

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

Кафедра медичної біології та хімії

**СИЛАБУС НАВЧАЛЬНОЇ ДИСЦИПЛІНИ
«МЕДИЧНА ГЕНЕТИКА»**

Обсяг навчальної медицини	Загальна кількість годин на дисципліну: 90 годин, 3 кредити
Дні, час, місце проведення навчальної дисципліни	За розкладом занять. Кабінети кафедри медичної біології та хімії. м.Одеса, вул. Ольгіївська, 4, 3-й поверх
Викладачі	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, Боброва Вікторія Миколаївна лаборанти кафедри 728-54-74 E-mail: Шевеленкова Алла Володимирівна: alla.shevelenkova@onmedu.edu.ua 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

Предмет вивчення дисципліни –спадкові захворювання та патологія зі спадковою схильністю в людини.

Мета дисципліни: формування знань та практичних навичок з етіології, патогенезу, клінічних проявів, діагностики та профілактики спадкової патології. які необхідні фахівцям у галузі охорони здоров'я, зокрема медсестринства та акушерства.

Завдання навчальної дисципліни:

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. Пояснювати відбір методів лабораторної діагностики моногенних і хромосомних захворювань
4. Робити попередній висновок щодо генетичного ризику при найбільш

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

Кафедра медичної біології та хімії

розповсюджених моногенних та хромосомних захворюваннях

5. Визначати групи підвищеного ризику за розвитком спадкових хвороб
6. Пропонувати профілактичні заходи, спрямовані на запобігання виникненню спадкових і природжених захворювань.

Очікувані результати.

У результаті вивчення навчальної дисципліни здобувачі повинні;

Знати:

- Молекулярні і цитологічні основи спадковості;
- основні закони спадковості;
- класифікацію мутацій і мутагенних факторів,
- летальні ефекти мутацій (їхнє значення в перинатальній, ранній дитячій і дитячій смертності, зв'язок з безпліддям, спонтанними абортами),
- 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,
- 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,
- 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 найбільш поширені мікро аномалії розвитку притаманні спадковим захворюванням;
- проаналізувати каріотип хворого з хромосомною хворобою, що вивчається, і визначити мутацію;

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

Кафедра медичної біології та хімії

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

ОПИС НАВЧАЛЬНОЇ ДИСЦИПЛІНИ

Форми і методи навчання:

Дисципліна буде викладатися у формі практичних занять; організації самостійної роботи здобувача.

Методи навчання:

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

Самостійна робота: передбачає підготовку до кожного практичного заняття. 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

Практичне заняття 1. Клітинні основи спадковості.

Практичне заняття 2. Молекулярні основи спадковості

Практичне заняття 3. Основні закони спадковості

Практичне заняття 4. Класифікація і етіологія спадкових хвороб.

Практичне заняття 5. Семіотика спадкових хвороб, вади розвитку

Практичне заняття 6. Загальна характеристика хромосомних хвороб. Цитогенетичні методи діагностики.

Практичне заняття 7. Хромосомні хвороби, пов'язані зі зміною кількості та структури автосом і статевих хромосом

Практичне заняття 8. Генеалогічний метод

Практичне заняття 9. Моногенні хвороби з автосомно-домінантним типом успадкування і Х-зчепленим рецесивним

Практичне заняття 10. Моногенні хвороби з автосомно-рецесивним типом успадкування. Спадкові хвороби обміну

Практичне заняття 11. Рівні та шляхи профілактики спадкових хвороб.

Практичне заняття 12. Методи пренатальної діагностики

Практичне заняття 13. Медико-генетичне консультування.

ПЕРЕЛІК РЕКОМЕНДОВАНОЇ ЛІТЕРАТУРИ

Основна:

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

Додаткова:

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. 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.
3. Наказ МОЗ України №641/84 від 31.12.2003. Про удосконалення медико-генетичної допомоги в Україні.

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

Кафедра медичної біології та хімії

4. Наказ МОЗ України №778 від 27.11.2014. Про затвердження переліку рідкісних (орфанних) захворювань.
5. Наказ МОЗ України №723 від 15.07.2016 Уніфікований клінічний протокол первинної, вторинної (спеціалізованої), третинної (високоспеціалізованої) медичної допомоги. Муковісцидоз.
6. Наказ МОЗ України №760 від 19.11.2015 Уніфікований клінічний протокол первинної, вторинної (спеціалізованої), третинної (високоспеціалізованої) медичної допомоги. Фенілкетонурія та інші гіперфенілаланіємії.
7. Наказ МОЗ України №760 від 19.11.2015 Уніфікований клінічний протокол первинної, вторинної (спеціалізованої), третинної (високоспеціалізованої) медичної допомоги Синдром материнської фенілкетонурії.
8. Наказ МОЗ України № 685 від 20.10.2015 Уніфікований клінічний протокол первинної, вторинної (спеціалізованої), третинної (високоспеціалізованої) медичної допомоги Синдром Дауна.
9. Наказ МОЗ України № 2142 від 01.10.2021 Про забезпечення розширеного неонатального скринінгу в Україні.
10. Emery's Elements of medical genetics. 15th ed. / Peter Turnpenny, Sian Ellard. Elsevier, 2017. 400 p.
11. Lynn B. Jorde, John C. Carey, Michael J. Bamshad. Medical genetics. 5th ed. Elsevier, 2016. 356 pp.
12. Read A., Donnai D. New clinical genetics. A guide to genomic medicine. 4th ed. Scion Publishing Ltd, UK, 2021.

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>

Онлайн-каталог генів людини та генетичних хвороб (An Online Catalog of Human Genes and Genetic Disorders) <https://www.omim.org>

Портал рідкісних хвороб (The portal for rare diseases and orphan drugs) <http://www.orpha.net>

База даних рідкісних хвороб (Rare Disease Database) <http://rarediseases.org>
<http://ghr.nlm.nih.gov>

ОЦІНЮВАННЯ

Форми і методи поточного контролю: усний (опитування), тестування, оцінювання виконання практичних вправ, оцінювання комунікативних навичок, розв'язання ситуаційних клінічних завдань, оцінювання активності на занятті та самостійної роботи студентів.

Критерії поточного оцінювання на практичному занятті

Оцінка	Критерії оцінювання
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.

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

Кафедра медичної біології та хімії

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.

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

САМОСТІЙНА РОБОТА ЗДОБУВАЧІВ ВИЩОЇ ОСВІТИ

Самостійна робота передбачає підготовку до кожного практичного заняття.

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

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;

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

Кафедра медичної біології та хімії

- 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