

Одеський національний медичний університет
Факультет медичний № 1
Кафедра клінічної імунології, генетики і медичної біології

СИЛАБУС
НАВЧАЛЬНОЇ ДИСЦИПЛІНИ «МЕДИЧНА ГЕНЕТИКА»

Обсяг	1 кредит/30 годин
Семестри, рік	VII-VIII семестри, 4-й рік навчання
Дні, час, місце	Згідно розкладу в аудиторії кафедри клінічної імунології, генетики і медичної біології, вул. Ольгіївська, 4
Викладачі	Бажора Юрій Іванович, д.мед.н., професор Сметюк Олена Олексіївна, к.мед.н., доцент Ткачова Олена Миколаївна, к.біол.н., доцент Чеснокова Марина Михайлівна, к.мед.н, доцент Шевеленкова Алла Володимирівна, к.мед.н., доцент
Контактні телефони	Ткачова Олена Миколаївна: (068)663-23-95 Шевеленкова Алла Володимирівна: (098)367-62-20
E-mail	Ткачова Олена Миколаївна: en.tkachova@gmail.com Шевеленкова Алла Володимирівна: shevel2003@ukr.net
Робоче місце	Кабінети кафедри клінічної імунології, генетики і медичної біології, вул. Ольгіївська, 4
Консультації	<i>Очні консультації:</i> щочетверга – з 14:00 до 17:00, щосуботи – з 09:00 до 13:00. <i>При дистанційному онлайн-навчанні консультації:</i> щочетверга – з 14:00 до 17:00, щосуботи – з 09:00 до 13:00 на платформах <i>Microsoft Teams, Zoom, Telegram, Viber</i>

КОМУНІКАЦІЯ

Комунікація зі студентами буде здійснюватися через очні зустрічі, за допомогою телефону, E-mail. У разі переходу на дистанційне онлайн-навчання комунікація зі студентами буде здійснюватися за допомогою телефону, E-mail та платформ *Microsoft Teams, Zoom, Telegram, Viber*.

АНОТАЦІЯ КУРСУ

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:

- частоту природженої та спадкової патології в різні періоди онтогенезу;
- класифікацію мутацій і мутагенних чинників, поняття, ефекти геномного імпринтингу;
- летальні наслідки мутацій (їх значення в перинатальній, ранній дитячій і дитячій смертності, зв'язок із непліддям, спонтанними абортами);
- класифікацію спадкової патології;
- морфогенетичні варіанти, їх значення в діагностиці спадкових синдромів і природжених станів;
- етіологію, патогенез, класифікацію природжених вад розвитку і тератогенних чинників;
- принципи і етапи проведення клініко-генеалогічного обстеження;
- характеристики родоводів із різними типами успадкування (автосомно-домінантним, автосомно-рецесивним, Х-зчепленим домінантним, Х-зчепленим рецесивним, Y-зчепленим, мітохондріальним);
- 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 проведення цитогенетичної та молекулярно-цитогенетичної діагностики;

- медико-генетичне консультування при хромосомних захворюваннях;
- пренатальну діагностику хромосомних хвороб;
- загальні питання етіології та патогенезу, класифікацію моногенних захворювань;
- загальну характеристику моногенних хвороб із різними типами успадкування;
- клініку, генетику, діагностику синдрому Марфана, ахондроплазії, муковісцидозу, природженого гіпотиреозу, фенілкетонурії, адреногенітального синдрому, синдрому фрагільної Х-хромосоми, м'язової дистрофії Дюшенна-Беккера;
- загальну характеристику мітохондріальної патології, приклади мітохондріальних хвороб (синдроми *MERRF*, *MELAS*);
- загальну характеристику та класифікацію ферментопатій;
- показання до проведення молекулярно-генетичної та біохімічної діагностики, етапи біохімічної діагностики;
- принципи відбору нозологічних форм, які підлягають «просіювальній» доклінічній діагностиці;
- поняття про генетичну схильність, приклади генів генетичної схильності, генетичний поліморфізм людських популяцій;
- загальну характеристику мультифакторіальних хвороб, принципи їх класифікації;
- приклади мультифакторіальних хвороб із моногенно обумовленою та полігенною схильністю;
- загальну характеристику онкогенетичних, фармакогенетичних і екогенетичних синдромів;
- рівні профілактики спадкових хвороб, шляхи проведення профілактичних заходів;
- показання до проведення медико-генетичного консультування (МГК), мету і завдання МГК;
- принципи прекоцепційної профілактики;
- методи пренатальної діагностики, основні принципи та мету пренатального скринінгу;
- загальні принципи лікування спадкових хвороб, реабілітації та соціальної адаптації хворих.

УМІТИ:

- провести бесіду з пацієнтом із метою збирання генеалогічного анамнезу, побудувати і проаналізувати родовід;
- при фізикальному обстеженні хворого виявити мікроаномалії розвитку, притаманні хромосомним хворобам, а також симптоми найбільш розповсюджених моногенних хвороб;
- проаналізувати каріотиби хворих із найбільш розповсюдженими хромосомними хворобами, визначити вид хромосомної аберації чи геномної мутації;

- виявити показання до молекулярно-генетичної, цитогенетичної та біохімічної діагностики спадкових хвороб;
- виявити показання до медико-генетичного консультування;
- розрахувати генетичний ризик при найбільш розповсюджених спадкових хворобах.

ОПИС КУРСУ

Форми та методи навчання.

Курс буде викладено в формі практичних занять (20 год.) і організації самостійної роботи студентів (10 год.).

Під час викладання навчальної дисципліни «Медична генетика» використовуються методи проблемного викладу, а також пояснювально-ілюстративний, репродуктивний і евристичний методи.

Передбачено проведення індивідуальних і групових консультацій.

Зміст навчальної дисципліни:

Тема 1. Класифікація і етіологія спадкових хвороб.

Тема 2. Семіотика спадкових хвороб.

Тема 3. Клініко-генеалогічний метод.

Тема 4. Загальна характеристика хромосомних хвороб. Синдром Дауна.

Тема 5. Клініка основних форм хромосомних хвороб.

Тема 6. Моногенні хвороби з автосомно-домінантним і Х-зчепленим типами успадкування.

Тема 7. Моногенні хвороби з автосомно-рецесивним типом успадкування. Спадкові хвороби обміну.

Тема 8. Лабораторна діагностика спадкових хвороб.

Тема 9. Рівні та шляхи проведення профілактики спадкових хвороб.

Медико-генетичне консультування.

Тема 10. Загальна характеристика та класифікація мультифакторіальних захворювань. **Диференційний залік.**

Перелік рекомендованої літератури.

Основна література:

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.

2. Запорожан В. М., Бажора Ю. І., Шевеленкова А. В., Чеснокова М. М. Медицинская генетика: Учебник для вузов. Одеса: Одес. гос. мед. ун-т, 2012. 260 с.

Додаткова література:

1. Бочков Н. П., Пузырёв В. П., Смирнихина С. А. Клиническая генетика. 4-е изд., перераб. и доп. М.: ГЭОТАР-МЕД, 2011. 592 с.

2. Врождённые пороки развития: Практическое руководство / В. Н. Запорожан, И. Л. Бабий, С. Р. Галич [и др.]. Одесса: ОНМедУ, 2012. 320 с.

3. Генетическая медицина / В. Н. Запорожан, В. А. Кордюм, Ю. И. Бажора и др.; Под ред. В. Н. Запорожана. Одесса: Одес. гос. мед. ун-т, 2008. 432 с.
4. Генетика человека по Фогелю и Мотулски. Проблемы и подходы / Ред. М. Р. Спейчер, С. Е. Анонаракис, А. Г. Мотулски: Пер. с англ. А. Ш. Латыпов; Научн. ред. В. С. Баранов. 4-е изд. СПб.: Изд-во Н-Л, 2013. 1056 с.
5. 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.
6. Клиническая генетика. Учебное пособие к практическим занятиям / Бажора Ю. И., Шевеленкова А. В., Живац З. Н. и др. Одеса: Одес. гос. мед. ун-т, 2001. 146 с.
7. Козлова С. И., Демикова Н. С. Наследственные синдромы и медико-генетическое консультирование: Атлас-справочник. 3-е изд., перераб. и доп. М.: Т-во научных изданий КМК; Авторская академия, 2007. 448 с.
8. Кеннет Л. Джонс. Наследственные синдромы по Дэвиду Смиту. Атлас-справочник. Пер. с англ. М., Практика, 2011. 1024 с.
9. 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.
10. Медицинская генетика: Учебник / Кол. авт.; Под ред. чл.-кор. АМН Украины, профессора Е. Я. Гречаниной, профессора Р. В. Богатыревой, профессора А. П. Волосовца. К.: ВСИ «Медицина», 2010. 552 с.
11. Гречанина Ю. Б., Гречанина Е. Я., Белецкая С. В. Метаболические болезни: Учебное пособие. Харьков: ХНМУ, 2016. 204 с.
12. Ньюсбаум Р. Л., Мак-Нинес Р. Р., Виллард Х. Ф. Медицинская генетика: Учебное пособие / Пер с англ.. А. Ш. Латышова; Под. ред. Н. П. Бочкова. М.: ГЭОТАР-Медиа, 2010. 624 с.
13. Emery's Elements of medical genetics. 15th ed. / Peter Turnpenny, Sian Ellard. Elsevier, 2017. 400 p.
14. Lynn B. Jorde, John C. Carey, Michael J. Bamshad. Medical genetics. 4th ed. Elsevier, 2010. 368 pp.
15. Speicher M. R., Antonarakis S. E., Motulsky F. G. Vogel and Motulsky's human genetics. Problems and approaches. 4th addition. Springer, 2010. 981 pp.
16. Young Ian. D. Medical genetics. 2nd ed. Oxford university press, 2010. 304 p.

Інформаційні ресурси:

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

<https://www.orpha.net>

<https://rarediseases.org>

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

ОЦІНЮВАННЯ

Поточний контроль здійснюється на кожному практичному занятті відповідно до конкретних цілей теми. Оцінка поточної успішності виставляється за результатами:

- співбесіди на практичному занятті;
- розв'язання ситуаційних задач;
- аналізу фенотипів хворих зі спадковими захворюваннями;
- аналізу родоводів;
- відповіді на тестові завдання з множинною вибіркою.

При засвоєнні кожної теми за поточну навчальну діяльність студенту виставляється оцінка за чотирибальною (традиційною) шкалою.

Значення оцінки **«відмінно»**. Студент виявляє особливі творчі здібності, вміє самостійно здобувати знання, без допомоги викладача знаходить і опрацьовує необхідну інформацію, вміє використовувати набуті знання та вміння для прийняття рішень у нестандартних ситуаціях, переконливо аргументує відповіді, самостійно розкриває власні обдарування та нахили.

Значення оцінки **«добре»**. Студент вільно володіє вивченим обсягом матеріалу, застосовує його на практиці, вільно розв'язує задачі в стандартних ситуаціях, самостійно виправляє допущені помилки, кількість яких незначна.

Значення оцінки **«задовільно»**. Студент відтворює значну частину теоретичного матеріалу, виявляє знання та розуміння основних положень; за допомогою викладача може аналізувати навчальний матеріал, виправляти помилки, серед яких є значна кількість суттєвих.

Значення оцінки **«незадовільно»**. Студент володіє матеріалом на рівні окремих фрагментів, які становлять незначну частину навчального матеріалу.

Наприкінці вивчення навчальної дисципліни поточна успішність розраховується як середній поточний бал, тобто середнє арифметичне всіх отриманих студентом оцінок за традиційною шкалою, округлене до 2 (двох) знаків після коми, наприклад: 4,75.

На останньому практичному занятті викладач зобов'язаний оголосити студентам результати їх поточної академічної успішності, академічну заборгованість (якщо така є).

Підсумковий контроль знань із навчальної дисципліни.

Підсумковий контроль із навчальної дисципліни – диференційний залік. До диференційного заліку допускаються лише ті студенти, які не мають академічної заборгованості й отримали середній бал за поточну навчальну діяльність не менше ніж 3,00.

Диференційний залік проводиться у вигляді письмової відповіді студента. Кожне завдання включає 40 тестових завдань, аналіз родоходу, фенотипу хворого зі спадковою патологією, ситуаційну задачу та 2 теоретичних питання. Диференційний залік оцінюється за чотирибальною шкалою.

При дистанційному онлайн-навчанні диференційний залік проводиться в усній формі у вигляді співбесіди з обов'язковим аналізом фенотипів хворих, родоходів.

Оцінка за навчальну дисципліну – це на 50 % поточна успішність (середнє арифметичне всіх поточних оцінок студента) та на 50 % – оцінка на диференційному заліку.

Для кінцевого оцінювання навчальної дисципліни за чотирибальною традиційною (національною) шкалою спочатку розраховується середній бал за дисципліну як середнє арифметичне двох складових:

1) Середній поточний бал як арифметичне всіх поточних оцінок (розраховується як число, округлене до 2 (двох) знаків після коми, наприклад: 4,76);

2) Традиційна оцінка за диференційний залік.

Середній бал за навчальну дисципліну переводиться в традиційну оцінку з дисципліни за чотирибальною шкалою та розцінюється як співвідношення цього середнього арифметичного до проценту засвоєння необхідного об'єму знань із дисципліни.

Середній бал за дисципліну	Відношення отриманого студентом середнього балу за дисципліну до максимально можливої величини цього показника	Оцінка з дисципліни за чотирибальною шкалою (традиційна оцінка)
4,45-5,0	90-100 %	«5»
3,75-4,44	75-89 %	«4»
3,0-3,74	60-74 %	«3»

Традиційна оцінка з навчальної дисципліни конвертується в оцінку за 200-бальною шкалою та в подальшому ранжується за рейтинговою шкалою (ECTS).

Самостійна робота студентів (СРС).

СРС передбачає самостійне опрацювання таких тем:

Тема 1 «*Мітохондріальні хвороби. Лізосомні хвороби накопичення*», яка передбачена темою заняття поряд із аудиторною роботою, оцінюється під час поточного контролю теми «*Моногенні хвороби з автосомно-рецесивним типом успадкування. Спадкові хвороби обміну*» та на підсумковому занятті.

Тема 2 «*Мультифакторіальні хвороби. Фармакогенетичні, екогенетичні та онкогенетичні синдроми*» виносяться лише на самостійну роботу. Засвоєння матеріалу перевіряється на підсумковому занятті.

ПОЛІТИКА КУРСУ

Політика щодо дедлайнів та перескладання.

До диференційного заліку допускаються лише ті студенти, які не мають академічної заборгованості (відвідали всі практичні заняття) і мають середній бал за поточну навчальну діяльність не менше ніж 3,00. Пропущені заняття і

незадовільні оцінки студент може відпрацювати протягом циклу кожного дня (після завершення занять), а після закінчення вивчення циклу – в дні консультацій і відпрацювань (щочетверга та щосуботи).

Якщо студент отримав незадовільну оцінку з навчальної дисципліни, то протягом місяця він може відпрацювати диференційний залік без дозволу декана, друге перескладання диференційного заліку – наприкінці семестру за затвердженим деканом факультету графіком.

Політика щодо академічної доброчесності.

Дотримання академічної доброчесності здобувачами освіти передбачає:

- ♦ самостійне виконання навчальних завдань, завдань поточного та підсумкового контролів;
- ♦ посилення на джерела інформації в разі використання ідей, розробок, тверджень, відомостей;
- ♦ надання достовірної інформації про результати власної (наукової, творчої) діяльності, використанні методики досліджень і джерела інформації.

Неприйнятними в навчальній діяльності для учасників освітнього процесу є:

- використання під час контрольних заходів заборонених допоміжних матеріалів або технічних засобів (шпаргалок, конспектів, мікронавушників, телефонів, смартфонів, планшетів тощо);
- проходження процедур контролю результатів навчання підставними особами.

За порушення академічної доброчесності здобувачі освіти можуть бути притягнені до такої академічної відповідальності:

- повторне складання диференційного заліку;
- призначення додаткових контрольних заходів (індивідуальні завдання, контрольні роботи, тести тощо);

Політика щодо відвідування та запізень.

Відвідування практичних занять є обов'язковим. Запізнення студента дозволяється не більше ніж на 10 хвилин і лише з поважної причини.

Мобільні пристрої.

Мобільні пристрої під час аудиторних занять можна використовувати лише з дозволу викладача.

Поведінка в аудиторії.

Під час перебування в аудиторії важливі доброзичливість, коректність, повага до викладача та одногрупників, толерантність до протилежної точки зору, конструктивний підхід до розв'язання проблем, дотримання етики академічних стосунків.