

**МІНІСТЕРСТВО ОХОРОНИ ЗДОРОВ'Я УКРАЇНИ
ОДЕСЬКИЙ НАЦІОНАЛЬНИЙ МЕДИЧНИЙ УНІВЕРСИТЕТ**

Кафедра клінічної імунології, генетики та медичної біології

**СИЛАБУС НАВЧАЛЬНОЇ ДИСЦИПЛІНИ
«МЕДИЧНА ГЕНЕТИКА»**

Обсяг навчальної медицини	Загальна кількість годин на дисципліну: 90 годин, 3 кредити Семестр: VII-VIII. IV рік навчання.
Дні, час, місце	За розкладом занять. Кабінети кафедри клінічної імунології, генетики і медичної біології, вул. Ольгіївська, 4, 3-й поверх
Викладачі	Бажора Юрій Іванович: д.мед.н., професор Шевеленкова Алла Володимирівна: к.мед.н., доцент Чеснокова Марина Михайлівна, к.мед. н., доцент
Контактна інформація	Довідки за телефонами: Шевеленкова Алла Володимирівна 097-27-65-754 Гарбуз Галина Володимирівна, Саранча Анжела Михайлівна, Боброва Вікторія Миколаївна лаборанти кафедри 728-54-74 E-mail: Шевеленкова Алла Володимирівна: <i>shevel2003@ukr.net</i> Очні консультації: з 14.00 до 17.00 кожного четверга, з 9.00 до 14.00 кожної суботи Онлайн - консультації: з 16.00 до 18.00 кожного четверга, з 9.00 до 14.00 кожної суботи. Посилання на онлайн - консультацію надається кожній групі під час занять окремо.

КОМУНІКАЦІЯ

Комунікація зі здобувачами буде здійснюватися аудиторно (очно).

Під час дистанційного навчання комунікація здійснюється через платформу Microsoft Teams, а також через листування електронною поштою, месенджери Viber (через створені у Viber групи для кожної групи, окремо через старосту групи).

АНОТАЦІЯ НАВЧАЛЬНОЇ ДИСЦИПЛІНИ

Предметом вивчення навчальної дисципліни «Медична генетика» є спадкові захворювання та патологія зі спадковою схильністю в людини.

Пререквізити і постреквізити курсу. (Місце навчальної дисципліни в освітній програмі).

Навчальна дисципліна «Медична генетика» базується на вивченні студентами I-III курсів таких дисциплін, як «Медична біологія», «Біологічна та біоорганічна хімія», «Патологічна фізіологія», «Патоморфологія», «Пропедевтика внутрішньої медицини». У свою чергу, навчальна дисципліна «Медична генетика» закладає основи для вивчення таких дисциплін, як «Педіатрія», «Акушерство та гінекологія», «Судова медицина».

Метою викладання навчальної дисципліни «Медична генетика» є формування знань, компетентностей, практичних навичок і вмінь із етіології, патогенезу, клінічних проявів, діагностики та профілактики спадкової патології людини.

Завдання навчальної дисципліни:

1. Пояснювати етіологію хромосомних, моногенних і мультифакторіальних хвороб.
2. Розпізнавати загальні прояви спадкової патології, діагностувати природжені морфогенетичні варіанти розвитку, правильно використовувати відповідну термінологію при описанні клінічної картини та фенотипу хворого.
3. Відбирати з контингенту хворих осіб для проведення цитогенетичних, спеціальних біохімічних і молекулярно-генетичних досліджень.
4. Робити попередній висновок щодо генетичного ризику при найбільш розповсюджених моногенних та хромосомних захворюваннях.
5. Визначати групи підвищеного ризику за розвитком спадкових хвороб.
6. Пропонувати профілактичні заходи, спрямовані на запобігання виникнення спадкових і природжених захворювань.

Очікувані результати.

Унаслідок вивчення дисципліни «Медична генетика» студенти повинні

ЗНАТИ:

Знати:

- класифікацію мутацій і мутагенних факторів,
- поняття, ефекти геномного імпринтингу,
- летальні ефекти мутацій (їхнє значення в перинатальній, ранній дитячій і дитячій смертності, зв'язок з безпліддям, спонтанним абортom),
- класифікацію спадкової патології,
- морфогенетичні варіанти та їх значення в діагностиці спадкових синдромів і природжених станів.
- етіологію, патогенез, класифікацію природжених вад розвитку, класифікацію тератогенних факторів,
- принципи та етапи проведення клініко-генеалогічного обстеження.
- характеристики родоводів з різними типами успадкування (аутосомно-домінантного, аутосомно-рецесивного, Х-зчепленого, мітохондріального)
- загальні симптоми хромосомних хвороб,
- особливості клінічних проявів окремих синдромів: Дауна, Патау, Едвардса, «котячого крику», Прадера-Віллі, Ангельмана, Шерешевського-Тернера, Клайнфельтера, полісомії Х, полісомії Y.
- показання до цитогенетичної та молекулярно-цитогенетичної діагностики,
- медико-генетичне консультування при хромосомних захворюваннях, можливості пренатальної діагностики хромосомних хвороб,
- загальні питання етіології та патогенезу моногенних захворювань, класифікацію моногенних захворювань,
- загальну характеристику моногенних хвороб з різними типами успадкування,
- клініку, генетику, діагностику синдрому Марфана, ахондроплазії, муковісцидозу, вродженого гіпотиреозу, фенілкетонурії, адреногенітального синдрому, синдрому фрагільної Х-хромосоми, м'язової дистрофії Дюшена-Бекера.
- загальну характеристику і класифікацію ферментопатій,
- показання до молекулярно-генетичної та біохімічної діагностики,
- принципи відбору нозологічних форм, що підлягають просіюючій доклінічній діагностиці,
- рівні профілактики спадкових хвороб, шляхи проведення профілактичних заходів,
- показання до проведення медико-генетичного консультування (МГК), мету та завдання МГК,

- принципи прекоцепційної профілактики,
- методи пренатальної діагностики, основні принципи і мету пренатального скринінгу,
- деонтологічні питання МГК, пренатальної діагностики та скринуючих генетичних програм.

Оволодіти навичками:

- побудувати та проаналізувати родовід,
 - при фізикальному обстеженні хворого виявити мікро аномалії розвитку притаманні хромосомним хворобам, виявити симптоми найбільш поширених моногенних хвороб (за списком 2),
 - проаналізувати каріотиби хворих з найбільш поширеними хромосомними хворобами, визначити тип хромосомної або геномної мутації.
 - виявити показання до молекулярно-генетичної, цитогенетичної та біохімічної діагностики спадкових хвороб.
 - Виявити показання до медико-генетичного консультування.
- Розрахувати генетичний ризик при найбільш поширених спадкових

ОПИС НАВЧАЛЬНОЇ ДИСЦИПЛІНИ

Форми і методи навчання

Дисципліна буде викладатися у формі практичних занять (30 годин), організації самостійної роботи здобувача (60 годин).

Методи навчання:

Практичні заняття: евристична бесіда, пояснення, дискусія, розв'язання ситуаційних задач, практичні роботи.

Самостійна робота: самостійна робота з рекомендованою основною та додатковою літературою, з електронними інформаційними ресурсами, самостійна робота з банком тестових завдань, самостійне розв'язання ситуаційних задач.

Зміст навчальної дисципліни

Тема 1. Класифікація і етіологія спадкових хвороб.

Тема 2. Семіотика спадкових захворювань.

Тема 3. Загальна характеристика хромосомних хвороб. Цитогенетичні методи

Тема 4. Хромосомні хвороби, пов'язані зі зміною кількості або структури аутосом.

Тема 5. Хромосомні хвороби, пов'язані зі зміною кількості статевих хромосом.

Тема 6. Загальна характеристика і класифікація моногенних хвороб. Генеалогічний метод

Тема 7. Моногенні хвороби з автосомно-домінантним типом успадкування

Тема 8. Моногенні хвороби з Х-зчепленим типом успадкування.

Тема 9. Моногенні хвороби з автосомно-рецесивним типом успадкування. Спадкові хвороби обміну.

Тема 10. Загальна характеристика та класифікація мультифакторіальних захворювань.

Тема 11. Методи лабораторної діагностики спадкових захворювань

Тема 12. Рівні та шляхи профілактики спадкових хвороб.

Тема 13. Медико-генетичне консультування. Залік.

ПЕРЕЛІК РЕКОМЕНДОВАНОЇ ЛІТЕРАТУРИ

Основна:

1. Запорожан В. М., Бажора Ю. І., Шевеленкова А. В., Чеснокова М. М. Медична генетика: Підручник для вишів. Одеса: Одес. держ. мед. ун-т, 2005. 260 с.

Додаткова:

1. Генофонд і здоров'я населення: можливості сімейного лікаря в контексті профілактики захворювань/ О.І.Тимченко, О.В. Линчак, Т.М. Поканевич, О.В. Процюк, А.М. Приходько. - К., 2012. - 71с.
2. Гречанина Ю. Б., Жаданов С. І., Гусар В. А., Васильєва О. В. / Мітохондріальні хвороби: проблеми діагностики, лікування та профілактики: Навчальний посібник, рекомендований МОЗ України для студентів вищих медичних навчальних закладів IV рівня акредитації та лікарів-інтернів. Харків, ХНМУ, 2010. 71 с.
3. Медична генетика: Підручник / За ред. чл.-кор. АМН України, професора О. Я. Гречаниної, професора Р. В. Богатирьової, професора О. П. Волосовця. Київ: Медицина, 2007. 536 с.
4. Наказ МОЗ України №641/84 від 31.12.2003. Про удосконалення медико-генетичної допомоги в Україні.
5. Наказ МОЗ України №778 від 27.11.2014. Про затвердження переліку рідкісних (орфанних) захворювань.
6. Наказ МОЗ України №723 від 15.07.2016 Уніфікований клінічний протокол первинної, вторинної (спеціалізованої), третинної (високоспеціалізованої) медичної допомоги. Муковісцидоз.
7. Наказ МОЗ України №760 від 19.11.2015 Уніфікований клінічний протокол первинної, вторинної (спеціалізованої), третинної (високоспеціалізованої) медичної допомоги. Фенілкетонурія та інші гіперфенілаланіємії.
8. Наказ МОЗ України №760 від 19.11.2015 Уніфікований клінічний протокол первинної, вторинної (спеціалізованої), третинної (високоспеціалізованої) медичної допомоги Синдром материнської фенілкетонурії.
9. Наказ МОЗ України № 685 від 20.10.2015 Уніфікований клінічний протокол первинної, вторинної (спеціалізованої), третинної (високоспеціалізованої) медичної допомоги Синдром Дауна.
10. Наказ МОЗ України № 2142 від 01.10.2021 Про забезпечення розширеного неонатального скринінгу в Україні.
11. Emery's Elements of medical genetics. 15th ed. / Peter Turnpenny, Sian Ellard. Elsevier, 2017. 400 p.
12. Lynn B. Jorde, John C. Carey, Michael J. Bamshad. Medical genetics. 5th ed. Elsevier, 2016. 356 pp.
13. Read A., Donnai D. New clinical genetics. A guide to genomic medicine. 4th ed. Scion Publishing Ltd, UK, 2021.
14. Speicher M. R., Antonarakis S. E., Motulsky F. G. Vogel and Motulsky's human genetics. Problems and approaches. 4th ed. Springer, 2010. 981 pp.
15. Young Ian. D. Medical genetics. 2nd ed. Oxford university press, 2010. 304 p.

Електронні інформаційні ресурси

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>

OMIM (Online Mendelian Inheritance in Man) – An Online Catalog of Human Genes and Genetic Disorders <https://www.omim.org>

<http://ghr.nlm.nih.gov>

<http://www.orpha.net>

<http://rarediseases.org>

ОЦІНЮВАННЯ

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.

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

САМОСТІЙНА РОБОТА ЗДОБУВАЧІВ ВИЩОЇ ОСВІТИ

Самостійна робота передбачає підготовку до кожного практичного заняття.

ПОЛІТИКА НАВЧАЛЬНОЇ ДИСЦИПЛІНИ

Політика щодо дедлайнів та перескладання:

- Пропуски занять з неповажних причин відпрацьовуються за розкладом черговому викладачу.
- Пропуски з поважних причин відпрацьовуються за індивідуальним графіком з дозволу деканату.
- Перескладання незадовільної оцінки проводиться в дні консультацій і відпрацювань; при дистанційному навчанні – в терміни, визначені й узгоджені з викладачем.

Політика щодо академічної доброчесності:

Обов'язковим є дотримання академічної доброчесності здобувачами, а саме:

- самостійне виконання всіх видів робіт, завдань, форм контролю, передбачених робочою програмою даної навчальної дисципліни;
- посилення на джерела інформації у разі використання ідей, розробок, тверджень, відомостей;
- дотримання норм законодавства про авторське право і суміжні права;
- надання достовірної інформації про результати власної навчальної (наукової) діяльності, використанні методики досліджень і джерела інформації.

Неприйнятними у навчальній діяльності для учасників освітнього процесу є:

- використання родинних або службових зв'язків для отримання позитивної або вищої оцінки під час здійснення будь-якої форми контролю результатів навчання або переваг у науковій роботі;
- використання під час контрольних заходів заборонених допоміжних матеріалів або технічних засобів (шпаргалок, конспектів, мікро-наушників, телефонів, смартфонів, планшетів тощо);

- проходження процедур контролю результатів навчання підставними особами.
За порушення академічної доброчесності здобувачі освіти можуть бути притягнені до такої академічної відповідальності:
- зниження результатів оцінювання контрольної роботи, оцінки на занятті, заліку тощо;
- повторне проходження оцінювання (контрольної роботи, заліку тощо);
- призначення додаткових контрольних заходів (додаткові індивідуальні завдання, контрольні роботи, тести тощо);
- проведення додаткової перевірки інших робіт авторства порушника.

Політика щодо відвідування та запізнь:

Відвідування всіх видів аудиторних занять (лекцій, практичних занять) є обов'язковим.

Форма одягу: медичний халат, який повністю закриває верхній одяг, або лікарська піжама, шапочка, маска, змінне взуття.

Обладнання: зошит, ручка, методичні вказівки, альбом.

Стан здоров'я: здобувачі хворі на гострі інфекційні захворювання, у тому числі на респіраторні хвороби, до заняття не допускаються.

Здобувач, який спізнився на заняття, може бути на ньому присутній, але якщо в журналі викладач поставив «нб», він повинен його відпрацювати у загальному порядку.

Використання мобільних пристроїв:

Мобільні пристрої можуть бути застосовані здобувачами з дозволу викладача, якщо вони потрібні для виконання завдання.

Поведінка в аудиторії:

Поведінка здобувачів та викладачів в аудиторіях має бути робочою та спокійною, суворо відповідати правилам, встановленим Положенням про академічну доброчесність та етику академічних взаємин в Одеському національному медичному університеті, у відповідності до Кодексу академічної етики та взаємин університетської спільноти Одеського національного медичного університету, Положенням про запобігання та виявлення академічного плагіату у науково-дослідній та освітній роботі здобувачів вищої освіти, науковців та викладачів Одеського національного медичного університету