

НАЗВА ДИСЦИПЛІНИ: «ПРИКЛАДНА ГЕНОМІКА ЛЮДИНИ»

**ДВА.3.01.10. Дисципліна вільного вибору аспіранта.
 Спеціальність 091 «Біологія»**

ВИКЛАДАЧ:

Лівшиць Людмила Аврамівна, доктор біологічних наук, професор, завідувач лабораторії геноміки людини, e-mail: livshits@edu.imbg.org.ua

ЗАГАЛЬНЕ НАВАНТАЖЕННЯ: 3 ECTS

Заняття в аудиторії: 30 годин (12 годин лекцій, 12 годин семінарських занять, 2 модульні контрольні роботи по 2 академічні години, 2 години консультація).

Самостійна робота слухачів курсу: 60 годин.

Підсумковий контроль дисципліни – іспит.

АНОТАЦІЯ

Дисципліна «Прикладна геноміка людини» належить до переліку дисциплін вільного вибору аспіранта. Вона забезпечує особистісний і професійний розвиток аспіранта та спрямована на формування бази знань, достатньої для подальшої успішної самостійної дослідницької роботи молекулярно-генетичну природу чинників спадкових захворювань.

МЕТА І ЗАВДАННЯ КУРСУ:

Мета курсу – дати сучасні знання про молекулярно-генетичну природу чинників спадкових захворювань та спадкової схильності до розвитку соціально значущих патологій людини.

Завдання курсу – підготувати аспіранта, як викладача вищої школи, ефективного науковця, що володіє фундаментальними знаннями в області генетики та геноміки людини та здатного опанувати сучасні технології з аналізу структури та функціонування геному.

РЕЗУЛЬТАТИ НАВЧАННЯ, МЕТОДИ ВИКЛАДАННЯ І ФОРМИ ОЦІНЮВАННЯ.

Результати навчання	Методи викладання і навчання	Форми оцінювання
<p>У результаті вивчення курсу аспірант повинен:</p> <p>Знати: сутність процесів успадкування ознак у людини, структуру генома людини та закономірності популяційних процесів які зумовлюють сучасний стан генофонду, основні типи мутацій та реорганізацій в геномі людини та їхні причинно-наслідкові зв'язки зі спадковими захворюваннями та/або спадковою схильністю до мультифакторних патологій.</p> <p>Вміти: творчо використовувати у навчальній, дослідницькій та викладацькій діяльності знання щодо сучасних уявлень про геноміку людини та технології дослідження структурно-функціональних змін геному а також їхній зв'язок з новітньою молекулярною медициною.</p> <p>Переконливо обговорювати наукові теми</p>	<p>Лекції.</p> <p>Семінарські заняття.</p>	<p>Модульні контрольні роботи.</p> <p>Доповіді з комп'ютерною презентацією.</p> <p>Іспит</p>

		
та доводити власну думку. Дотримуватися принципів академічної доброчесності і високої академічної культури		

ЗМІСТ КУРСУ

Вступне слово

Курс «Прикладна геноміка людини» вивчає спадковість і мінливість у людини на всіх рівнях організації (молекулярний, клітинний, організменний, популяційний). В межах цієї дисципліни викладається опис основних принципів молекулярної генетики, наводиться інформація про структурно-функціональну організацію геному людини та методи його аналізу.

Викладаються сучасні уявлення про роль спадковості в патології людини, основні типи успадкування, методи молекулярно-генетичного дослідження мутацій та геномних реорганізацій, що спричинюють спадкові захворювання. Розглядаються сучасні уявлення про спадкову схильність до патогенезу мультифакторних масових патологій і, зокрема, роль поліморфізму ДНК, як генетичних маркерів ризику розвитку масових патологій. В курсі подаються сучасні уявлення про фармакогеноміку та дослідження поліморфізму ДНК в якості фармакогенетичних маркерів різної відповіді пацієнтів на фармакотерапію (індивідуальні особливості успішності лікування та побічних ефектів). Буде висвітлено сучасний стан методів ДНК діагностики, спадкових захворювань, захворювань зі спадковою схильністю, та їх залучення в систему профілактики і лікування захворювань у людини.

Робоча програма та методичні рекомендації до курсу «Прикладна геноміка людини» складені з урахуванням кваліфікаційної характеристики випускників аспірантської програми кафедри біології Інституту молекулярної біології і генетики НАН України.

Тематичний план

Ном ер лекц ії	Назва лекції	Кількість годин				модуль а контроль на робота
		лекц ії	семі нари	лабор аторні	СР	
ЗМ1: Молекулярно-генетичні основи закономірностей успадкування захворювань у людини (1,5 кредита)						
1	Сучасні уявлення про молекулярну генетику людини. Предмет і задачі геноміки людини. Сучасні уявлення про генетичні основи патогенезу захворювань людини. Генетика «пряма» та «зворотна».	2			30	
2	Формальна генетика. Фенотипові особливості при аутосомно-домінантному типі успадкування, аутосомно-рецесивному, кодомінантному типах, та Х-, У-зчеплених	2				

	типах успадкування захворювань людини.					
	Семінар: Патології людини, пов'язані з порушенням каріотипу.		2			
3	Генетичне картування. Аналіз зчеплення. Сегрегаційний аналіз.	2				
	Семінар: Питання молекулярної цитогенетики.		2			
	Модульна контрольна робота №1					2
ЗМ2: Структура геному та методи дослідження структурно-функціональних змін в геномі людини (1,5 кредита)						
4	Структура геному людини. Походження та геномних мутацій та реорганізацій.	2			30	
	Семінар: Методи дослідження мутацій в геномі людини.		2			
	Семінар: Біоінформаційні технології аналізу мутацій в геномі людини.		2			
5	Уявлення про мультифакторні захворювання. Аналіз спадкової компоненти мультифакторних захворювань. Пошук генетичних маркерів з використанням стратегії вибору генів-кандидатів або стратегії повногеномного аналізу поліморфних варіантів геному в групах «випадок-контроль».	2				
	Семінар: ДНК діагностика спадкових захворювань та спадкової схильності до мультифакторних захворювань.		2			
	Семінар: ДНК технології в аналізі генома плоду. PGD, NIPT.		2			
6	Сучасні уявлення про фармакогенетику. Дослідження поліморфізму ДНК в якості фармакогенетичних маркерів різної відповіді пацієнтів на фармакотерапію. Індивідуальні особливості успішності лікування та побічних ефектів.	2				
	Модульна контрольна робота №2					2
	ВСЬОГО	12	12		60	4

УМОВИ ВИЗНАЧЕННЯ НАВЧАЛЬНОГО РЕЙТИНГУ

Форми оцінювання	Кількість	Максимум балів за 1	Разом
------------------	-----------	---------------------	-------

Модульна контрольна робота	2	20	40
Доповідь і презентація на семінарі за обраною темою	2	10	20
Іспит	1		40
Разом			100

ВИМОГИ І КРИТЕРІЇ ОЦІНЮВАННЯ.

Оцінювання успішності аспіранта за кожним із запланованих видів робіт здійснюється у відповідності до таких критеріїв:

Види робіт	Кількість балів за один вид робіт	Критерії оцінювання
Індивідуальна доповідь з комп'ютерною презентацією.	10	Доповідь структурована, логічна, послідовна. Доповідач демонструє володіння матеріалом і здатність відповісти на запитання аудиторії.
	9-6	Доповідь містить незначні помилки і неточності, а доповідач в цілому задовільно відповідає на запитання аудиторії.
	1-5	Доповідь містить прогалини та значні помилкові твердження. Доповідач не демонструє належної підготовки і не готовий відповісти на змістовні запитання.
Модульна контрольна робота (письмова)	18-20	Роботу виконано вчасно і грамотно оформлено. Автор демонструє високий рівень знань і розуміння теми, виявляє аналітичні здібності, відповідає на всі запитання правильно, логічно і послідовно.
	14-17	Роботу виконано вчасно і грамотно оформлено. Присутні лише незначні помилки чи неточності у відповідях на питання. Автор демонструє достатню обізнаність і розуміння матеріалу.
	5-13	Роботу виконано вчасно, але оформлено з помилками. Автор демонструє посередню обізнаність і розуміння матеріалу, допускає певну кількість грубих помилок чи неточностей.
	1-4	Завдання не виконане у визначений викладачем термін або якість оформлення є незадовільною. Автор демонструє погану обізнаність і розуміння матеріалу, допускає велику кількість грубих помилок. Відповіді не повні, або на певні запитання взагалі відсутні.

Порядок перерахунку рейтингових показників нормованої 100-бальної університетської шкали оцінювання в національну шкалу та шкалу ECTS

За 100-бальною шкалою	За національною шкалою		За шкалою ECTS
	Екзамен	Залік	
91 – 100	Відмінно	Зараховано	A (відмінно)
81 – 90	Добре		B (дуже добре)
71 – 80			C (добре)
66 – 70	Задовільно		D (задовільно)
60 – 65			E (достатньо)
35– 59	Незадовільно	Не зараховано	FX (незадовільно – з можливістю повторного складання)
1 – 34			F (неприйнятно – з обов’язковим повторним курсом)

Якщо за результатами модульно-рейтингового контролю аспірант отримав сумарну оцінку за два змістовні модуля, яка менше ніж 35 балів, то він/вона не допускається до екзамену і вважається таким, що не виконав усі види робіт, які передбачаються навчальним планом на семестр з дисципліни «Прикладна геноміка людини».

ПОЛІТИКА ДОБРОЧЕСНОСТІ

Виконання навчальних завдань і робота в курсі має відповідати вимогам «Кодексу Академічної доброчесності ІМБГ НАНУ», затвердженого Вченою радою ІМБГ НАН України 10 вересня 2019 року, http://imbg.org.ua/docs/education/IMBG_academic_integrity_code.pdf

РЕКОМЕНДОВАНІ ДЖЕРЕЛА

Рекомендовані посібники

1. Ф.Фогель, А. Мотульски. Генетика человека. Т. 1-3. М: Мир. 1990.
2. А.В.Сиволоб С.Р.Рушковський, С.С.Кир’яченко та ін. ; за ред. А.В.Сиволоба Генетика : підручник. – К. : Видавничо-поліграфічний центр "Київський університет", 2008. – 320 с.
3. Шевченко В.А., Топорнина Н.А., Стволинская Н.С. Генетика человека. Учебник для студентов ВУЗов. ВЛАДОС: 2004. 240с.
4. Пузырев В.П., Степанов В.А. Патологическая анатомия генома человека. Новосибирск: Наука Сиб. предприятие РАН, 1997 - 224с.
6. В.Н. Горбунова, В.С. Баранов. Введение в молекулярную диагностику и генотерапию наследственных заболеваний. СПб: Специальная литература. 1997.

7. В.С. Баранов, Е.В. Баранова, Т.Э. Иващенко, М.В. Асеев. Геном человека и гены «предрасположенности». Введение в предиктивную медицину. Интермедика СП 271 (2000).
8. Примроуз С., Тваймен Р. Геномика. Роль в медицине. М.: Бином. Лаборатория знаний. - 2008. – 277с.
9. F.S. Collins, A. Patrions, E. Jordan et al. New Goals for the US Human Genome Project: 1998–2003. Science 282 p.682 (1998).
10. Корочкин Л.И., Михайлов А.Т. Введение в нейрогенетику. М.:Наука, 2000. 274с.

Рекомендовані наукові публікації

1. Фаворова О.О., Кулакова О.Г. Биоэтические проблемы генной терапии/ Медицинское право и этика. 2002, №4, с.87-101.
2. Tatarskyu, P. F., Chumachenko, N. G., Kucherenko, A. M., Gulkovskyi, R. V., Arabskaya, L. P., Smirnova, O. A., Tolkach, S. I., Antipkin, Yu G., Livshits, L.A. Study of possible role of CYP1A1, GSTT1, GSTM1, GSTP1, NAT2 and ADRB2 genes polymorphisms in bronchial asthma development in children. //Biopolymers and Cell. 2011, v.27. No.1, p. 66-73.
3. Tatarskyu, P. F., Kucherenko, A. M., Khazhilenko, K. G., Zinchenko, V. M., Ilyin, I. E., Livshits, L. A. Study of the possible role of polymorphisms of the detoxication and coagulation system genes in pathogenesis of pregnancy loss. //Biopolymers and Cell. 2011, v.27. No.3, p.214-220
4. Tupitsyna T. V., Bondarenko, E. A., Kravchenko, S. A., Tatarskiĭ, P F, Shepova, I. M., Shamalov, N. A., Kuznetsova, S. M., Shul'zhenko, D.V., Skvortsova, V. I., Slominskiĭ, P A, Tatarskiĭ, P. F., Shepova, I. M., Shamalov, N. A., Kuznetsova, S. M., Shul'zhenko, D. V., Skvortsova, V. I., Slominskiĭ, P. A., Livshits, L. A., Limborskaia, S. A. Comparative analysis of associations of polymorphic genes F2, F5, GP1BA and ACE with the risk of stroke development in Russian and Ukrainian populations. //Молекулярная генетика, микробиология и вирусология. 2012, № 1, с. 20-26
5. Kucherenko, A. M., Pampukha, V. M., Drozhzhyna, G. I., Livshits, L. A. IL1 β , IL6 and IL8 gene polymorphisms involvement in recurrent corneal erosion in patients with hereditary stromal corneal dystrophies. //Цитология і генетика. 2013, v.47 No.3 -p. 42-45
6. Kucherenko, A. M., Vorobiova, I. I., Rudakova, N. V., Livshits, L. A. The role of IL6 and ESR1 gene polymorphisms as immunological factors of pregnancy maintenance. //Biopolymers and Cell. 2013, v. 29 No. 5, p. 402-405
7. Livshits, L. A., Kravchenko, S. A., Nechyporenko, M. V., Pampukha, V. M., Hryshchenko, N. V., Livshyts, G. B., Soloviov, O. O., Tatarskyu, P. F., Fesai, O. A., Chernushyn, S. Yu., Kucherenko, A. M., Gulkovskyu, R. V. Human genome mutation and rearrangement studies – the way to investigate monogenic and complex disease pathogenesis. //Biopolymers and Cell. 2013, v. 29 No. 4, p. 330-338.
8. Livshyts Ganna, Podlesnaja Svetlana, Kravchenko Sergey, Livshits Ludmila Association of PvuII polymorphism in ESR1 gene with impaired ovarian reserve in patients from Ukraine. //Reproductive biology. 2013, v. 13 No. 1, p. 96-99
9. А.Б. Лившиц, С.А. Кравченко, О.А. Берестовой, В.М. Зинченко, Л.А. Лившиц Аллельный полиморфизм области CGG-повторов гена FMR1 у пациентов с нарушением природной и индуцированной овуляции. //Цитология и генетика. 2010, № 6, с. 45-50.
10. Soloviov O.O., Hryshchenko N.V., Livshits L.A. SMA Carrier Frequency in Ukraine. //Генетика. 2013, v. 49 No. 9, с. 1126–1128.
11. Кузнецова С.М., Лившиц Л.А., Ларина Н.В., Кравченко С.А. Особенности биоэлектрической активности головного мозга у больных инсультом с различными

полиморфними варіантами гена ACE . //Журнал неврології ім. Б.М. Маньковського. – 2013, No. 1 с. 49-54.

12. Hryshchenko Nataliya V., Bychkova Ganna M., Tavokina Lyubov V., Brovko Anton O., Graziano Claudio, Soloviov Oleksandr O., Hettinger Joe A., Patsalis Philippos C., Lurie Iosif W., Ludmila A. Livshits Unbalanced Translocations Involving Chromosome Region 10q25.3q26.3 in Patients with Intellectual Disability and Complex Phenotypes . //Cytogenetic and Genome Research. 2014, v. 144 No. 3 p. 169-177.

13. Kucherenko A. M., Shulzhenko D. V., Kuznetsova S. M., Demydov S. V., Livshits L. A. Association of IL8 and IL10 gene allelic variants with ischemic stroke risk and prognosis . //Biopolymers and Cell. 2014, v. 30 No. 3 p. 234-238 .

14. Kucherenko A, Gulkovskiy R, Khazhylenko K, Vorobiova I, Nakvasiuk T, Livshits L Recurrent pregnancy loss association with allelic variants of IL8 and IL10 genes. //ScienceRise. 2014, v. 2 No. 2, p. 7-10

15. Кузнєцова С.М., Лівшиць Л.А., Ларіна Н.В. Клинические Аспекты Фармакогенетики Антигипертензивных Препаратов . //Журнал неврології. 2014, No. 3 p. 70-75.

16. Кучеренко А. М., Дрожжина Г. И., Пампуха В. М., Пасечникова Н. В., Лившиц Л. А. Роль полиморфизма генов IL1B, IL6, IL8 и IL10 в развитии воспалительной реакции при рецидивирующих эрозиях роговицы у больных с решетчатой дистрофией роговицы. //Журнал Національної академії медичних наук України. 2014, v. 20 No. 4 p. 439-445.

17. Чернушин С.Ю., Лівшиць Л.А. Методика аналізу мутацій гена CYP21A2 у хворих на вроджену гіперплазію кори надниркових. //Biotechnologia Acta. 2014, v. 7 No. 1 p. 75-79.

18. Gulkovskiy R. V., Chernushyn S. Y., Livshits, L. A. Novel gene PUS3 c.A212G mutation in Ukrainian family with intellectual disability. // Biopolymers and Cell. 2015, v. 31 No. 2 p. 123-130.

19. Gulkovskiy R. V., Volkova L. S., Livshits, L. A. Association of the leukemia inhibitory factor gene polymorphism rs929271 with idiopathic mild intellectual disability. //Biopolymers and Cell. 2015, v. 31 No. 1 p. 34-37.

20. Kucherenko A., Pampukha, V., Bobrova, I., Moroz, L., Livshits, L. ITPA gene variant may protect against anemia induced during pegylated interferon Alfa and Ribavirin combination treatment in Ukrainian patients with chronic hepatitis C. //Cytology and Genetics. 2015, v. 49 No. 2, p. 38-41.

21. Кучеренко А. М., Пампуха В. М., Романчук К. Ю., Чернушин С.Ю., Боброва І.А., Мороз Л. В., Лівшиць Л. А. Поліморфізм гена IFNL4 – як предиктор ефективності лікування хронічного гепатиту С у пацієнтів з України. //Цитологія і генетика -2016. - Т.50, №5. - С.79-84.

22. Gulkovskiy R. V., Sivolob A.V., Livshits L. A. Association of the EPHA1 gene polymorphism with idiopathic mild intellectual disability. //Biopolymers and Cell. 2015. v. 31. No. 4 p. 272–278.

23. Kravchenko S. A., Chernushyn S. Yu., Kucherenko A. M., Soloviov O. O., Livshits L. A. Development of MLPA approach for SNP detection in MTHFR, F and F2 genes. //Biopolymers and Cell. 2015. v. 31. No. 4 p. 309-315.

24. Пампуха В.М., Кучеренко А.М., Мороз Л.В., Лівшиць Л.А. Фармако-генетичні маркери прогнозу перебігу лікування хронічного гепатиту С. //Журнал НАМН України. 2015, т.21 №2, с. 181-188.

Періодична література (фахові журнали):

Cytology and Genetics (Цитологія і генетика)

Biopolymers and Cell (Біополімери і клітини)

Журнал Національної Академії Медичних Наук України



PH Farmakogenetic

Fertility Sterility

EJ of Human Genetics

AJ of Human Genetics

AJ of Medical Genetics