НАЦІОНАЛЬНИЙ УНІВЕРСИТЕТ ОХОРОНИ ЗДОРОВ'Я УКРАЇНИ ІМЕНІ П. Л. ШУПИКА
СИЛАБУС НАВЧАЛЬНОЇ ДИСЦИПЛІНИ
«МОЛЕКУЛЯРНА БІОЛОГІЯ»

Галузь знань	Е «Природничі науки, математика та статистика»
Шифр та назва спеціальності	Е1 «Біологія та біохімія»
Назва освітньо-професійної програми	«Прикладна біологія та біомедицина»
Рівень вищої освіти	другий (магістерський) рівень
Кафедра	медичної та лабораторної генетики
Статус навчальної дисципліни (обов'язкова, вибіркова)	обов'язкова
Форма навчання	очна, заочна

Викладач

Прізвище, ім'я, по батькові	Горовенко Наталія Григорівна
Посада	завідувач кафедри медичної та лабораторної генетики
Науковий ступінь, вчене звання	доктор медичних наук, професор, член – кореспондент НАМН України
Електронна адреса	medgen2010@ukr.net
Посилання на профіль викладача	https://www.nuozu.edu.ua/s/np/k/medychnoi-ta-laboratornoi-henetyky/naukovo-pedahohichni-pratsivnyky/1952-horovenko-nataliia-hryhorivna#gsc.tab=0
Консультації	щоденно протягом першого семестру першого навчального року, 10:00 – 16:00, окрім суботи та неділі.

Загальна інформація про дисципліну	
Мета дисципліни	Підготовка кваліфікованого, конкурентоспроможного фахівця в галузі знань Е «Природничі науки, математика та статистика» спеціальності Е1 «Біологія та біохімія», здатного до самостійної науково-дослідної, аналітичної, лабораторно-діагностичної та освітньої діяльності в установах біологічного, медичного, фармацевтичного, біотехнологічного та екологічного профілю, інтегрованого в національний та світовий професійний простір, формування у здобувачів вищої освіти комплексу теоретичних знань і практичних навичок щодо молекулярних основ організації живого та методичних підходів їх пізнання, сучасних методів експериментальної та прикладної молекулярної біології, а також їх застосування для розв'язання конкретних прикладних завдань. Дисципліна спрямована на оволодіння такими компетентностями, як сучасні методи лабораторної діагностики біологічних систем, загальною методологією молекулярного аналізу та ключовими методами, що мають важливе значення в дослідженні біологічного матеріалу. Вивчення цієї навчальної дисципліни є вагомим етапом загальної підготовки здобувача освіти, забезпечує необхідну базу знань і вмінь для подальшого освоєння більш складних методів і приладів, а також формує здатність обґрунтовано обирати ефективний метод аналізу відповідного об'єкта згідно сформованих завдань.
Завдання дисципліни	Освоєння теоретичних основ і практики дослідження біологічних об'єктів, формування системного уявлення та опанування молекулярних методів аналізу біологічного матеріалу та їх застосування. Вивчення дисципліни дасть змогу навчатися приймати рішення щодо вибору та використання найбільш ефективного методу аналізу чи комбінації декількох методів для дослідження біологічного об'єкту
Пререквізити	Опанування дисципліни ґрунтується на базових знаннях із загальної біології, генетики, біохімії та клітинної біології, отриманих на попередніх рівнях освіти. Передбачає розуміння молекулярної організації клітин, будови та функцій нуклеїнових кислот, основних механізмів збереження, передачі й реалізації спадкової інформації. Необхідними є базові навички роботи з біологічною інформацією, використання лабораторного обладнання, опрацювання та інтерпретації результатів досліджень.
Постреквізити	Набуті знання та навички застосовуються для аналізу молекулярних механізмів функціонування біологічних систем, обґрунтування вибору методів молекулярно-біологічних досліджень та інтерпретації їх результатів. Вони становлять складову підготовки до проходження переддипломної практики, складання атестаційного іспиту, виконання та захисту кваліфікаційної роботи, а також подальшої науково-дослідної діяльності.
Компетентності, формуванню яких сприяє дисципліна	***Інтегральна компетентність:*** Здатність розв'язувати складні завдання та проблеми в сфері біології та біомедицини при здійсненні професійної діяльності або у процесі навчання, що передбачає проведення досліджень та здійснення інновацій, характеризується невизначеністю умов і вимог. ***Загальні компетентності:*** ЗК06. Здатність проведення досліджень на відповідному рівні. ***Фахові компетентності:*** СК01. Здатність користуватися новітніми досягненнями біології, необхідними для професійної, дослідницької та/або

	інноваційної діяльності. СК07. Здатність діагностувати стан біологічних систем за результатами дослідження організмів різних рівнів організації. СК10. Здатність використовувати результати наукового пошуку в практичній діяльності. СК11. Здатність розробляти та впроваджувати нові лабораторні підходи до виявлення патологічних змін на молекулярному, клітинному та тканинному рівнях. СК12. Здатність інтегрувати біологічні, біохімічні, фармакологічні та біотехнологічні знання для створення та оцінювання інноваційних технологій профілактики, моніторингу та корекції патологічних станів людини.
Результати навчання	ПРН5. Аналізувати та оцінювати вплив досягнень біології на розвиток суспільства. ПРН6. Аналізувати біологічні явища та процеси на молекулярному, клітинному, організменному, популяційно-видовому та біосферному рівнях із точки зору фундаментальних загальнонаукових знань, а також за використання спеціальних сучасних методів досліджень. ПРН16. Критично осмислювати теорії, принципи, методи з різних галузей біології для вирішення практичних завдань і проблем. ПРН17. Оцінювати та застосовувати сучасні методи досліджень для виявлення патологічних змін на всіх рівнях організму відповідно до поставленої мети. ПРН18. Розробляти та впроваджувати біотехнологічні, біохімічні та фармакологічні підходи для моніторингу, профілактики та корекції патологічних станів із врахуванням міждисциплінарного контексту.
Обсяг дисципліни	Загальний обсяг дисципліни: 4 кредити ЄКТС (120 годин). Для очної денної форми навчання: аудиторних 72 годин, самостійна робота 48 години. Для заочної форми навчання: аудиторних 12 годин, самостійна робота 108 години.
Форма підсумковогоконтролю	Іспит
Терміни викладання дисципліни	Дисципліна викладається у 1 (першому) семестрі 1 року підготовки.

Програма навчальної дисципліни

Код теми	Назва модулю, теми	Перелік основних питань теми
1	Будова клітини	Клітина – основна одиниця живого. Клітинна теорія та її значення. Структурні компоненти цитоплазми. Цитоплазма та цитоскелет. Мембранні органели цитоплазми, їх будова, функції

		Немембранні органели цитоплазми, їх будова, функція. Включення в клітинах. Роль ядра і цитоплазми в спадковості. Структурні компоненти ядра, особливості будови та функціонування ядра як органели, що містить спадкову інформацію. Каріотип. Морфофункціональна характеристика і класифікація хромосом людини. Хромосомний аналіз. Ідіограма та каріограма. Організація ДНК в клітинах. Структура інтерфазного ядра. Хроматин (еухроматин та гетерохроматин). Особливості пакування ДНК. Ядерце та його роль в утворенні рибосом. Сучасні уявлення про геном людини.
2	Молекулярні основи спадковості	Нуклеїнові кислоти, загальна характеристика. ДНК та РНК, їх просторова організація, роль у зберіганні та перенесенні спадкової інформації. Реплікація та рекомбінація молекули ДНК. Мутації. Репарація молекули ДНК. Реалізація спадкової інформації в клітині. Поняття про ген. Аллельні гени. Структура гена. Екзонно-інтронна організація геному еукаріот. Класифікація генів. Регуляція експресії генів. Поняття про оперон. Генетичний код, його властивості. Процеси транскрипції, процесинг, сплайсинг. Трансляція і синтез білка в клітині та посттрансляційна модифікація білків. Функції білків.
3	Цитологічні основи спадковості	Хромосоми та хромосомний набір. Поняття про клітинний цикл та його регуляцію. Інтерфаза. Структурно-функціональна організація інтерфазних хромосом. Мітоз, основні фази. Структурно-функціональна організація мітотичних хромосом. Поняття про апоптоз, некроз, ендомітоз та політенію. Регуляція мітотичного циклу. Фактори росту. Мітотична активність тканин. Пухлинний ріст. Порушення мітозу, соматичні мутації. Мейоз та його біологічне значення. Стуктурно-функціональна організація мейотичних хромосом. Гаметогенез (оогенез і сперматогенез в нормі та при порушенні). Комбінаторна мінливість. Клонування клітин.
4	Сучасна молекулярна біологія, досягнення, проблеми та виклики.	Основні напрямки дослідження біологічних систем в галузі медико-біологічних наук. Принципи інтерпретації експериментальних даних та їх оцінка для отримання практичних висновків. Практичне застосування і значення окремих молекулярних генетичних методів в медицині та біотехнології.
5	Методи молекулярної біології, головні принципи застосування	Сучасні методи лабораторної діагностики біологічних систем. Принципи, покладені в основу молекулярно-генетичних методів. Основні групи методів молекулярної біології. Практичне застосування і значення окремих методів генетики, у тому числі в медицині та біотехнології Сучасні методи молекулярної біології: ПДРФ-аналіз, ПЛР-аналіз, методи визначення первинної послідовності (секвенування) нуклеїнових кислот. Метод Максама-Гілберта, метод Сенгера. Секвенування другого покоління. Методи генної інженерії. Клонування генів і трансгеноз. Плазмідна трансформація. Бібліотеки генів.
6	Організація роботи генетичної лабораторії	Принципи організації генетичної лабораторії, основні вимоги. Особливості організація преаналітичного, аналітичного та постаналітичного етапів лабораторного генетичного дослідження.Основні принципи та можливі помилки. Контроль якості лабораторних генетичних досліджень та їх оцінювання. Особливості внутрішньолабораторного, міжлабораторного та зовнішнього контролю якості.

МКР	Модульна контрольна робота	Письмове тестування.

Структура навчальної дисципліни

Код теми	Назва освітнього модулю, теми	Денна форма навчання (120 годин)					
		Усього	лекції	семі-нарські /практичні	лабораторні	самостійна робота	індивід. робота
1.	Будова клітини	18	8	2	2	6	-
2.	Молекулярні основи спадковості	22	8	4	2	6	-
3.	Цитологічні основи спадковості	32	10	6	2	10	-
4.	Сучасна молекулярна біологія, досягнення, проблеми та виклики.	10	4	4	-	4	-
5.	Методи молекулярної біології, головні принципи	18	4	6	2	10	-
6.	Організація роботи генетичної лабораторії	12	2	2	2	6	-
7.	МКР	8	-	-	2	6	-
Усього кредитів / годин за дисципліну		**120**	**36**	**24**	**12**	**48**	-
Код теми	Назва освітнього модулю, теми	**Заочна форма навчання (120 годин)**					
		Усього	лекції	семі-нарські	лабораторні	самостійна робота	індивід. робота
1.	Будова клітини	24	2	-	-	22	-
2.	Молекулярні основи спадковості	24	2	-		22	-
3.	Цитологічні основи спадковості	30	2	-	2	26	-
4.	Сучасна молекулярна біологія, досягнення, проблеми та виклики.	8	-	-	-	8	-
5.	Методи молекулярної біології, головні принципи	16	-	-	2	14	-
6.	Організація роботи *генетичної* лабораторії	10	-	-	-	10	-
7.	МКР	**8**		**2**		**6**	
Усього кредитів / годин за дисципліну		**120**	**6**	2	**4**	**108**	**–**

Самостійна робота

Код	Зміст самостійної роботи	Обсяг СР

теми		денна форма	вечірня форма	заочна форма
1	**Будова клітини** Клітина, як основна структурна одиниця живого Ядро, органоїди, включення (непостійні утворення клітини) Мембранні органели цитоплазми, їх будова, функції Немембранні органели цитоплазми, їх будова, функція. Включення в клітинах. Роль ядра і цитоплазми в спадковості. Структурні компоненти ядра, особливості будови та функціонування ядра як органели, що містить спадкову інформацію Структура інтерфазного ядра. Хроматин (еухроматин та гетерохроматин. Особливості пакування ДНК). Ядерце та його роль в утворенні рибосом. Поняття про ген. Аллельні гени. Структура гена. Екзонно-інтронна організація геному еукаріот. Класифікація генів. Регуляція експресії генів. Поняття про оперон. Сучасні уявлення про геном людини.	6	–	22
2	**Молекулярні основи спадковості** Будова ДНК. Функції ДНК та її властивості Аутосинтетична функція ДНК, реплікація та репарація. Генетична рекомбінація, молекулярні механізми. Сучасні уявлення про структуру гена Молекулярна організація генів Експресія генів та її регуляція Узагальнена картина (динаміка процесів) реалізації генетичної інформації в клітині в нормі та при патології Регуляція активності генів. Конститутивні та адаптивні гени. Промотор, регуляція його активності Роль метилювання ДНК, ацетилування та фосфорилювання гістонів у регуляції активності генів . Генні мутації та механізм їх виникнення. Вірусні інсерції. Псевдогени. Репарація ДНК. Будова та види РНК. Гетеросинтетична функція ДНК, транскрипція. Генетичний код	6	–	22

	Біосинтез білку (трансляція), етапи. Види і функції протеїнів. Просторова організація білків, їх роль в забезпеченнні біологічної специфічності.Функції білків. Синтез протеїнів Амінокислоти, їх властивості. Протеоміка. Спадковість та мінливість.Мінливість – фенотипова, комбінативна т мутаційна. Поняття про спадкову патологію.			
3	**Цитологічні основи спадковості** Життєвий цикл клітини. Клітинний цикл та його регуляція. Інтерфаза. Морфо-функціональна організація інтерфазних хромосом. Соматичні та гермінативні клітини Мітоз. Морфо-функціональна організація мітотичних хромосом. Мейоз. Морфо-функціональна організація мейотичних хромосом. Регуляція клітинного циклу. Форми клітинної загибелі – некроз і апоптоз, основні відмінності. Апоптоз і старіння. Явище імпринтінгу. Метилювання. Епігенетична регуляція експресії генів. Хромосомні та геномні мутації, механізм їх виникнення	10	–	26
4	**Сучасна молекулярна біологія, досягнення, проблеми та виклики.** Організація генома еукаріотів. Ядерна та позаядерна спадковість. Мітохондріальний геном. Клонування організмів та клітин. Клітинна інженерія Репродуктивне та терапевтичне клонування. Стовбурові клітини та гематологічне клонування Морально-етичні та правові питання при клонуванні людини. Біологічні та етичні проблеми клонування. Мутагенні чинники та генетична токсикологія Геноміка: структурна, функціональна та еволюційна. Медична геноміка. Фармакогеноміка. Протеоміка в біології і медицині.	4	–	8

	Імпринтинг геному та метилювання.			
5	**Методи молекулярної біології, головні принципи** Дослідження нуклеїнових кислот. Основні групи методів молекулярної біології. Методи виділення та очищення біополімерів (центрифугування, електрофорез, хроматографія, мас-спектрометрія). Методи визначення конформації макромолекул та надмолекулярних структур. ПДРФ-аналіз, полімеразна ланцюгова реакція. Методи ДНК-діагностики, прямі і непрямі Методи визначення первинної послідовності (секвенування) нуклеїнових кислот. Метод Максама-Гілберта. Метод Сенгера. Методи секвенування другого покоління. Секвенування наступного покоління. Каріотипування, показання до застосування. Основні принципи. Визначення експресії гена в клітинах. Визначення експресії генів із використанням ДНК-мікрочіпів. Нанобіотехнології. Методи генної інженерії. Інструменти генетичної інженерії (ферменти: рестриктази, лігази, полімерази та інші). Шляхи штучних змін гено- мів. Клонування генів і трансгеноз. Плазмідна трансформація. Бібліотеки генів. Принципи конструювання рекомбінантних ДНК. ДНК-бібліотеки геномів та кДНК. Трансгенні організми, перспективи медичного застосування. Проблеми екологічної безпеки. Генотерапія. Основні принципи, перспективи застосування та обмеження. Генотерапія в онкології. Застосування молекулярно-генетичних методів в судовій медицині та криміналістиці з метою ідентифікації особистості - виклики сьогодення.	10	–	14
6	**Організація роботи генетичної лабораторії** Загальні принципи та методологія лабораторних досліджень, преаналітичний, аналітичний, постаналітичний етапи. Організація лабораторії, вимоги до приміщень, обладнання, реагентів, персоналу. Контроль якості Особливості скринінових програм, підтверджуюча діагностика	6	–	10

МКР	**Повторення тем 1 - 6**	6	–	**6**
Всього		**48**	**–**	**108**

Організація навчання

Навчальні технології та форми і засоби навчання	***На лекціях*** чітко та зрозуміло структурується матеріал; зосереджується увага здобувачів на проблемних питаннях з акцентом на загально-біологічні закономірності, які лежать в основі процесів життєдіяльності людини, класифікацію та принципи дії основних молекулярних методів, їхні можливості та обмеження, умови застосування, особливості підготовки зразків та оцінки похибок; наводяться конкретні приклади практичного застосування отриманих знань; звертаються до зарубіжного досвіду вирішення окремих проблем; здобувачі заохочуються до критичного сприймання нового матеріалу замість пасивного конспектування; використовуються наочні матеріали, схеми, таблиці, моделі, графіки; використовуються технічні засоби навчання: мультимедійний проектор, слайди тощо. Здобувачі заохочуються до активного обговорення принципів аналізу, постановки уточнюючих питань, зіставлення різних методів для вирішення прикладних завдань та аналітичного узагальнення. ***На лабораторних заняттях*** здобувачі безпосередньо працюють із приладами або демонстраційними моделями. У процесі роботи студенти ведуть лабораторні протоколи, складають звіти, обґрунтовують вибір методів і режимів роботи. Проводиться обговорення типових помилок, аналіз альтернативних підходів та обмін практичним досвідом між групами. ***На практичних заняттях*** реалізуються завдання проблемно-орієнтованого навчання з використанням реальних або симульованих біомедичних даних. Застосовуються кейс-методи, дискусії, мозкові штурми, командна робота, аналіз результатів з обґрунтуванням вибраного підходу. Передбачено створення презентацій, звітів, аналітичних пояснень, обговорення альтернативних рішень у групі. Практикується перехресне оцінювання результатів і взаємоаналіз підходів. з наступною аргументацією виставленої оцінки тощо. ***Самостійну роботу здобувача*** викладач планує разом зі здобувачем, але виконує її здобувач за завданнями та під методичним керівництвом і контролем викладача; зміст самостійної роботи за темами визначається робочою програмою навчальної дисципліни.
Методи навчання	Для активізації процесу навчання здобувачів освіти під час вивчення дисципліни «Молекулярна біологія» застосовуються сучасні навчальні технології та дидактичні засоби, спрямовані на формування розуміння принципів роботи приладів, розвиток практичних умінь роботи з вимірювальними системами та аналітичного мислення в

контексті обробки результатів вимірювань.

Методи організації та здійснення навчально-пізнавальної діяльності:

- словесні (лекція-монолог, лекція-діалог, проблемна-лекція);
- наочні (презентація, демонстрування; опорних сигналів; опорних конспектів);
- практичні методи (вправи; практичні завдання; спостереження).

Методи стимулювання й мотивації навчально-пізнавальної діяльності:

- метод проблемного викладу матеріалу;
- моделювання життєвих ситуацій;
- мозковий штурм;
- метод опори на життєвий досвід;
- навчальної дискусії.

Методи контролю й самоконтролю за ефективністю навчально-пізнавальної діяльності:

- усного контрою;
- письмового контролю;
- самоконтролю та взаємоконтролю;
- рецензування відповідей.

Загальна схема оцінювання

СУМА БАЛІВ ЗА ШКАЛОЮ		ОЦІНКА ECTS	ОЦІНКА ЗА НАЦІОНАЛЬНОЮ ШКАЛОЮ	
100 балів	200 балів		іспит / д/залік	залік
90 - 100	170 - 200	A	відмінно	зараховано
82 - 89	155 - 169	B	добре	
75 - 81	140 - 154	C		
68 - 74	125 - 139	D	задовільно	
61 - 67	111 - 124	E		
35 - 60	60 - 110	FX	незадовільно	не зараховано
1 - 34	1 - 59	F	незадовільно (не допущено)	не зараховано

Список рекомендованих джерел

Нормативно-правові акти:

1. Деякі питання безперервного професійного розвитку лікарів : наказ Міністерства охорони здоров'я України від 22.02.2019 № 446 (зі змінами, внесеними наказом МОЗ України від 18.08.2021 № 1753). URL: https://zakon.rada.gov.ua/laws/show/z0293-19.
2. ДСТУ EN ISO 15189:2015. Медичні лабораторії. Вимоги до якості та компетентності. Київ : ДП «УкрНДНЦ», 2015.
3. ДСТУ EN ISO/IEC 17043:2017. Оцінка відповідності. Загальні вимоги до перевірки професійного рівня. Київ : ДП «УкрНДНЦ», 2017.
4. ДСТУ ISO 9000:2015. Системи управління якістю. Основні положення та словник термінів. Київ : ДП «УкрНДНЦ», 2015.
5. ДСТУ ISO 9001:2015. Системи управління якістю. Вимоги. Київ : ДП «УкрНДНЦ», 2015.
6. ДСТУ ISO 13528:2016. Статистичні методи для застосування під час перевірки професійного рівня за допомогою міжлабораторних порівнянь. Київ : ДП «УкрНДНЦ», 2016.
7. ISO 10015:1999. Quality Management — Guidelines for Training. Geneva : International Organization for Standardization, 1999. 14 p.

Основна література

1. ISCN 2020: An International System for Human Cytogenomic Nomenclature / ed. by J. McGowan-Jordan, R. J. Hastings, S. Moore. Cytogenetic and Genome Research. 2020. Vol. 160, No. 7–8. P. 341–503.
2. Lieberman M. A., Ricer R. BRS Biochemistry, Molecular Biology, and Genetics. 7th ed. Philadelphia : Wolters Kluwer, 2019. 448 p.
3. Zneimer S. M. Cytogenetic Laboratory Management: Chromosomal, FISH and Microarray-Based Best Practices and Procedures. Hoboken : Wiley-Blackwell, 2017. 848 p. DOI: https://doi.org/10.1002/9781119069782.
4. Claustres M., Kožich V., Dequeker E. et al. Recommendations for reporting results of diagnostic genetic testing (biochemical, cytogenetic and molecular genetic). European Journal of Human Genetics. 2014. Vol. 22, No. 2. P. 160–170. DOI: https://doi.org/10.1038/ejhg.2013.125.
5. Smith K., Martindale J., Wallis Y. et al. General Genetic Laboratory Reporting Recommendations. Association for Clinical Genetic Science (ACGS), 2014. 11 p.
6. ISO 15189:2012. Medical Laboratories — Requirements for Quality and Competence. Geneva : International Organization for Standardization, 2012.
7. Павліченко В. І., Булик Р. Є., Кушнірик О. В. Основи молекулярної біології : навч. посіб. 2-ге вид., допов. Чернівці, 2020. 507 с.
8. Сибіль М. Г. Клінічна біохімія : навч. посіб. Львів : ЛДУФК, 2015. 228 с.
9. Помогайбо В. М., Петрушов А. В. Генетика людини : навч. посіб. Київ : Академія, 2014. 280 с.
10. Гонський Я. І., Максимчук Т. П., Калинський М. І. Біохімія людини : підручник. Тернопіль : Укрмедкнига, 2013. 744 с.
11. Горовенко Н. Г., Россоха З. І., Подольська С. В., Малярчук І. В. Цитогенетична та молекулярно-цитогенетична діагностика кількісних та структурних хромосомних перебудов у каріотипі людини : метод. рекомендації. Київ, 2011. 28 с.
12. Застосування методу полімеразної ланцюгової реакції у дослідженні геному людини : метод. вказівки / Н. Г. Горовенко, С. В. Подольська, З. І. Россоха та ін. Київ, 2011. 47 с.
13. Медична генетика : навч.-метод. посіб. для студентів ВНЗ / В. Е. Маркевич, М. П. Загородній, І. Е. Зайцев та ін. Суми : Сумський державний університет, 2011. 363 с.
14. Терновська Т. К. Генетичний аналіз : навч. посіб. з курсу «Загальна генетика». Київ : Видавничий дім «Києво-Могилянська академія»,

2010. 335 с.
15. Генетика : підручник / А. В. Сиволоб, С. Р. Рушковський, С. С. Кир'яченко та ін. ; за ред. А. В. Сиволоба. Київ : ВПЦ «Київський університет», 2008. 320 с.
16. Сиволоб А. В. Молекулярна біологія : підручник. Київ : ВПЦ «Київський університет», 2008. 384 с.
17. Зерова-Любимова Т. Є., Горовенко Н. Г. Цитогенетичні методи дослідження хромосом людини : метод. рекомендації. Київ, 2003. 24 с.
18. Зерова-Любимова Т. Є., Горовенко Н. Г. Стандарти аналізу хромосом людини : метод. рекомендації. Київ, 2003. 52 с.

Додаткова література

1. Deans Z. C., Ahn J. W., Carreira I. M., Dequeker E., Henderson M., Lovrecic L. et al. Recommendations for reporting results of diagnostic genomic testing. European Journal of Human Genetics. 2022. Vol. 30, No. 9. P. 1011–1016. DOI: https://doi.org/10.1038/s41431-022-01091-0.
2. Souche E., Beltran S., Brosens E. et al. Recommendations for whole genome sequencing in diagnostics for rare diseases. European Journal of Human Genetics. 2022. Vol. 30, No. 9. P. 1017–1021. DOI: https://doi.org/10.1038/s41431-022-01113-x.
3. Diagnostic Molecular Pathology: A Guide to Applied Molecular Testing / ed. by W. B. Coleman, G. J. Tsongalis. 1st ed. Academic Press, 2016. 582 p.
4. Bickel D. R. Genomics Data Analysis: False Discovery Rates and Empirical Bayes Methods. 1st ed. Boca Raton : Chapman and Hall/CRC, 2019. 122 p.
5. ACGS Best Practice Guidelines for Variant Classification in Rare Disease. Version 4.01. Association for Clinical Genomic Science, 2020. URL: https://www.acgs.uk.com/media/11631/uk-practice-guidelines-for-variant-classification-v4-01-2020.pdf.
6. Zhang J., Yao Y., He H., Shen J. Clinical Interpretation of Sequence Variants. Current Protocols in Human Genetics. 2020. Vol. 106, No. 1. Article e98. DOI: https://doi.org/10.1002/cphg.98.
7. Mavraki E., Labrum R., Sergeant K. et al. Genetic testing for mitochondrial disease: the United Kingdom best practice guidelines. European Journal of Human Genetics. 2023. Vol. 31, No. 2. P. 148–163. DOI: https://doi.org/10.1038/s41431-022-01249-w.
8. Bertoli-Avella A. M., Beetz C., Ameziane N. et al. Successful application of genome sequencing in a diagnostic setting: 1007 index cases from a clinically heterogeneous cohort. European Journal of Human Genetics. 2021. Vol. 29, No. 1. P. 141–153. DOI: https://doi.org/10.1038/s41431-020-00713-9.
9. Silva M., de Leeuw N., Mann K. et al. European guidelines for constitutional cytogenomic analysis. European Journal of Human Genetics. 2019. Vol. 27, No. 1. P. 1–16. DOI: https://doi.org/10.1038/s41431-018-0244-x.
10. Rack K. A., van den Berg E., Haferlach C. et al. European recommendations and quality assurance for cytogenomic analysis of haematological neoplasms. Leukemia. 2019. Vol. 33, No. 8. P. 1851–1867. DOI: https://doi.org/10.1038/s41375-019-0378-z.
11. Лісовенко А. Ф., Бедан В. Б. Основи біології та генетики людини : практикум. Одеса : Фенікс, 2021. 73 с.
12. Остапченко Л. І., Компанець І. В., Скопенко О. В. та ін. Біохімія : практикум. Київ : ВПЦ «Київський університет», 2018. 296 с.
13. Медична біологія : підручник / за ред. В. П. Пішака, Ю. І. Бажори. 2-ге вид., перероб. і допов. Вінниця : Нова Книга, 2009. 608 с.
14. Медична генетика : підручник / за ред. О. Я. Гречаніної, Р. В. Богатирьової, О. П. Волосовця. Київ : ВСВ «Медицина», 2007. 536 с.2009. – 608 с.

15. Медична генетика / За ред. О. Я. Гречаніної, Р. В. Богатирьової, О. П. Волосовця. - Київ: Медицина. – 2007. – 536 с.

Публікації викладача курсу:

1. Бенціонова К. І., Россоха З. І., Євсеєнкова О. Г., Горовенко Н. Г. Фармакогенетичне обґрунтування персоналізованого призначення пероральних антикоагулянтних препаратів у клінічній практиці. Медичні перспективи. 2023. Т. 28, № 1. С. 55–68. DOI: https://doi.org/10.26641/2307-0404.2023.1.275870.
2. Fishchuk L., Rossokha Z., Pokhylko V., Cherniavska Y., Popova O., Vershyhora V., Kovtun S., Gorovenko N. SFTPB (rs11130866) and NR3C1 (rs41423247) gene variants as potential clinical biomarkers for personalized treatment strategy selection in patients with severe COVID-19 pneumonia. Respiratory Investigation. 2023. Vol. 61, No. 1. P. 103–109. DOI: https://doi.org/10.1016/j.resinv.2022.10.008.
3. Fishchuk L., Rossokha Z., Pokhylko V., Cherniavska Y., Dubitska O., Vershyhora V., Tsvirenko S., Kovtun S., Gorovenko N. NOS3 (rs61722009) gene variants testing in prediction of COVID-19 pneumonia severity. Nitric Oxide. 2023. Vol. 134–135. P. 44–48. DOI: https://doi.org/10.1016/j.niox.2023.04.002.
4. Rossokha Z., Fishchuk L., Lobanova O., Vershyhora V., Medvedieva N., Cheshuk V., Vereshchako R., Podolska S., Gorovenko N. Clinical significance of determining the hypermethylation of the RUNX3 gene promoter and its cohypermethylation with the BRCA1 gene for patients with breast cancer. Journal of Cancer Research and Clinical Oncology. 2023. Vol. 149, No. 13. P. 11919–11927. DOI: https://doi.org/10.1007/s00432-023-05034-0.
5. Olkhovych N., Gorovenko N., Servais L. Universal newborn screening for spinal muscular atrophy in Ukraine. The Lancet. 2023. Vol. 402, No. 10398. P. 288–289. DOI: https://doi.org/10.1016/S0140-6736(23)01281-3.
6. Fishchuk L., Lobanova O., Rossokha Z., Cheshuk V., Vereshchako R., Vagyn Y., Kashuba V., Vershyhora V., Popova O., Levkovich N., Zemlianska O., Ievseienkova O., Podolska S., Gorovenko N. Clinical significance of BRCA1 gene sequencing and its promoter methylation testing in the search strategy for therapeutic targets in breast cancer treatment. Experimental Oncology. 2023. Vol. 45, No. 2. P. 161–169. DOI: https://doi.org/10.15407/exp-oncology.2023.02.161.
7. Фещенко Ю. І., Гаврисюк В. К., Горовенко Н. Г., Дзюблик О. Я., Перцева Т. О., Островський М. М. та ін. Ідіопатичний легеневий фіброз і прогресуючий легеневий фіброз у дорослих: адаптована клінічна настанова, заснована на доказах (проєкт). Український пульмонологічний журнал. 2023. Т. 31, № 1. С. 5–33. DOI: https://doi.org/10.31215/2306-4927-2023-31-1-5-33.
8. Pokhylko V. I., Cherniavska Y. I., Fishchuk L. Y., Rossokha Z. I., Ievseienkova O. G., Dubitska O. M., Popova O. F., Fastovets M. M., Kaliuzhka O. O., Gorovenko N. G. Leiden mutation (rs6025) in a severe COVID-19 pneumonia patient with Down syndrome: a clinical case. Медичні перспективи. 2023. Т. 28, № 4. С. 226–232. DOI: https://doi.org/10.26641/2307-0404.2023.4.294283.
9. Fishchuk L., Rossokha Z., Pokhylko V., Cherniavska Y., Tsvirenko S., Vershyhora V., Popova O., Fastovets M., Kaliuzhka O., Gorovenko N. NAT2 Gene Variants as a Provocative Factor for the Severe Course of COVID-19 Pneumonia in Ukrainian Patients. Current Respiratory Medicine Reviews. 2024. Vol. 20, No. 1. P. 65–71. DOI: https://doi.org/10.2174/011573398X274112231114075707.

10. Rossokha Z., Fishchuk L., Vorobei L., Medvedieva N., Popova O., Vershyhora V., Sheyko L., Brisevac L., Stroy D., Gorovenko N. Hyperhomocysteinemia in men and women of married couples with reproductive disorders. What is the difference? Systems Biology in Reproductive Medicine. 2023. Vol. 69, No. 1. P. 75–85. DOI: https://doi.org/10.1080/19396368.2022.2124896.
11. Fishchuk L., Rossokha Z., Pokhylko V., Cherniavska Y., Tsvirenko S., Kovtun S., Medvedieva N., Vershyhora V., Gorovenko N. Modifying effects of TNF-α, IL-6 and VDR genes on the development risk and the course of COVID-19. Pilot study. Drug Metabolism and Personalized Therapy. 2022. Vol. 37, No. 2. P. 133–139. DOI: https://doi.org/10.1515/dmpt-2021-0127.
12. Fishchuk L., Rossokha Z., Pokhylko V., Cherniavska Y., Popova O., Tsvirenko S., Gorovenko N. Associations of variants of folate cycle genes with features of the clinical course of severe intraventricular hemorrhages in premature infants. Journal of Neonatal-Perinatal Medicine. 2022. Vol. 15, No. 3. P. 545–551. DOI: https://doi.org/10.3233/NPM-210962.
13. Samusieva A., Serga S., Klymenko S., Rybchenko L., Klimuk B., Zakhartseva L., Gorovenko N., Lobanova O., Rossokha Z., Fishchuk L., Levkovich N., Medvedieva N., Popova O., Cheshuk V., Inomistova M., Khranovska N., Skachkova O., Michailovich Y., Ponomarova O., Kozeretska I. Contribution of BRCA1 5382insC mutation to triple-negative and luminal types of breast cancer in Ukraine. Breast Cancer Research and Treatment. 2022. Vol. 195, No. 3. P. 453–459. DOI: https://doi.org/10.1007/s10549-022-06692-3.
14. Yeroshkina K., Rossokha Z., Fishchuk L., Gorovenko N. Betaine consumption as a new clinical approach to treatment and prophylaxis of folate-related pathologies. Nutrition Reviews. 2023. Vol. 81, No. 6. P. 716–726. DOI: https://doi.org/10.1093/nutrit/nuac084.

Політика опанування дисципліни

Здобувач вищої освіти зобов'язаний:

1) виконувати вимоги освітньої програми та досягати визначених для відповідного рівня вищої освіти результатів навчання:
   - не пропускати заняття без поважної причини та не запізнюватися;
   - брати активну участь в освітньому процесі, вести конспекти лекцій, практичних занять, готувати теоретичний та практичний матеріал, виконувати передбачені курсом вправи та тестові завдання;
   - здійснювати самостійну підготовку до занять згідно до затвердженого плану;
   - відпрацьовувати пропущені заняття (лекції, практичні, семінарські) у вигляді рефератів, презентацій інших видів робіт згідно з темою заняття під час консультацій викладача за розкладом кафедри не пізніше завершення семестру;
   - складати згідно з графіком поточний модульний контроль (ІНДЗ, контрольна робота) з дисципліни;
2) дотримуватись академічної доброчесності:
   - самостійно виконувати навчальні завдання, завдання поточного та підсумкового контролю результатів навчання (для осіб з особливими освітніми потребами ця вимога застосовується з урахуванням їхніх індивідуальних потреб і можливостей);
   - посилатись на джерела інформації у разі використання ідей, розробок, тверджень, відомостей;
   - дотримуватись норм законодавства про авторське право і суміжні права;
   - надавати достовірну інформацію про результати власної навчальної (наукової, творчої) діяльності, використані методики досліджень і джерела інформації.

За порушення академічної доброчесності (плагіат, фальсифікація, списування, обман тощо) здобувачі освіти можуть бути притягнені до

академічної відповідальності:

- повторне проходження оцінювання (контрольна робота, іспит, залік тощо);
- повторне проходження відповідного освітнього компонента освітньої програми;

відрахування із Університету.