

**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 З ДИСЦИПЛІНИ**

**МЕДИЧНА ГЕНЕТИКА**

**Рівень вищої освіти:** другий (магістерський)

**Галузь знань:** 22 «Охорона здоров'я»

**Спеціальність:** 222 «Медицина»

**Освітньо-професійна програма:** Медицина

Робоча програма складена на основі освітньо-професійної програми «Медицина», підготовки фахівців другого (магістерського) рівня вищої освіти зі спеціальності 222 «Медицина» 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 і хімії.

Протокол №   1   від «  26  »   08   2024 р.

Завідувач кафедри

 Геннадій СТЕПАНОВ


Погоджено із гарантом ОПІ

 Валерія МАРІЧЕРЕДА

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

## 1. Опис навчальної дисципліни:

Найменування показників	Галузь знань, спеціальність, спеціалізація, рівень вищої освіти	Характеристика навчальної дисципліни		
Загальна кількість: Кредитів – 3,0 Годин – 90 Змістових модулів – 5	Галузь знань 22 «Охорона здоров'я»	<i>Денна форма навчання</i>		
		<i>Вибіркова</i>		
	Спеціальність: 222 «Медицина»  Рівень вищої освіти: другий (магістерський)	<i>Рік підготовки</i>	<i>IV</i>	
		<i>Семестр</i>	<i>VII-VIII</i>	
		<i>Лекції</i>	<i>0</i>	
		<i>Практичні заняття</i>	<i>30 години</i>	
		<i>Самостійна робота</i>	<i>60 годин</i>	
		<i>У т.ч. індивідуальні завдання</i>	<i>0</i>	
<i>Форма підсумкового контролю</i>	<i>Залік</i>			

## 2. Мета та завдання навчальної дисципліни

**Мета:** формування знань та практичних навичок з етіології, патогенезу, клінічних проявів, діагностики та профілактики спадкової патології.

### **Завдання:**

1. Пояснювати етіологію хромосомних, моногенних та мультифакторіальних хвороб
2. Розпізнавати загальні прояви спадкової патології, діагностувати природжені морфогенетичні варіанти, правильно використовувати відповідну термінологію при описі клінічної картини та фенотипу хворого.
3. Відбирати з контингенту хворих осіб для проведення цитогенетичного, 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 по розвитку спадкових хвороб
6. Пропонувати профілактичні заходи, спрямовані на запобігання виникненню спадкових і природжених захворювань.

**Процес вивчення дисципліни спрямований на формування елементів наступних компетентностей:**

**Інтегральна компетентність:** Здатність розв'язувати типові та складні задачі, у тому числі дослідницького та інноваційного характеру у сфері медицини. Здатність продовжувати навчання з високим ступенем автономії.

### • **Загальних (ЗК):**

ЗК1 Здатність до абстрактного мислення, аналізу та синтезу.

ЗК2. Здатність вчитися і оволодівати сучасними знаннями

ЗК3. Здатність застосовувати знання у практичних ситуаціях

ЗК4. Знання та розуміння предметної галузі та розуміння професійної діяльності

ЗК11. Здатність до пошуку, опрацювання та аналізу інформації з різних джерел

ЗК17. Прагнення до збереження навколишнього середовища

- **Спеціальних (СК):**

СК1. Здатність збирати медичну інформацію про пацієнта і аналізувати клінічні дані

СК2. Здатність до визначення необхідного переліку лабораторних та інструментальних досліджень та оцінки їх результатів

СК24. Дотримання етичних принципів при роботі з пацієнтами, лабораторними тваринами

**Програмні результати навчання (ПРН)**, формуванню яких сприяє навчальна дисципліна:

ПРН2. Розуміння та знання фундаментальних і клінічних біомедичних наук, на рівні достатньому для вирішення професійних задач у сфері охорони здоров'я.

ПРН4. Виділяти та ідентифікувати провідні клінічні симптоми та синдроми (за списком 1); за стандартними методиками, використовуючи попередні дані анамнезу хворого, дані огляду хворого, знання про людину, її органи та системи, встановлювати попередній клінічний діагноз захворювання (за списком 2).

ПРН21. Відшукувати необхідну інформацію у професійній літературі та базах даних інших джерелах, аналізувати, оцінювати та застосовувати цю інформацію.

**У результаті вивчення навчальної дисципліни студент повинен:**

**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.
- характеристику 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, вродженого гіпотиреозу, фенілкетонурії, 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.

**Вміги:**

- 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 хворобах

### **3. Зміст навчальної дисципліни**

#### **Змістовий модуль 1. Спадковість і патологія. Роль спадковості в патології людини. Пропедевтика спадкових хвороб.**

##### **Тема 1. Класифікація і етіологія спадкових хвороб.**

Предмет і завдання медичної генетики. Роль медико-генетичних знань у практичній роботі лікаря. Місце медичної генетики у системі медичних знань, взаємозв'язок медичної генетики з іншими клінічними й медико-профілактичними дисциплінами. Зростання питомої ваги спадкової патології у структурі захворюваності, смертності та інвалідизації населення. Відносний ріст кількості спадкових хвороб: популяційно-генетичні, екологічні, соціально-економічні й демографічні аспекти.

Класифікація спадкової патології. Моногенні хвороби. Хвороби із спадковою схильністю. Хромосомні хвороби.

Мутації як етіологічні фактори. Геномні, хромосомні й генні мутації. Причини мутацій. Спонтанний і індукований мутагенез. Фізичні, хімічні, біологічні мутагени. Соматичні та генеративні мутації. Хвороби соматичних клітин.

Епігенетичні мутації. Хромосомний і геномний імпринтинг (зміст, поняття, ефекти).

Спадковість і клінічна картина. Клінічний поліморфізм і модифікуючий вплив генотипу на прояви патологічної мутації. Генетичні аспекти поліморфізму спадкової патології.

Спадковість і наслідки захворювань. Летальні ефекти мутацій (їхнє значення в перинатальній, ранній дитячій смертності, зв'язок з безпліддям, мимовільним викиднем).

##### **Тема 2. Семіотика спадкових захворювань.**

Семіотика спадкових захворювань. Плейотропність дії генів і множинний характер ураження при спадковій патології. Первинна та вторинна плейотропія у клініці спадкових хвороб. Особливості проявів спадкових хвороб. Спадкові хвороби з пізнім проявом. Прогредієнтний характер перебігу. Ураженість різних органів та систем: полісистемність ураження. Резистентність до терапії при деяких формах.

Родина як об'єкт медико-генетичного спостереження: необхідність сімейного підходу. Особливості збору анамнезу й клінічного огляду хворих та їхніх родичів, що сприяють діагностиці природженої і спадкової патології.

Морфогенетичні варіанти розвитку (мікроаномалії, мікроознаки, ознаки дизембріогенезу), їх генез, постнатальна модифікація. Загальні й специфічні морфогенетичні варіанти: значення в діагностиці спадкових синдромів і природжених станів.

Вади розвитку: первинні та вторинні. Ізольовані, системні та множинні природжені вади розвитку. Поняття синдрому, асоціації, деформації, дисплазії. Узгодженість характеру порушень з етапами онтогенезу: гамето-, бласто-, ембріо- та фетопатія. Етіологічна гетерогенність ПВР. Спадкові, тератогенні, мультифакторіальні вади розвитку. Тератогенні фактори.

## **Змістовий модуль 2. Хромосомні хвороби**

### **Тема 3. Загальна характеристика хромосомних хвороб. Цитогенетичні методи**

Класифікація хромосомних хвороб. Вік батьків і частота хромосомних хвороб у дітей.

Патогенез хромосомних хвороб. Летальні ефекти хромосомних і геномних мутацій (спонтанний аборт, мертвонародження, рання дитяча смертність).

Загальні симптоми хромосомних хвороб. Особливості перебігу вагітності при хромосомних синдромах. Вади розвитку, втягнення різних систем у патологічний процес, черепно-лицьова дизморфія, затримка темпів психомоторного розвитку, розумова відсталість, ендокринопатія. Прогредієнтний перебіг.

Методи діагностики хромосомних хвороб. Цитогенетичні методи.

Медико-генетичне консультування. Пренатальна діагностика хромосомних хвороб.

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

Особливості клінічних проявів синдрому Дауна. Особливості клінічних проявів і цитогенетика синдромів Патау, Едвардса, "котячого крику", Ангельмана, Прадера-Віллі. Популяційна частота. Можливості терапії й реабілітації хворих. Медико-генетичне консультування, пренатальна діагностика.

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

Особливості клінічних проявів і цитогенетика синдромів Шерешевського-Тернера, Клайнфельтера, трисомії X, полісомії Y. Популяційна частота. Можливості терапії й реабілітації хворих.

Медико-генетичне консультування, пренатальна діагностика.

## **Змістовий модуль 3. Моногенні хвороби**

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

Загальні питання етіології та патогенезу моногенних захворювань. Клінічна значимість явищ неповної пенетрантності, варіаційної експресивності і модифікуючих факторів навколишнього середовища у структурі причин клінічної різноманітності етіологічно єдиних форм спадкової патології. Генетична гетерогенність клінічно подібних форм захворювань. Аспекти гетерогенності: поліалелізм, полілокусність (клінічні приклади). Поняття про гено-, фено- і нормокопії.

Поширені та орфанні форми. Поширеність серед різних контингентів.

Класифікації моногенних захворювань: етіологічна (генетична), органно-системна, патогенетична.

Генеалогічний метод. Етапи проведення клініко-генеалогічного обстеження. Основні поняття: родовід, пробанд, легенда родоводу, умовні позначення. Методика збирання генеалогічної інформації та її особливості при різних видах патології.

Значення клініко-генеалогічного методу в клінічній практиці для з'ясування природи захворювання, оцінки клінічних проявів, диференціальної діагностики спадкових форм патології, вивчення генетичної гетерогенності захворювань, оцінки ризику виникнення нових випадків захворювань у родині, прогноз хвороби та життя.

Критерії різних типів спадкування: аутосомно-домінантного, аутосомно-рецесивного, Х-зчепленого доміантного, Х-зчепленого рецесивного, голандричного, мітохондріального. Характер родоводів, співвідношення статей, сегрегація патологічних ознак у родинах. Залежність характеру родоуду від частоти генів у популяції. Рецесивна патологія і кровне споріднення. Поняття "спорадичний випадок", можливі причини "спорадичних випадків" у родині, мутацій *de novo*. Феномен антиципації.

#### **Тема 7. Моногенні хвороби з аутосомно-домінантним типом успадкування**

Моногенні хвороби з аутосомно-домінантним типом успадкування. Загальна характеристика. Синдроми Марфана, ахондроплазія. Фенотипи і генотипи хворих. Принципи діагностики. Медико-генетичне консультування.

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

Хвороби зчеплені з Х-хромосомой. Загальна характеристика. Синдром фрагільної Х-хромосоми. М'язова дистрофія Дюшенна-Беккера. Фенотипи і генотипи хворих. Принципи діагностики. Медико-генетичне консультування.

#### **Тема 9. Моногенні хвороби з аутосомно-рецесивним типом успадкування. Спадкові хвороби обміну.**

Моногенні хвороби з аутосомно-рецесивним типом успадкування. Загальна характеристика.

Спадкові хвороби обміну: принципи класифікації, патогенез, принципи діагностики та лікування.

Клініка і генетика окремих форм моногенних хвороб (ФКУ, гіпотиреоз, муковісцидоз, адреногенітальний синдром). Частота їх у популяції, клінічні форми й варіанти, типи мутацій, патогенез, типова клінічна картина, параклінічні та лабораторні методи діагностики, симптоматична і патогенетична терапія, прогноз, реабілітація, соціальна адаптація.. Етіотропне лікування. Генно-інженерні підходи в лікуванні спадкових хвороб.

Молекулярно-генетичні та біохімічні методи діагностики моногенних захворювань

Просіюючи програми масової діагностики спадкових хвороб і гетерозиготних станів.

Мітохондріальна спадковість. Загальна характеристика мітохондріальної патології. Класифікація мітохондріальних хвороб. Приклади, загальні принципи діагностики та лікування мітохондріальної патології.

### **Змістовий модуль 4. Мультифакторіальна патологія**

#### **Тема 10. Загальна характеристика та класифікація мультифакторіальних захворювань.**

Роль спадкових факторів і факторів середовища у виникненні поширеної патології неінфекційної етіології. Поняття про схильність. Генетичний поліморфізм популяцій. Взаємодія генетичної схильності та специфічних умов навколишнього середовища в розвитку захворювань.

Загальна характеристика мультифакторіальних захворювань: висока частота в популяції; природа статево-вікових розходжень; особливості поширення генів схильності й поширеність хвороб у родинах.. Принципи розрахунку генетичного ризику.

Класифікація мультифакторіальних хвороб: хвороби з полігенною та моногенною схильністю.

Полігенна схильність як результат взаємодії неалельних генів. Природжені вади розвитку мультифакторіального походження. Приклади.

Моногенно обумовлена схильність: екогенетична патологія, фармакогенетичні реакції. Генетично обумовлені особливості біотрансформації лікарських засобів.

Онкогенетичні синдроми (ОГС). Визначення поняття, приклади. Групи генів, що беруть участь в онкогенезі. Спадково обумовлені форми неоплазій.

## **Змістовий модуль 5. Діагностика і профілактика спадкових хвороб. Медико-генетичне консультування.**

### **Тема 11. Методи лабораторної діагностики спадкових захворювань**

Показання до цитогенетичної діагностики. Класифікація цитогенетичних методів дослідження. Сучасні методи каріотипування, молекулярно-цитогенетичні методи (флуоресцентна гібридизація *in situ*), визначення статевого хроматину. Значення цитогенетичного методу в клінічній практиці: діагностика хромосомних хвороб, діагностика ряду менделюючих захворювань, пов'язаних з хромосомою нестабільністю, діагностика онкологічних захворювань і деяких форм лейкозів, оцінка мутагенних ефектів лікарських засобів, моніторинг впливів факторів навколишнього середовища.

Показання до молекулярно-генетичної діагностики. Характеристика основних методичних підходів (виділення ДНК, рестрикція ДНК, блот-гібридизація, секвенування). Метод ПЛР (полімеразної ланцюгової реакції), метод ПДРФ (поліморфізму довжин рестрикційних фрагментів). Новітні методи ідентифікації мутацій (метод ДНК – чипів).

Показання до біохімічної діагностики. Етапи біохімічної діагностики: селективний скринінг, підтверджувальна діагностика. Рівні біохімічної діагностики: первинний продукт гена, клітинний рівень, метаболіти в біологічних рідинах.

Просіюючі програми масової діагностики спадкових хвороб і гетерозиготних станів.

### **Тема 12. Рівні та шляхи профілактики спадкових хвороб.**

Види профілактики спадкових хвороб: первинна, вторинна і третинна профілактика. Рівні профілактики: прегаметичний, презіготичний, пренатальний і постнатальний. Шляхи проведення профілактичних заходів: керування пенетрантністю та експресивністю; елімінація ембріону і плода; планування родини й дітонародження; охорона навколишнього середовища. Форми профілактичних заходів: медико-генетичне консультування; пренатальна діагностика; масові просіюючі програми; "генетична" диспансеризація населення (реєстри); охорона навколишнього середовища й контроль за мутагенністю факторів середовища.

### **Тема 13. Медико-генетичне консультування. Залік.**

Медико-генетичне консультування (МГК) як вид спеціалізованої медичної допомоги населенню. Завдання МГК і показання до направлення хворих та їхніх родин на МГК. Деонтологічні та етичні питання МГК. Взаємодія лікарів при МГК. Організація медико-генетичної служби в Україні.

Пренатальна діагностика як метод профілактики. Загальні показання до пренатальної діагностики. Неінвазивні методи пренатальної діагностики: ультразвукове дослідження, визначення рівня біохімічних маркерів у сироватці крові вагітних, НІПТ.

Інвазивні методи. Методи одержання плодового матеріалу: хоріон- і плацентобіопсія, амніо- і кордоцентез. Показання, терміни, протипоказання і можливі ускладнення. Деонтологічні та етичні питання, що виникають при проведенні допологової діагностики.

Масовий скринінг новонароджених. Принципи відбору нозологічних форм, що підлягають просіюючій доклінічній діагностиці. Характеристика основних програм діагностики фенілкетонурії, природженого гіпотиреозу, адреногенітального синдрому, муковісцидозу. Діагностика гетерозиготних станів у групах високого генетичного ризику. Деонтологічні питання просіюючих програм.



#### 4. Структура навчальної дисципліни

Тема	Кількість годин			
	Всього	У тому числі		
		Л	ПЗ	СРЗ
<b><i>Змістовий модуль 1. Спадковість і патологія. Роль спадковості в патології людини. Препедевтика спадкової патології.</i></b>				
Тема 1. Класифікація і етіологія спадкових хвороб	9	0	4	5
Тема 2. Семіотика спадкових хвороб.	6	0	2	4
<i>Разом за змістовим модулем</i>	15	0	6	9
<b><i>Змістовий модуль 2. Хромосомні хвороби</i></b>				
Тема 3. Загальна характеристика хромосомних хвороб. Цитогенетичні методи діагностики.	6	0	2	4
Тема 4. Хромосомні хвороби, пов'язані зі зміною кількості або структури аутосом.	7	0	2	5
Тема 5. Хромосомні хвороби, пов'язані зі зміною кількості статевих хромосом.	6	0	2	4
<i>Разом за змістовим модулем</i>	19	0	6	13
<b><i>Змістовий модуль 3. Моногенні хвороби</i></b>				
Тема 6. Загальна характеристик і класифікація моногенних хвороб. Генеалогічний метод.	6	0	2	4
Тема 7. Моногенні хвороби з автосомно-домінантним типом успадкування.	7	0	2	5
Тема 8. Моногенні хвороби з Х-зчепленим типом успадкування	6	0	2	4
Тема 9. Моногенні хвороби з автосомно-рецесивним типом успадкування. Спадкові хвороби обміну.	7	0	2	5
<i>Разом за змістовим модулем</i>	26	0	8	18
<b><i>Змістовий модуль 4. Мультифакторіальна патологія</i></b>				
Тема 10. Загальна характеристика та класифікація мультифакторіальних захворювань.	7	0	2	5
<i>Разом за змістовим модулем</i>	7	0	2	5
<b><i>Змістовий модуль 5. Діагностика і профілактика спадкових хвороб. Медико-генетичне консультування</i></b>				
Тема 11. Методи лабораторної діагностики спадкових захворювань	7	0	2	5
Тема 12. Рівні та шляхи проведення профілактики спадкових хвороб.	7	0	2	5
Тема 13. Медико-генетичне консультування. Залік	9	0	4	5
<i>Разом за змістовим модулем</i>	23	0	8	15
<b>Разом</b>	<b>90</b>	<b>0</b>	<b>30</b>	<b>60</b>

#### 5. Теми лекційних / семінарських / практичних / лабораторних занять

##### 5.1. Теми лекційних занять

Лекційні заняття не передбачені.

## 5.2. Теми семінарських занять

Семінарські заняття не передбачені

## 5.3 . Теми практичних занять

№	Тема	Кількість годин
1	Практичне заняття 1. Класифікація і етіологія спадкових хвороб	4
2	Практичне заняття 2. Семіотика спадкових хвороб	2
3	Практичне заняття 3. Загальна характеристика хромосомних хвороб. Цитогенетичні методи діагностики.	2
4	Практичне заняття 4. Хромосомні хвороби, пов'язані зі зміною кількості або структури аутосом.	2
5	Практичне заняття 5. Хромосомні хвороби, пов'язані зі зміною кількості статевих хромосом.	2
6	Практичне заняття 6. Загальна характеристика і класифікація моногенних хвороб. Генеалогічний метод	2
7	Практичне заняття 7. Моногенні хвороби з аутосомно-домінантним типом успадкування	2
8	Практичне заняття 8. Моногенні хвороби з Х-зчепленим типами успадкування	2
9	Практичне заняття 9. Моногенні хвороби з аутосомно-рецесивним типом успадкування. Спадкові хвороби обміну	2
10	Практичне заняття 10. Загальна характеристика та класифікація мультифакторіальних захворювань.	2
11	Практичне заняття 11. Методи лабораторної діагностики спадкових захворювань	2
12	Практичне заняття 12. Рівні та шляхи профілактики спадкових хвороб.	2
13	Практичне заняття 13. Медико-генетичне консультування. Залік	4
	<b>Разом</b>	<b>30</b>

## 5.4. Теми лабораторних занять

Лабораторні заняття не передбачені.

## 6. Самостійна робота здобувача вищої освіти

№ з.п.	Види СРЗ	Кількість годин
1	Підготовка до практичного заняття 1	5
2	Підготовка до практичного заняття 2	4
3	Підготовка до практичного заняття 3	4
4	Підготовка до практичного заняття 4	5
5	Підготовка до практичного заняття 5	4
6	Підготовка до практичного заняття 6	4
7	Підготовка до практичного заняття 7	5
8	Підготовка до практичного заняття 8	4
9	Підготовка до практичного заняття 9	5
10	Підготовка до практичного заняття 10	5
11	Підготовка до практичного заняття 11	5
12	Підготовка до практичного заняття 12	5
13	Підготовка до практичного заняття 13	5
	<b>Разом</b>	<b>60</b>

## 7. Методи навчання

**Практичні заняття:** бесіда, вирішення ситуаційних задач, оволодіння навичками аналізу фенотипів хворих з метою визначення клінічних проявів спадкової патології, оцінка діагностичної, прогностичної цінності морфогенетичних варіантів (мікроаномалій розвитку), відпрацювання навичок складання та аналізу родоводів, здобуття знань і оволодіння навичками з діагностики найбільш поширених форм спадкової патології.

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

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

**Поточний контроль** здійснюється на основі контролю теоретичних знань, практичних навичок і вмінь: усне опитування, тестування, оцінювання виконання практичних робіт (аналіз фенотипів хворих зі спадковими захворюваннями, аналіз родоводів), розв'язання ситуаційних завдань, оцінювання активності на занятті.

**Підсумковий контроль:** Залік

**Оцінювання поточної навчальної діяльності на практичному занятті:**

1. Оцінювання теоретичних знань з теми заняття:  
методи: опитування, співбесіда, розв'язання ситуаційних задач;  
максимальна оцінка – 5, мінімальна оцінка – 3, незадовільна оцінка – 2.
2. Оцінка практичних навичок і вмінь з теми заняття:  
Рішення типових задач, методи: оцінювання правильності виконання практичних навичок  
максимальна оцінка – 5, мінімальна оцінка – 3, незадовільна оцінка – 2;

**Критерії поточного оцінювання на практичному занятті**

<b>Оцінка</b>	<b>Критерії оцінювання</b>
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.

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

Залік здійснюється: на останньому занятті до початку екзаменаційної сесії - при стрічковій системі навчання, на останньому занятті – при цикловій системі навчання. 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.

## 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**

<b>Традиційна чотирибальна шкала</b>	<b>Багатобальна 200-бальна шкала</b>
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**

<b>Оцінка за шкалою ECTS</b>	<b>Статистичний показник</b>
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 та завдання медичної генетики. Значення генетики для медицини.
2. Класифікація мінливості. Значення модифікаційної мінливості в медичній генетики. Генокопії. Нормокопіювання.
3. Класифікація мутацій. Спонтанні та індуковані мутації, соматичні та генеративні, генні, хромосомні та геномні. Збалансовані та незбалансовані хромосомні аберації.
4. Що таке спадкові хвороби? Класифікація спадкової патології.
5. Семіотика спадкових хвороб. Особливості клінічних проявів природженої та спадкової патології.
6. Особливості огляду та фізичного обстеження хворого і членів його родини: природжені вади розвитку, мікроаномалії розвитку.
7. Синдромологічний підхід у діагностиці природженої та спадкової патології.
8. Клініко-генеалогічний метод. Методика складання родоводу. Типи успадкування.
9. Хромосомні хвороби. Етіологія та класифікація.
10. Значення хромосомних аномалій в онтогенезі. Патогенез хромосомних хвороб.
11. Загальні симптоми хромосомних хвороб.
12. Клініко-генетична характеристика синдромів Патау, Едвардса, Дауна.
13. Клініко-генетична характеристика синдрому Шерешевського-Тернера, полісомій за статевими хромосомами у чоловіків і жінок. .
14. Клініко-генетична характеристика синдромів часткових анеуплоїдій. Синдром крику кішки.
15. Клініко-генетична характеристика мікроцитогенетичних синдромів. Синдроми Ангельмана і Прадера –Віллі.
16. Геномний імпринтинг. Визначення поняття. Хвороби геномного імпринтингу. Етіологія, патогенез, клінічні форми. Синдроми Ангельмана і Прадера –Віллі.
17. Медико-генетичне консультування при хромосомних хворобах. Фактори підвищеного ризику народження дітей з хромосомними хворобами.
18. Цитогенетичний та молекулярно-цитогенетичні методи. Показання до цитогенетичних досліджень.
19. Пренатальна діагностика хромосомних хвороб.
20. Моногенні хвороби. Етіологія та класифікація.
21. Загальна характеристика аутосомно-домінантних захворювань. Клініка, генетика та діагностика синдромів Марфана, ахондроплазії.
22. Загальна характеристика аутосомно-рецесивних захворювань. Клініка, генетика та діагностика вродженого гіпотиреозу, фенілкетонурії, муковісцидозу, адреногенітального синдрому.
23. Загальні симптоми спадкових хвороб обміну. Принципи діагностики. Класифікація ферментопатій.
24. Загальна характеристика рецесивних зчеплених з Х-хромосоною хвороб. Клініка, генетика та діагностика м'язової дистрофії Дюшенна-Бекера, синдрому фрагільної Х-хромосоми.
25. Біохімічні методи. Показання до біохімічної діагностики.
26. Показання до масового біохімічного скринінгу новонароджених.
27. Молекулярно-генетичні методи. Показання та можливості методу.
28. Принципи пренатальної діагностики моногенних хвороб.
29. Загальна характеристика мітохондріальної патології. Мітохондріальна спадковість.. Класифікація мітохондріальних хвороб. Загальні принципи діагностики та

- лікування мітохондріальної патології.
30. Хвороби із спадковою схильністю (мультифакторіальні хвороби). Загальна характеристика і класифікація. Моногенні та полігенні форми мультифакторіальних хвороб
  31. Спадково обумовлені патологічні реакції на дію зовнішніх факторів. Приклади фармакогенетичних і екогенетичних синдромів.
  32. Онкогенетичні синдроми.
  33. Профілактика природженої та спадкової патології. Види профілактики.
  34. Питання планування сім'ї та прекоцепційна профілактика.
  35. Медико-генетичне консультування (МГК). Мета та задачі МГК, показання до МГК.
  36. Пренатальна діагностика (ПД). Класифікація методів: інвазивні та неінвазивні.
  37. Неінвазивні методи ПД. Методики. Показання. Терміни проведення. Можливості методу.
  38. Інвазивні методи ПД. Методики. Показання. Терміни проведення. Можливості методу. Протипоказання. Можливі ускладнення.
  39. Пренатальний скринінг першого та другого семестру вагітності.
  40. Скринінгові програми. Масові та селективні скринінгові програми.
  41. Генетичний моніторинг природженої та спадкової патології.

#### **Перелік практичних навичок**

1. Проаналізувати фенотип хворого зі спадковою патологією, встановити попередній діагноз.
2. Скласти план генетичного обстеження хворого.
3. Розрахувати генетичний ризик спадкового захворювання.
4. Скласти план пренатальної діагностики спадкового захворювання.
5. Визначити тактику ведення хворого з синдромом Дауна, Клайнфельтера, Шерешевського-Тернера, фенілкетонуриєю та іншими найбільш поширеними спадковими захворюваннями.
6. Проаналізувати каріотип хворого й визначити діагноз хромосомної патології.
7. Скласти та проаналізувати родовід, ідентифікувати тип успадкування.

#### **12.Рекомендована література**

##### **Основна:**

1. Кандиба Н.М. Генетика: курс лекцій: навчальний посібник/ Н.М. Кандиба. – Суми: Університетська книга, 2023. – 397 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. Гречаніна 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. 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.

4. Медична генетика: Підручник / За ред. чл.-кор. АМН України, професора О. Я. Гречаніної, професора Р. В. Богатирьової, професора О. П. Волосовця. Київ: Медицина, 2007. 536 с.
5. Наказ МОЗ України №641/84 від 31.12.2003. Про удосконалення медико-генетичної допомоги в Україні.
6. Наказ МОЗ України №778 від 27.11.2014. Про затвердження переліку рідкісних (орфанних) захворювань.
7. Наказ МОЗ України №723 від 15.07.2016 Уніфікований клінічний протокол первинної, вторинної (спеціалізованої), третинної (високоспеціалізованої) медичної допомоги. Муковісцидоз.
8. Наказ МОЗ України №760 від 19.11.2015 Уніфікований клінічний протокол первинної, вторинної (спеціалізованої), третинної (високоспеціалізованої) медичної допомоги. Фенілкетонурия та інші гіперфенілаланінемії.
9. Наказ МОЗ України №760 від 19.11.2015 Уніфікований клінічний протокол первинної, вторинної (спеціалізованої), третинної (високоспеціалізованої) медичної допомоги Синдром материнської фенілкетонурии.
10. Наказ МОЗ України № 685 від 20.10.2015 Уніфікований клінічний протокол первинної, вторинної (спеціалізованої), третинної (високоспеціалізованої) медичної допомоги Синдром Дауна.
11. Наказ МОЗ України № 2142 від 01.10.2021 Про забезпечення розширеного неонатального скринінгу в Україні.
12. Emery's Elements of medical genetics. 15th ed. / Peter Turnpenny, Sian Ellard. Elsevier, 2017. 400 p.
13. Lynn B. Jorde, John C. Carey, Michael J. Bamshad. Medical genetics. 5th ed. Elsevier, 2016. 356 pp.
14. Read A., Donnai D. New clinical genetics. A guide to genomic medicine. 4th ed. Scion Publishing Ltd, UK, 2021.
15. Speicher M. R., Antonarakis S. E., Motulsky F. G. Vogel and Motulsky's human genetics. Problems and approaches. 4th ed. Springer, 2010. 981 pp.
16. Young Ian. D. Medical genetics. 2<sup>nd</sup> ed. Oxford university press, 2010. 304 p.

### 13. 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>

<https://www.rare-diseases.com.ua/>