задачі, не демонструє практичні навички під час виконання практичної роботи з теми заняття.

Форми і методи підсумкового контролю: Залік виставляється здобувачу, який

виконав усі завдання робочої програми навчальної дисципліни, приймав активну участь у практичних заняттях та має середню поточну оцінку не менше ніж 3,0 і не має академічної заборгованості.

Залік здійснюється: на останньому занятті циклу. Оцінка за залік є середньоарифметичною за всіма складовими за традиційною чотирибальною шкалою і має величину, яка округлюється за методом статистики з двома десятковими знаками після коми.

Можливість і умови отримання додаткових (бонусних) балів: не передбачено.

9. Розподіл балів, які отримують здобувачі вищої освіти

Отриманий середній бал за навчальну дисципліну для здобувачів, які успішно опанували робочу програму навчальної дисципліни, конвертується з традиційної чотирибальної шкали у бали за 200-бальною шкалою, як наведено у таблиці:

Таблиця конвертації традиційної оцінки у багатобальну шкалу

Традиційна чотирибальна шкала	Багатобальна 200-бальна шкала
Відмінно («5»)	185 – 200
Добре («4»)	151 – 184
Задовільно («3»)	120 – 150
Незадовільно («2»)	Нижче 120

Багатобальна шкала (200-бальна шкала) характеризує фактичну успішність кожного здобувача із засвоєння освітньої компоненти. Конвертація традиційної оцінки (середній бал за навчальну дисципліну) в 200-бальну виконується інформаційно-технічним відділом Університету.

Відповідно до отриманих балів за 200-бальною шкалою, досягнення здобувачів оцінюються за рейтинговою шкалою ECTS. Подальше ранжування за рейтинговою шкалою ECTS дозволяє оцінити досягнення здобувачів з освітньої компоненти, які навчаються на одному курсі однієї спеціальності, відповідно до отриманих ними балів.

Шкала ECTS є відносно-порівняльною рейтинговою, яка встановлює належність здобувача до групи кращих чи гірших серед референтної групи однокурсників (факультет, спеціальність). Оцінка «А» за шкалою ECTS не може дорівнювати оцінці «відмінно», а оцінка «В» – оцінці «добре» тощо. При конвертації з багатобальної шкали межі оцінок «А», «В», «С», «D», «Е» за шкалою ECTS не співпадають з межами оцінок «5», «4», «3» за традиційною шкалою. Здобувачі, які одержали оцінки «FX» та «F» («2») не вносяться до списку здобувачів, що ранжуються. Оцінка «FX» виставляється здобувачам, які набрали мінімальну кількість балів за поточну навчальну діяльність, але яким не зарахований підсумковий контроль. Оцінка «F» виставляється здобувачам, які відвідали усі заняття з дисципліни, але не набрали середнього балу (3,00) за поточну навчальну діяльність і не допущені до підсумкового контролю.

Здобувачі, які навчаються на одному курсі (однієї спеціальності), на підставі кількості балів, набраних з дисципліни, ранжуються за шкалою ECTS таким чином:

Конвертація традиційної оцінки з дисципліни та суми балів за шкалою ECTS

Оцінка за шкалою ECTS	Статистичний показник
A	Найкращі 10% здобувачів
B	Наступні 25% здобувачів
C	Наступні 30% здобувачів
D	Наступні 25% здобувачів
E	Наступні 10% здобувачів

10. Методичне забезпечення:

- Робоча програма навчальної дисципліни
- Силабус
- Методичні розробки до практичних занять з навчальної дисципліни
- Мультимедійні презентації
- Ситуаційні завдання
- Тестові завдання за темами дисципліни

11. Контрольні питання з медичної генетики

1. Предмет і завдання молекулярної біології. Молекулярна медицина.
2. Особливості будови ДНК, роль ДНК в зберіганні спадкової інформації.
3. Типи РНК та їх функції, роль РНК в реалізації спадкової інформації.
4. Молекулярні механізми реплікації ДНК
5. Молекулярні механізми рекомбінації та репарації ДНК. Хвороби репарації ДНК
6. Структура гена еукаріот. Класифікація генів згідно з їх функціями.
7. Центральна догма молекулярної біології. Основні властивості генетичного коду.
8. Етапи біосинтезу білка. Особливості транскрипції у еукаріот. Альтернативний процесинг, РНК-редагування.
9. Молекулярні механізми трансляції.
10. Регуляція експресії генів у еукаріот.
11. Особливості геному еукаріот. Характеристика геному людини
12. Позаядерна спадковість. Мітохондріальний геном. Мітохондріальні хвороби.
13. Молекулярні механізми диференціювання клітин,
14. Ембріональні стовбурові клітини. Репрограмування соматичних клітин.
15. Сучасний стан клітинних технологій в медицині.
16. Молекулярно-генетичні теорії старіння. Хвороби передчасного старіння. Проблеми довголіття людини
17. Мітотичний цикл та його регуляція.
18. «Контрольні точки» мітотичного циклу. Апоптоз.
19. Молекулярні механізми канцерогенезу. Характеристика генів, що беруть участь у канцерогенезі.
20. Вірусні онкогени, протоонкогени, гени-супресори пухлин, гени-мутатори.
21. Канцерогенні фактори, їх класифікація.
22. Мутаційна мінливість у людини. Класифікація мутацій за характером зміни генотипу.
23. Молекулярні механізми генних мутацій. Поняття про моногенні спадкові хвороби.
24. Молекулярні та цитологічні механізми хромосомних аберацій.
25. Механізми геномних мутацій.
26. Сучасні молекулярно-цитогенетичні методи вивчення каріотипу людини: FISH-метод.
27. Класифікація мутацій за причинами виникнення. Мутагенні чинники. Антимутагенез.
28. Генеративні та соматичні мутації.
29. Методи дослідження нуклеїнових кислот. Методи виділення ДНК.
30. Рестрикція ДНК. Електрофорез ДНК. Ідентифікація фрагментів ДНК і РНК методами гібридизації. Саузерн-, Нозерн- і Вестерн-блоттинг.
31. Принципи молекулярно-генетичної діагностики з застосуванням методу ПЛР.
32. Секвенування ДНК. Значення методу в дослідженні геному людини.
33. Показання до молекулярно-генетичної діагностики. Молекулярно-генетичні методи дослідження в судовій медицині.
34. Методи ДНК-діагностики. Прямі та непрямі методи. ДНК-чіпи.
35. Що таке генна інженерія? Ферменти, що використовуються для генно-інженерних

- досліджень.
36. Рекомбінантні ДНК, принципи їх конструювання. Клонування фрагментів нуклеїнових кислот *in vivo*.
 37. Методи пошуку специфічних рекомбінантних ДНК. Геномні ДНК-бібліотеки, бібліотеки кДНК.
 38. Основні напрямки застосування транс генних бактерій і тварин в медицині. Проблеми екологічної безпеки.
 39. Принципи генної терапії.. Вірусні та невірусні вектори в генній терапії.
 40. Перспективи й обмеження генної терапії. Генотерапія *ex vivo* та *in vivo*
 41. Генні вакцини. Генна терапія в онкології. Клітинна інженерія.
 42. Клітинна інженерія. Клонування клітин та організмів. Природні та штучні клони.
 43. Історія клонування живих організмів. Біологічні й етичні проблеми клонування.
 44. Терапевтичне клонування та його перспективи в медицині.

ПЕРЕЛІК ПРАКТИЧНИХ НАВИЧОК, ЗАСВОЄННЯ ЯКИХ КОНТРОЛЮЄТЬСЯ ПІД ЧАС ЗАЛІКУ

1. Проаналізувати електрофореграму ДНК і визначити наявність ДНК збудника інфекційних хвороб, мутації в генах людини;
2. Проаналізувати послідовність нуклеотидів во фрагментах ДНК. Визначити тип генної мутації.
3. Проаналізувати каріотип хворого, визначити тип хромосомної аберації або геномної мутації.
4. Розв'язання ситуаційних задач;

12.Рекомендована література

Основна:

1. Вступ до молекулярної медицини: навчальний посібник / В. М. Запорожан, Г. Ф. Степанов, Ю. І. Бажора, В. А. Кожаков, О. М. Комлевой – Одеса : Олді+, 2023. – 242 с.
2. Медична біологія / За ред. В. П. Пішака, Ю. І. Бажори. Підручник / Видання 3-є, перероблене і доповнене.- Вінниця: Нова книга, 2017. - 608 с.

Додаткова:

1. Гоженко А Основи молекулярної біології та персональна геноміка фізичних і психічних здібностей людини. / Гоженко А., Козирев А., Цебржинський О., Гоженко О. Жуков В. Навчальний посібник. - RSW. Одеса. Бидгощ. 2017 р. - 340 с.
2. Павліченко В.І., Пішак В.П., Булик Р.Є. Основи молекулярної біології: Навчальний посібник. Чернівці: Мед університет, 2012. 388 с.
3. Сиволоб А.В. Молекулярна біологія: підручник/ А.В. Сиволоб. - К. : Видавничо-поліграфічний центр «Київський університет», 2008. - 384 с.
4. Столяр О.Б. Молекулярна біологія: підручник/ О.Б. Столяр.- К.: Центр навчальної літератури, 2019.-226 с.
5. Сучасні проблеми молекулярної біології [Текст] : підруч. для студентів ВНМЗ України III-IV рівнів акредитації / Дубінін С. І. [та ін.] ; Держ. установа "Центр метод. каб. з вищ. мед. освіти М-ва охорони здоров'я України", ВДНЗ України "Укр. мед. стоматол. акад.". - Полтава : Укрпромторгсервіс, 2016. - 395 с. : рис. - Бібліогр.: с. 386-394.
6. Clevio Nobrega, Liliana Mendonca, Carlos A.Matos. A Handbook of Gene and Cell Therapy- Springer, 2020. – 188 pp.
7. Emery's Elements of medical genetics. 15th ed. / Peter Turnpenny, Sian Ellard. – Elsevier, 2017. – 400 pp.
8. Essential Cell Biology by Bruce Alberts [et al] 4th edition – 2014 – 864 pp.

9. Genetics in medicine. - 7th edition/Robert L.Nussbaum, Roderick R. McInnes, Huntington F. Willard. – 2007 – 585 p.
10. Lynn B. Jorde, John C. Carey, Michael J. Bamshad. Medical genetics. 5th ed. Elsevier, 2016. 356 pp.
11. Molecular biology of the cell by Bruce Alberts [et al] 6th edition – 2015 -1464 pp
12. Read A., Donnai D. New clinical genetics. A guide to genomic medicine. 4th ed. Scion Publishing Ltd, UK, 2021.
13. Speicher M. R., Antonarakis S. E., Motulsky F. G. Vogel and Motulsky's human genetics. Problems and approaches. 4th ed. Springer, 2010. 981 pp.
14. Young Ian. D. Medical genetics. 2nd ed. Oxford university press, 2010. 304 p.

13. Електронні інформаційні ресурси:

1. Національна наукова медична бібліотека України <http://library.gov.ua/>
2. Національна бібліотека України імені В.І. Вернадського <http://www.nbuv.gov.ua/>
3. Новини науки: Nauka. ua: <https://www.nauka.ua>
4. OMIM (Online Mendelian Inheritance in Man) – An Online Catalog of Human Genes and Genetic Disorders <http://omim.org/>
5. База даних з пошуку статей в області генетики NCBI (The National Center for Biotechnology) <http://www.ncbi.nlm.nih.gov>.
6. База даних Національного центру біотехнологічної інформації США (NCBI), що представляє книжки з біомедицини, посібники NCBI тощо, а також надає доступ до ресурсів з генетики, таких як GeneReviews <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books>
7. PubMedCentral (PMC) free full-text archive of biomedical and life sciences journal literature at the US National Institutes of Health's National Library of Medicine <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc>
8. The tech interactive: <https://genetics.thetech.org/genetics-news>