

МІНІСТЕРСТВО ОХОРОНИ ЗДОРОВ'Я УКРАЇНИ
ОДЕСЬКИЙ НАЦІОНАЛЬНИЙ МЕДИЧНИЙ УНІВЕРСИТЕТ
Кафедра клінічної імунології, генетики і медичної біології

Силабус навчальної дисципліни
«Медична генетика»

Обсяг навчальної дисципліни	Загальна кількість годин на дисципліну: 45 годин, 1,5 кредитів. Семестр: VII-VIII. 4 рік навчання.
Дні, час, місце проведення навчальної дисципліни	За розкладом занять. Кабінети кафедри клінічної імунології, генетики і медичної біології, вул. Ольгіївська, 4, 3-й поверх
Викладач(-і)	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 Е-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 дисципліни є спадкові захворювання та патологія зі спадковою схильністю в людини.

Пререквізити і постреквізити дисципліни (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 дисципліни є формування знань, компетентностей, практичних навичок і вмінь із етіології, патогенезу, клінічних проявів, діагностики та профілактики спадкової патології людини.

Завдання 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.

У результаті вивчення навчальної дисципліни здобувач 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, 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 преконцепційної профілактики,
 - методи пренатальної діагностики, основні принципи і мету пренатального скринінгу,
 - деонтологічні питання МГК, пренатальної діагностики та скринуючих генетичних програм.

Вміти:

- 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

Дисципліна буде викладатися у формі практичних занять (16 годин), організації самостійної роботи здобувача (29 годин).

Методи навчання: евристична бесіда, пояснення, дискусія, розв'язання ситуаційних задач, практичні роботи.

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

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

Тема 8. Рівні та шляхи проведення профілактики спадкових хвороб. Медико-генетичне консультування. Залік

Перелік рекомендованої літератури:

Основна:

1. Врождённые пороки развития: Практическое руководство /В. Н. Запорожан, И. Л. Бабий, С. Р. Галич [и др.]. Одесса: ОНМедУ, 2012. 320 с.
2. 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.
3. Гречанина Ю. Б., Гречанина Е. Я., Белецкая С. В. Метаболические болезни: Учебное пособие. Харьков: ХНМУ, 2016. 204 с.

Додаткова:

1. 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.
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. 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. Кеннет Л. Джонс. Наследственные синдромы по Дэвиду Смиуту. Атлас-справочник. Пер. с англ. М., Практика, 2011. 1024 с.
5. 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.
6. 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.
7. 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.
 8. Наказ МОЗ України №641/84 від 31.12.2003. Про удосконалення медико-генетичної допомоги в Україні.
 9. Наказ МОЗ України №778 від 27.11.2014. Про затвердження переліку рідкісних (орфанних) захворювань.
 10. Наказ МОЗ України №723 від 15.07.2016 Уніфікований клінічний протокол первинної, вторинної (спеціалізованої), третинної (високоспеціалізованої) медичної допомоги. Муковісцидоз.
 11. Наказ МОЗ України №760 від 19.11.2015 Уніфікований клінічний протокол первинної, вторинної (спеціалізованої), третинної (високоспеціалізованої) медичної допомоги. Фенілкетонурія та інші гіперфенілаланіємії.
 12. Наказ МОЗ України №760 від 19.11.2015 Уніфікований клінічний протокол первинної, вторинної (спеціалізованої), третинної (високоспеціалізованої) медичної допомоги Синдром материнської фенілкетонурії.
 13. Наказ МОЗ України № 685 від 20.10.2015 Уніфікований клінічний протокол первинної, вторинної (спеціалізованої), третинної (високоспеціалізованої) медичної допомоги Синдром Дауна.
 14. Наказ МОЗ України № 2142 від 01.10.2021 Про забезпечення розширеного неонатального скринінгу в Україні.
 15. Emery's Elements of medical genetics. 15th ed. / Peter Turnpenny, Sian Ellard. Elsevier, 2017. 400 p.
 16. Lynn B. Jorde, John C. Carey, Michael J. Bamshad. Medical genetics. 5th ed. Elsevier, 2016. 356 pp.
 17. Read A., Donnai D. New clinical genetics. A guide to genomic medicine. 4th ed. Scion Publishing Ltd, UK, 2021.
 18. Speicher M. R., Antonarakis S. E., Motulsky F. G. Vogel and Motulsky's human genetics. Problems and approaches. 4th ed. Springer, 2010. 981 pp.
 19. 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:

«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.
«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.
«3»	Здобувач недостатньо володіє матеріалом, невпевнено приймає участь в обговоренні та вирішенні ситуаційної задачі, з суттєвими помилками виконує практичну роботу.
«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 розділи освітньої програми вибіркової дисципліни, приймав активну участь у практичних заняттях, має середню поточну оцінку не менше ніж 3,0 і не має академічної заборгованості.

Можливість і умови отримання додаткових (бонусних) балів: не передбачено.

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-навушників, 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 запізень:

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