



СИЛАБУС З ДИСЦИПЛІНИ «МЕДИЧНА ГЕНЕТИКА»

1. Загальна інформація	
Назва факультету	Стоматологічний факультет
Освітня програма (галузь, спеціальність, рівень вищої освіти, форма навчання)	22 Охорона здоров'я 221 Стоматологія другий (магістерський) рівень вищої освіти денна форма
Навчальний рік	2023-2024
Назва дисципліни, код (електронна адреса на сайті ЛНМУ імені Данила Галицького)	Медична генетика, код ВБ 1.26 Kaf_medicalbiology@meduniv.lviv.ua
Кафедра (назва, адреса, телефон, e-mail)	Кафедра медичної біології, паразитології та генетики Адреса: 79010, м. Львів, вул. Шімзерів, 3 а тел. роб. +380(32)275-49-66 e-mail Kaf_medicalbiology@meduniv.lviv.ua e-mail kaf_med_biol@ukr.net
Керівник кафедри (контактний e-mail)	Воробець Зіновій Дмитрович доктор біологічних наук, професор e-mail Kaf_medicalbiology@meduniv.lviv.ua
Рік навчання (рік, на якому реалізується вивчення дисципліни)	I курс
Семестр (семестр, у якому реалізується вивчення дисципліни)	I, II
Тип дисципліни/модулю (обов'язкова/ вибіркова)	Вибіркова
Викладачі (імена, прізвища, наукові ступені і звання викладачів, які викладають дисципліну, контактний e-mail)	Зіновій Воробець , - д.б.н., проф., kaf_medicalbiology@meduniv.lviv.ua Людмила Сергієнко – к.б.н., доц., SerhiyenkoL@gmail.com Олена Корчинська – к.б.н., доц., olenakorhinska@ukr.net Оксана Першин – к.б.н., доц., oksana.pershyn@gmail.com Марія Кушинська – к.б.н., доц., kushynskam@ukr.net Соломія Парижак – к.б.н., доц., sola.paryzhak@gmail.com Олена Онуфрович – к.м.н., доц., Onufrovychok@gmail.com
Erasmus так/ні (доступність дисципліни для студентів у рамках програми Erasmus+)	ні
Особа, відповідальна за силабус (особа, якій слід надавати коментарі стосовно силабуса, контактний e-mail)	Олена Корчинська – к.б.н., доц., olenakorhinska@ukr.net

<i>mail)</i>	
Кількість кредитів ECTS	3,5
Кількість годин (<i>лекції/ практичні заняття/ самостійна робота студентів</i>)	105 (лекції – 10, практичні заняття – 30, самостійна робота студентів – 65)
Мова навчання	Українська
Інформація про консультації	Консультації проводяться згідно із затвердженим графіком
Адреса, телефон та регламент роботи клінічної бази, бюро... (<i>у разі потреби</i>)	-

2. Коротка анотація до курсу

Стрімкий розвиток медичної генетики став можливим завдяки розвитку ембріології, анатомії і фізіології людини, цитології, біохімії і класичної генетики. Реалізація міжнародного проекту «Геном людини» призвела до того, що в наш час людина є одним з найкраще вивчених об'єктів молекулярної генетики. За короткий час стали можливими генна діагностика і генна терапія багатьох спадкових аномалій, які ще донедавна вважалися невиліковними. Це визначає актуальність поглибленого вивчення загальної генетики і медичної генетики зокрема.

Знання основ медичної генетики необхідне для розуміння головного положення, що будь-яка патологія людини в тій чи іншій мірі пов'язана зі спадковістю. Дисципліна забезпечує загально-біологічну підготовку для вивчення сучасних проблем та досягнень генетики, включаючи молекулярно-генетичну діагностику, фармакологію, генну терапію. Викладання дисципліни передбачає лекції, практичні заняття, самостійну роботу студентів та завершується заліком. «Медична генетика» (курс за вибором) закладає фундамент для подальшого засвоєння студентами знань та вмінь із профільних теоретичних і клінічних професійно-практичних дисциплін (біоорганічної хімії, фармакології, фізіології, медичної генетики, клінічної імунології, інфекційних хвороб, педіатрії тощо).

3. Мета і цілі курсу

Мета курсу – формування знань та практичних навичок для подальшого вивчення студентами блоку дисциплін, що забезпечують природничо-наукову та професійно-практичну підготовку для засвоєння сучасних проблем та досягнень медичної генетики.

Цілі навчання:

1. Тракувати біологічну сутність і механізми розвитку хвороб, які виникають внаслідок антропогенних змін у навколишньому середовищі.
2. Визначати прояви дії загально-біологічних законів у ході онтогенезу людини.
3. Пояснювати закономірності проявів життєдіяльності людського організму на молекулярно-біологічному та клітинному рівнях.
4. Знати базові молекулярні методи дослідження.
5. Пояснювати механізми прояву у фенотипі спадкових хвороб людини.

Компетентності та результати навчання:

Інтегральна компетентність дає можливість застосовувати набуті загальні і фахові компетентності для вирішення складних задач професійної діяльності лікаря та практичних проблем у галузі охорони здоров'я на відповідній посаді, сфера застосування яких передбачена визначеними переліками синдромів та симптомів захворювань, фізіологічних станів та захворювань, що потребують особливої тактики ведення пацієнтів; лабораторних досліджень, здійснення інновацій.

- *загальні компетентності (ЗК):*

ЗК 1. Здатність до абстрактного мислення, аналізу та синтезу.

ЗК 2. Знання та розуміння предметної області та розуміння професійної діяльності.

ЗК 3. Здатність застосовувати знання у практичній діяльності.

ЗК 4. Здатність спілкуватися державною мовою як усно, так і письмово.

ЗК 5. Здатність спілкуватися англійською мовою.
 ЗК 6. Навички використання інформаційних і комунікаційних технологій.
 ЗК 7. Здатність до пошуку, опрацювання та аналізу інформації з різних джерел.
 ЗК 8. Здатність до адаптації та дії в новій ситуації.
 ЗК 9. Вміння виявляти, ставити та вирішувати проблеми.
 ЗК 10. Здатність бути критичним і самокритичним.
 ЗК 11. Здатність працювати в команді.
 ЗК 12. Прагнення до збереження навколишнього середовища.
 ЗК 13. Здатність діяти соціально відповідально та свідомо.
 ЗК 14. Здатність реалізувати свої права і обов'язки як члена суспільства, усвідомлювати цінності громадянського (вільного демократичного) суспільства та необхідність його сталого розвитку, верховенства права, прав і свобод людини і громадянина в Україні.
 ЗК 15. Здатність зберігати та примножувати моральні, культурні, наукові цінності і досягнення суспільства на основі розуміння історії та закономірностей розвитку предметної області, її місця у загальній системі знань про природу і суспільство та у розвитку.

- спеціальні, фахові компетентності (ФК):

ФК 2. Спроможність інтерпретувати результат лабораторних та інструментальних досліджень.

ФК 13. Спроможність оцінювати вплив навколишнього середовища на стан здоров'я населення (індивідуальне, сімейне, популяційне).

4. Пререквізити курсу

Для успішного навчання та опанування компетентностями з даної дисципліни доцільним є отримання знань з біології на основі Державного стандарту базової і повної загальної середньої освіти з таких предметів, як «Загальна біологія», «Біологія людини».

5. Програмні результати навчання

Список результатів навчання

Код результату навчання	Зміст результату навчання	Посилання на код матриці компетентностей
<i>Код створюється при заповненні силябусу (категорія: Зн-знання, Ум-уміння, К-компетентності, АВ – автономність та відповідальність)</i>		Символ коду Програмного результату навчання у Стандарті вищої освіти
<i>Зн-1</i>	Знати та використовувати в практичній діяльності лікаря-стоматолога знань молекулярних основ спадковості, механізмів розвитку спадкових і набутих хвороб людини.	

Зн-2	Знати сучасні методи молекулярно-генетичної діагностики та їх використання в медицині. Поняття про біотехнологію та генну інженерію. Принципи створення транс генних організмів та можливості їх використання. Принципи клонування тварин та значення методу для біології та медицини. Принципи генної терапії, її досягнення та перспективи.	ПРН- 7,15,17,18
Зн-3	Знати та застосовувати знання сучасних досягнень медичної генетики в практичній медицині і стоматології.	
Зн-4	Знати як використовувати власну професійну діяльність задля збереження навколишнього середовища.	
Ум-1	Вміти визначити первинну структуру білка, кількість амінокислот, молекулярну масу поліпептиду за послідовністю нуклеотидів гена.	
Ум-2	Вміти визначити типи генних, хромосомних та геномних мутацій	
Ум-3	Вміти пояснити хворому та його родині основні причини мутацій та їх зв'язок із спадковими захворюванням	
Ум-4	Вміти формувати вимоги до себе та оточуючих щодо збереження навколишнього середовища	
К-1	Використовувати в практичній діяльності лікаря знань молекулярних і цитологічних основ спадковості, механізмів розвитку спадкових і набутих хвороб	
К-2	Застосовувати знання особливостей онтогенезу людини та його зв'язку з філогенезом у діагностиці та лікуванні захворювань людини	
К-3	Вміти пояснити хворому та його родині молекулярно-біологічні основи використання методів медичної генетики клітин, біологічні основи старіння.	
К-4	Оцінити вплив чинників довкілля на здоров'я людини, використовувати власну професійну діяльність задля збереження довкілля	
АВ-1	Нести відповідальність за оволодіння відповідними знаннями та вміннями	
АВ-2	Нести відповідальність щодо виконання заходів збереження довкілля в рамках своєї компетенції	
Програмні результати навчання		
ПРН 7	Аналізувати епідеміологічний стан та проводити заходи масової й індивідуальної, загальної та локальної медикаментозної та немедикаментозної профілактики стоматологічних захворювань.	
ПРН 15	Оцінювати вплив навколишнього середовища на стан здоров'я населення в умовах медичного закладу за стандартними методиками.	
ПРН 17	Дотримуватися здорового способу життя, користуватися прийомами саморегуляції та самоконтролю.	
ПРН 18	Усвідомлювати та керуватися у своїй діяльності громадянськими правами, свободами та обов'язками, підвищувати загальноосвітній культурний рівень.	

6. Формат і обсяг курсу				
Формат курсу (вказіть очний, або заочний)	Очний			
Вид занять	Кількість годин		Кількість груп	
лекції	10			
практичні	30			
семінари	-		-	
самостійні	65			
7. Тематика та зміст курсу				
Код виду занять	Тема	Зміст навчання	Код результату навчання	Викладач
Л-1 (лекція 1)	Предмет і завдання медичної генетики. Роль спадковості у патології людини.	Ознайомити студентів із основами медичної генетики, розглянути механізми збереження та реалізації спадкової інформації, а також молекулярні механізми мінливості людини. Місце медичної генетики у системі медичних знань. Практичне значення медичної генетики.	Зн-1, 3 Ум-2, К-1,2, АВ-1	проф. Воробець З.Д., доц. Корчинська О.С., доц. Кушинська М.Є., доц. Парижак С.Я., доц. Першин О.І., доц. Онуфрович О.К., доц. Сергієнко Л.М.
Л-2	Методи досліджень спадковості людини	Розглянути основні методи дослідження спадковості, які використовує медична генетика. Практичне використання методів при клінічних дослідженнях.	Зн-2, Ум-1, 2, К-1, АВ-1	проф. Воробець З.Д., доц. Корчинська О.С., доц. Кушинська М.Є., доц. Парижак С.Я., доц. Першин О.І., доц. Онуфрович О.К.,

				доц. Сергієнко Л.М.
Л-3	Спадкові хвороби: класифікація, механізми виникнення.	Ознайомити студентів із основними поняттями та класифікаціями спадкових хвороб. Охарактеризувати механізми їх виникнення. Звернути увагу студентів на загальну характеристику генів, що беруть участь у канцерогенезі.	Зн-3, Ум-2, К-3	проф. Воробець З.Д., доц. Корчинська О.С., доц. Кушинська М.Є., доц. Парижак С.Я., доц. Першин О.І., доц. Онуфрович О.К., доц. Сергієнко Л.М.
Л-4	Особливості мітохондріального геному людини.	Мітохондріальні хвороби - гетерогенна група захворювань, яка обумовлена генетичними, структурними, біохімічними дефектами мітохондрій і порушенням тканинного дихання.	Зн-2,3, Ум-1, 2, К-2,4, АВ-1,2	проф. Воробець З.Д., доц. Корчинська О.С., доц. Кушинська М.Є., доц. Парижак С.Я., доц. Першин О.І., доц. Онуфрович О.К., доц. Сергієнко Л.М.
Л-5	Медико-генетичне консультування та пренатальна діагностика	Розглянути шляхи та види профілактики спадкових хвороб. Вивчити методику проведення медико- генетичного консультування, принципи оцінки генетичного розвитку при різних патологіях. Також з'ясувати загальні покази до МГК.	Зн-3,4, Ум-1, 3, К-1,2,3 АВ-1, 2	проф. Воробець З.Д., доц. Корчинська О.С., доц. Кушинська М.Є., доц. Парижак С.Я., доц. Першин

				О.І., доц. Онуфрович О.К., доц. Сергієнко Л.М.
П-1 (практичне заняття 1)	Предмет і завдання медичної генетики. Цитологічні основи спадковості.	Роль медико-генетичних знань у практичній роботі лікаря. Місце медичної генетики у системі медичних знань, взаємозв'язок медичної генетики з іншими клінічними дисциплінами. Зростання питомої ваги спадкової патології у структурі захворюваності, смертності та інвалідизації населення. Відносний ріст кількості спадкових хвороб: популяційно-генетичні, екологічні, соціально- економічні і демографічні аспекти. Розглянути цитологічні основи спадковості.	Зн-1, Зн-2, Ум-1, К-1, АВ-1	проф. Воробець З.Д., доц. Корчинська О.С., доц. Кушинська М.Є., доц. Парижак С.Я., доц. Першин О.І., доц. Онуфрович О.К., доц. Сергієнко Л.М.
П-2	Мутації, як основний етіологічний чинник у розвитку спадкової патології.	Типи генних мутацій. Різноманітність проявів мутацій на клінічному, біохімічному, молекулярно- генетичному рівнях. Ефекти пре- та постнатальної реалізації дії мутантних генів. Загальні питання етіології і патогенезу моногенних захворювань.	Зн-2, Ум-2, К-1	проф. Воробець З.Д., доц. Корчинська О.С., доц. Кушинська М.Є., доц. Парижак С.Я., доц. Першин О.І., доц. Онуфрович О.К., доц. Сергієнко Л.М.
П-3	Медикаментозний мутагенез, тератогенез, канцерогенез.	Екогенетичні хвороби. Етіологія і патогенез. Класифікація. Нозологічні форми з різними провокуючими	Зн-2, Ум-3, К-1, АВ-1	проф. Воробець З.Д., доц. Корчинська

	Перевірка речовин на мутагенність	факторами (лікарські засоби, їжа, клімат). Професійні хвороби, як екогенетичні у разі малих доз. Оцінка професійної придатності з екогенетичної точки зору. Спадкові фактори схильності до інфекційних захворювань. Спадковообумовлені патологічні реакції на лікарські засоби.		О.С., доц. Кушинська М.Є., доц. Парижак С.Я., доц. Першин О.І., доц. Онуфрович О.К., доц. Сергієнко Л.М.
П-4	Генні (молекулярні) хвороби, механізми їх виникнення та принципи лабораторної діагностики	З'ясувати основні механізми виникнення генних хвороб: зміни структури генетичного виду; зміни на рівні транскрипції, зміни на рівні трансляції. Розглянути принципи лабораторної діагностики молекулярних захворювань.	Зн-2, Зн-3, Ум-1, К-1	проф. Воробець З.Д., доц. Корчинська О.С., доц. Кушинська М.Є., доц. Парижак С.Я., доц. Першин О.І., доц. Онуфрович О.К., доц. Сергієнко Л.М.
П-5	Характеристика молекулярних хвороб.	Основні принципи класифікації молекулярних хвороб людини основані на вивченні обміну речовин та характеристиці процесів метаболізму.	Зн-2, Зн-3 Ум-2, К-1, К-3	проф. Воробець З.Д., доц. Корчинська О.С., доц. Кушинська М.Є., доц. Парижак С.Я., доц. Першин О.І., доц. Онуфрович О.К., доц. Сергієнко Л.М.
П-6	Методи дослідження спадковості людини:	Біохімічні методи, як основні сучасні методи	Зн-1, Зн-2,	проф. Воробець

	біохімічні методи та їх застосування при вивченні генних (молекулярних) хвороб людини.	дослідження генних (молекулярних) хвороб.	Ум-3, К-3	З.Д., доц. Корчинська О.С., доц. Кушинська М.Є., доц. Парижак С.Я., доц. Першин О.І., доц. Онуфрович О.К., доц. Сергієнко Л.М.
П-7	Хромосомні хвороби людини.	Розглянути механізми виникнення та класифікації хромосомних хвороб людини.	Зн-2, Зн-3, Ум-3, К-3,4	проф. Воробець З.Д., доц. Корчинська О.С., доц. Кушинська М.Є., доц. Парижак С.Я., доц. Першин О.І., доц. Онуфрович О.К., доц. Сергієнко Л.М.
П-8	Загальна характеристика мітохондріальної патології людини. Клініка, діагностика, лікування.	Класифікація мітохондріальних хвороб. Мітохондріальна спадковість. Мітохондріальні хвороби, зумовлені мутаціями мітохондріальної ДНК.	Зн-1, Ум-1, К-2	проф. Воробець З.Д., доц. Корчинська О.С., доц. Кушинська М.Є., доц. Парижак С.Я., доц. Першин О.І., доц. Онуфрович О.К., доц. Сергієнко

				Л.М.
П-9	Методи вивчення хромосомних хвороб людини.	Розглянути основні методи дослідження, які використовує медична генетика. Практичне використання методів при клінічних дослідженнях.	Зн-1, Ум-1, К-2	проф. Воробець З.Д., доц. Корчинська О.С., доц. Кушинська М.Є., доц. Парижак С.Я., доц. Першин О.І., доц. Онуфрович О.К., доц. Сергієнко Л.М.
П-10	Генетика онтогенезу.	Молекулярні механізми активації яйцеклітини під час запліднення. Регуляція процесу дроблення, утворення бластомерів. Поняття про тотіпотентність, плюрипотентність і мультипотентність клітин. Генетичні основи диференціації клітин, гісто- та органогенезу. Ембріональна індукція.	Зн-2, Зн-4, Ум-4, К-3, К- 4, АВ-1	проф. Воробець З.Д., доц. Корчинська О.С., доц. Кушинська М.Є., доц. Парижак С.Я., доц. Першин О.І., доц. Онуфрович О.К., доц. Сергієнко Л.М.
П-11	Загальна характеристика мультифакторних захворювань. Визначення генетичної схильності. Заходи профілактики. Основи екологічної генетики, фармакогенетики.	Ознайомитись з мультифакторними захворюваннями та особливостями поширення генів схильності. Розглянути механізми реалізації спадкової схильності.	Зн-3, Зн-4, Ум-4, К-3, К-4	проф. Воробець З.Д., доц. Корчинська О.С., доц. Кушинська М.Є., доц. Парижак С.Я., доц. Першин О.І., доц. Онуфрович

				О.К., доц. Сергієнко Л.М.
П-12	Вроджені вади розвитку людини: класифікація, етіологія, діагностика та профілактик.	Вивчення класифікації спадкових хвороб є базою для кращої ранньої діагностики захворювань обміну та збільшує можливість корекції певних захворювань обміну за допомогою певних дієт.	Зн-4, Ум-4, К-4, АВ-2	проф. Воробець З.Д., доц. Корчинська О.С., доц. Кушинська М.Є., доц. Парижак С.Я., доц. Першин О.І., доц. Онуфрович О.К., доц. Сергієнко Л.М.
П-13	Методи пренатальної діагностики людини.	Розглянути неінвазивні та інвазивні методи пренатальної діагностики людини, їх значення у ранньому виявленні вад розвитку та спадкових хвороб.	Зн - 1 - 3 Ум - 3 - 5 К-1,4 АВ -1,2	проф. Воробець З.Д., доц. Корчинська О.С., доц. Кушинська М.Є., доц. Парижак С.Я., доц. Першин О.І., доц. Онуфрович О.К., доц. Сергієнко Л.М.
П-14	Поняття про генну терапію	Перспективи та реальність використання генної терапії в онкології. Генна терапія. Принципи генної терапії. Генотерапія ex vivo та in vivo. Вірусні та невірусні вектори в генній терапії. Перспективи й обмеження генної терапії.	Зн-4, Ум-4, К-4, АВ-2	проф. Воробець З.Д., доц. Корчинська О.С., доц. Кушинська М.Є., доц. Парижак С.Я., доц. Першин

				О.І., доц. Онуфрович О.К., доц. Сергієнко Л.М.
П-15	Рівні та шляхи проведення профілактики спадкових хвороб.	Розглянути основні покази для медико-генетичного консультування, рівні та шляхи проведення профілактики спадкових хвороб.	Зн-1-4, Ум-3, 4, К-3,4, АВ-1	проф. Воробець З.Д., доц. Корчинська О.С., доц. Кушинська М.Є., доц. Парижак С.Я., доц. Першин О.І., доц. Онуфрович О.К., доц. Сергієнко Л.М.
СРС-1 (самостій на робота 1)	Механізми генотипової мінливості.	Генотипова мінливість (<i>спадкова мінливість</i>) зумовлена виникненням різних типів мутацій і їх комбінацій, які передаються у спадок і згодом проявляються у потомстві.	Зн-1-3 Ум-1,2 К-1 АВ-1,2	проф. Воробець З.Д., доц. Корчинська О.С., доц. Кушинська М.Є., доц. Парижак С.Я., доц. Першин О.І., доц. Онуфрович О.К., доц. Сергієнко Л.М.
СРС-2	Мобільні генетичні елементи. Молекулярні механізми загальної генетичної рекомбінації.	Мобільні генетичні елементи генома людини (МГЕ): транспозони, ретротранспозони. Структура, розподіл і функціональна роль. Хромосомна і гenna локалізація МГЕ. Роль МГЕ у функціонуванні	Зн-2, К-1, АВ-1	проф. Воробець З.Д., доц. Корчинська О.С., доц. Кушинська М.Є.,

		генома, участь у рекомбінаційних процесах, регуляції активності генів та в утворенні нових генів.		доц. Парижак С.Я., доц. Першин О.І., доц. Онуфрович О.К., доц. Сергієнко Л.М.
СРС-3	Характеристика мітохондріального генома	Позаядерна спадковість: ДНК мітохондрій і пластид. Мітохондріальний геном, особливості будови. Мітохондріальні хвороби. Використання mtДНК для вивчення споріднених зв'язків за материнською лінією, еволюції людини, міграції населення, ідентифікації людей.	Зн-1, К-1,2, АВ-1	проф. Воробець З.Д., доц. Корчинська О.С., доц. Кушинська М.Є., доц. Парижак С.Я., доц. Першин О.І., доц. Онуфрович О.К., доц. Сергієнко Л.М.
СРС-4	Імуногенетика та її практичне використання в медицині.	Імуногенетика - наука, яка поєднує імунологічні і генетичні методи дослідження. Вона вивчає спадкову зумовленість груп крові, типи гемоглобіну, ферментів, білків сироватки крові, молока та ін. Імуногенетика використовує методи імунології для вирішення генетичних завдань.	Зн-1,2, К-3, АВ-2	проф. Воробець З.Д., доц. Корчинська О.С., доц. Кушинська М.Є., доц. Парижак С.Я., доц. Першин О.І., доц. Онуфрович О.К., доц. Сергієнко Л.М.
СРС-5	Ембріональні стовбурові клітини як перспективний терапевтичний напрям лікування	Будова та функціонування ембріональних стовбурових клітин. Їх значення для ембріогенезу.	Зн -4, Ум -4, К-3, АВ -2	проф. Воробець З.Д., доц. Корчинська О.С.,

				доц. Кушинська М.Є., доц. Парижак С.Я., доц. Першин О.І., доц. Онуфрович О.К., доц. Сергієнко Л.М.
СРС-6	Синдроми передчасного старіння.	Процеси старіння: особливості структурно - функціональних і біохімічних змін. Основні теорії старіння. Теломерні ділянки хромосом, їх функції. Реплікація теломерних ділянок ДНК. Теломераза, її активність у статевих та стовбурових клітинах. Участь теломераз у процесах клітинного старіння і терапії ракових новоутворень. Синдроми передчасного старіння дітей і дорослих. Геронтологія і геріатрія. Проблеми тривалості життя і довголіття.	Зн -4,5, Ум - 3 – 5, К- 3, АВ -1,2	проф. Воробець З.Д., доц. Корчинська О.С., доц. Кушинська М.Є., доц. Парижак С.Я., доц. Першин О.І., доц. Онуфрович О.К., доц. Сергієнко Л.М.,
СРС-7	Сучасні молекулярно-цитогенетичні методи: FISH-метод, порівняльна геномна гібридизація, спектральне каріотипування тощо.	Каріотип людини. Отримання препаратів мітотичних хромосом, їх диференційне забарвлення. Молекулярно-цитогенетичні методи: FISH-метод, порівняльної гібридизації генома, спектроскопічний аналіз хромосом.	Зн - 1 - 5 Ум - 1 - 5 К- 1 - 4 АВ -1,2	проф. Воробець З.Д., доц. Корчинська О.С., доц. Кушинська М.Є., доц. Парижак С.Я., доц. Першин О.І., доц. Онуфрович О.К., доц. Сергієнко Л.М.

СРС-8	Методи рекомбінантних ДНК, гібридизація нуклеїнових кислот	Суть методів рекомбінантних ДНК, гібридизація нуклеїнових кислот, їх застосування у медицині і стоматології	Зн -3, Ум -2, К-4, АВ -2	проф. Воробець З.Д., доц. Корчинська О.С., доц. Кушинська М.Є., доц. Парижак С.Я., доц. Першин О.І., доц. Онуфрович О.К., доц. Сергієнко Л.М.
СРС-9	Структура генома та загальна характеристика генів людини.	Проект «Геном людини». Ядерний та мітохондріальний геном. Особливості генома людини. Основні напрямки досліджень генома людини: структурний, функціональний, порівняльний, інформативний. Знання генома людини відкриває нові шляхи в діагностиці та лікуванні спадкових хвороб людини.	Зн-2, Ум-2, К-1	проф. Воробець З.Д., доц. Корчинська О.С., доц. Кушинська М.Є., доц. Парижак С.Я., доц. Першин О.І., доц. Онуфрович О.К., доц. Сергієнко Л.М.
СРС-10	Мутагени. Етапи мутагенезу.	Мутагенні фактори, їх класифікація. Спонтанні та індуковані мутації. Причини виникнення спонтанних мутацій. Хімічні мутагени. Методи визначення генотоксичності речовин: аналіз генних мутацій, аналіз хромосомних і геномних мутацій, аналіз ДНК-ефекту. Антимутагенез.	Зн-4, Ум-4, К-4, АВ-2	проф. Воробець З.Д., доц. Корчинська О.С., доц. Кушинська М.Є., доц. Парижак С.Я., доц. Першин О.І., доц. Онуфрович О.К.,

				доц. Сергієнко Л.М.
СРС-11	Мультифакторні захворювання. Основи екологічної генетики.	Ознайомитись з мультифакторними захворюваннями та особливостями поширення генів схильності.	Зн-3, Зн-4, Ум-4, К-3, К-4	проф. Воробець З.Д., доц. Корчинська О.С., доц. Кушинська М.Є., доц. Парижак С.Я., доц. Першин О.І., доц. Онуфрович О.К., доц. Сергієнко Л.М.
СРС-12	Онкогенетика. Діагностика спадкової схильності до раку.	Канцерогенні чинники, їх класифікація. Канцерогени прямої і непрямой дії. Характеристика генів, що беруть участь у канцерогенезі: вірусні онкогени, протоонкогени, гени-супресори пухлин, гени-мутатори.	Зн-4, Ум-4, К-4, АВ-2	проф. Воробець З.Д., доц. Корчинська О.С., доц. Кушинська М.Є., доц. Парижак С.Я., доц. Першин О.І., доц. Онуфрович О.К., доц. Сергієнко Л.М.
СРС-13	Порушення обміну амінокислот: фенілкетонурія, гомоцистинурія, альбінізм та алкаптонурія. Типи успадкування, клінічні ознаки та діагностика.	Розглянути захворювання, які виникли у результаті порушення обміну амінокислот. Клінічні ознаки, методи діагностики та перспективи подолання клінічних проявів захворювань.	Зн-2, Зн-3 Ум-2, К-1, К-3	проф. Воробець З.Д., доц. Корчинська О.С., доц. Кушинська М.Є., доц. Парижак С.Я., доц. Першин О.І.,

				доц. Онуфрович О.К., доц. Сергієнко Л.М.
СРС-14	Спадкові порушення обміну ліпідів. Хвороби Тея-Сакса, Німана-Піка, Гоше. Причини, клінічні ознаки та діагностика.	Розглянути захворювання, які виникли у результаті порушення обміну ліпідів. Клінічні ознаки, методи діагностики та перспективи подолання клінічних проявів захворювань.	Зн-2, Зн-3 Ум-2, К-1, К-3	проф. Воробець З.Д., доц. Корчинська О.С., доц. Кушинська М.Є., доц. Парижак С.Я., доц. Першин О.І., доц. Онуфрович О.К., доц. Сергієнко Л.М.
СРС-15	Спадкові порушення обміну вуглеводів: галактоземія та глікогенози. Патогенез та діагностика.	Розглянути захворювання, які виникли у результаті порушення обміну вуглеводів. Клінічні ознаки, методи діагностики та перспективи подолання клінічних проявів захворювань.	Зн-2, Зн-3 Ум-2, К-1, К-3	проф. Воробець З.Д., доц. Корчинська О.С., доц. Кушинська М.Є., доц. Парижак С.Я., доц. Першин О.І., доц. Онуфрович О.К., доц. Сергієнко Л.М.
СРС-16	Методи профілактики спадкових хвороб.	Розглянути шляхи та види профілактики спадкових хвороб. Вивчити методику проведення медико-генетичного консультування, принципи оцінки генетичного розвитку при різних патологіях.		проф. Воробець З.Д., доц. Корчинська О.С., доц. Кушинська М.Є., доц. Парижак

		З'ясувати загальні покази для МГК.	С.Я., доц. Першин О.І., доц. Онуфрович О.К., доц. Сергієнко Л.М.
<i>Необхідно представити систему організації занять, використання інтерактивних методів, навчальні технології, що використовуються для передачі та засвоєння знань, умінь і навичок.</i>			
Система організації занять			
- за джерелами знань: методів вербальної передачі і слухового сприйняття учбової інформації (бесіда, пояснення, дискусія); методи наочної передачі і зорового сприйняття учбової інформації (показ і демонстрація слайдів, таблиці, малюнки, вивчення літературних та інших джерел учбової інформації; застосування наочних засобів навчання); методи передачі учбової інформації за допомогою практичних дій (виконання практичних робіт, вирішення ситуаційних задач, опанування практичних навичок і вмінь).			
- за рівнем самостійної розумової діяльності: проблемний, частково-пошуковий, дослідницький (вирішення ситуаційних задач, підготовка наукових доповідей)			
Використання інтерактивних методів			
-проблемно-орієнтований метод			
-метод індивідуальних навчально-дослідних та практичних завдань			
-метод конкурентних груп			
-метод тренінгових технологій			
-метод “ділової гри”			
-метод “мозкового штурму”			
8. Верифікація результатів навчання			
Поточний контроль			
<i>здійснюється під час проведення навчальних занять і має на меті перевірку засвоєння студентами навчального матеріалу (необхідно описати форми проведення поточного контролю під час навчальних занять). Форми оцінювання поточної навчальної діяльності мають бути стандартизованими і включати контроль теоретичної та практичної підготовки. Остаточна оцінка за поточну навчальну діяльність виставляється за 4-ри бальною (національною) шкалою</i>			
Код результату навчання	Код виду занять	Спосіб верифікації результатів навчання	Критерії зарахування
		Методи контролю	
	L-1	Видами навчальної діяльності студентів є: а) лекції б) практичні заняття в) самостійна робота студентів (СРС)	Критерії оцінювання Оцінка “відмінно” (5)- студент бездоганно засвоїв теоретичний матеріал теми заняття,

<p>Зн-1, Зн-2, Зн-3, Зн-4, Ум-1, Ум-2, Ум-3, Ум-4, К-1, К-2, К-3, К-4, АВ-1, АВ-2</p>	<p>Л-2 Л-3 Л-4 Л-5 П-1, П-2, П-3, П-4, П-5, П-6, П-7, П-8, П-9, П-10, П-11, П-12, П-13, П-14, П-15</p> <p>СРС-1, СРС-2, СРС-3, СРС-4, СРС-5, СРС-6, СРС-7, СРС-8, СРС-9, СРС-10, СРС-11, СРС-12, СРС-13, СРС-14, СРС-15, СРС-16</p>	<p>Тематичні плани: лекцій, практичних занять, СРС забезпечують реалізацію в навчальному процесі всіх тем, які входять до змісту програми.</p> <p>Лекційний курс складається з п'яти лекцій. Теми лекційного курсу розкривають проблемні питання відповідних розділів сучасні проблеми молекулярної біології. Під час лекцій у студентів формуються теоретичні базові знання, забезпечуються мотиваційний компонент і загально-орієнтований етап оволодіння науковими знаннями під час виконання самостійної роботи. У лекційному курсі максимально використовуються різноманітні дидактичні засоби – мультимедійні презентації.</p> <p>Практичні заняття спрямовані на контроль засвоєння теоретичного матеріалу, формування практичних вмінь та навичок, а також уміння аналізувати й застосовувати одержані знання для вирішення практичних завдань.</p> <p>Кожне заняття розпочинається з тестового контролю з метою оцінки вихідного рівня знань і визначення ступеня готовності студентів до заняття. Викладач визначає мету заняття та створює позитивну пізнавальну мотивацію; відповідає на запитання студентів, які виникли під час СРС за темою заняття.</p> <p>Основний етап заняття полягає у виконанні практичної роботи. Студенти розглядають мікро- та макропрепарати, вирішують типові ситуаційні задачі, задачі з молекулярної біології, генетики і медичної генетики, оформляють альбом.</p> <p>На заключному етапі заняття з метою оцінки засвоєння студентом</p>	<p>демонструє глибокі і всебічні знання відповідної теми, основні положення наукових першоджерел та рекомендованої літератури, логічно мислить і буде відповідь, вільно використовує набуті теоретичні знання при аналізі практичного матеріалу, висловлює своє ставлення до тих чи інших проблем, демонструє високий рівень засвоєння практичних навичок.</p> <p>Оцінка “добре” (4) - студент добре засвоїв теоретичний матеріал заняття, володіє основними аспектами з першоджерел та рекомендованої літератури, аргументовано викладає його; володіє практичними навичками, висловлює свої міркування з приводу тих чи інших проблем, але припускається певних неточностей і похибок у логіці викладу теоретичного змісту або при виконанні практичних навичок.</p> <p>Оцінка “задовільно” (3) - студент в основному опанував теоретичними</p>
---	---	---	---

		<p>теми йому пропонується дати відповідь на ситуаційні задачі. Викладач підводить підсумок заняття, дає студентам завдання для самостійної роботи, вказує на основні питання наступної теми і пропонує список рекомендованої літератури. Тривалість практичного заняття складає 2 академічних години.</p>	<p>знаннями навчальної теми, орієнтується в першоджерелах та рекомендованій літературі, але непереконливо відповідає, плутає поняття, додаткові питання викликають у студента невпевненість або відсутність стабільних знань; відповідаючи на питання практичного характеру, виявляє неточності у знаннях, не вміє оцінювати факти та явища, пов'язувати їх із майбутньою діяльністю, припускається помилок при виконанні практичних навичок.</p> <p>Оцінка “незадовільно” (2) - студент не опанував навчальний матеріал теми, не знає наукових фактів, визначень, майже не орієнтується в першоджерелах та рекомендованій літературі, відсутнє наукове мислення, практичні навички не сформовані.</p>
Поточна навчальна діяльність			
<p>Поточний контроль здійснюється під час проведення навчальних занять і має на меті перевірку засвоєння студентами навчального матеріалу. Формами поточного контролю є:</p>			

- а) тестові завдання з вибором однієї правильної відповіді, з визначенням правильної послідовності дій, з визначенням відповідності, з визначенням певної ділянки на фотографії чи схемі («розпізнавання»);
- б) індивідуальне усне опитування, співбесіда;
- в) розв'язання типових ситуаційних задач;
- г) розв'язання типових задач з медичної генетики.

Контроль може бути проведено з використанням платформи дистанційного навчання Misa.

Оцінювання поточної навчальної діяльності студентів здійснюється на кожному практичному занятті за 4-бальною шкалою з використанням затверджених критеріїв оцінювання для дисципліни і заноситься в журнал обліку академічної успішності. При цьому враховуються усі види робіт і перелік компетентностей, передбачених програмою навчальної дисципліни та методичною розробкою для вивчення теми. Студент має отримати оцінку з кожної теми.

Контроль результатів виконання завдань самостійної роботи здійснюється під час поточного контролю теми на відповідному занятті.

Підсумковий контроль

Загальна система оцінювання	Проводиться по завершенню вивчення дисципліни у вигляді заліку.	
Шкали оцінювання	традиційна 4-бальна шкала, багатобальна (200-бальна) шкала, рейтингова шкала ECTS	
Умови допуску до підсумкового контролю	Студент відвідав усі практичні заняття і отримав не менше, ніж 120 балів за поточну успішність	
Вид підсумкового контролю	Залік	Критерії зарахування. «зараховано» або «не зараховано»

Максимальна кількість балів, яку може набрати студент за поточну навчальну діяльність для допуску до заліку становить 200 балів.

Мінімальна кількість балів, яку повинен набрати студент за поточну навчальну діяльність для допуску до заліку становить 120 бали.

Розрахунок кількості балів проводиться на підставі отриманих студентом оцінок за 4-ри бальною (національною) шкалою під час вивчення дисципліни, шляхом обчислення середнього арифметичного (СА), округленого до двох знаків після коми. Отримана величина конвертується у бали за багатобальною шкалою таким чином:

$$x = \frac{CA \times 200}{5}$$

Оцінка дисципліни, формою підсумкового контролю яких є залік, базується на результатах оцінювання поточної навчальної діяльності та виражається за двобальною шкалою: «зараховано» або «не зараховано». Для зарахування дисципліни студент має отримати за поточну навчальну діяльність не менше, ніж 60% від максимальної суми балів

(для 200-бальної шкали – не менше 120 балів). Бали та оцінку («зараховано» або «не зараховано») викладач вносить у заліково-екзаменаційну відомість та у залікову книжку студента (за винятком оцінки «не зараховано»). Бали з дисципліни конвертуються в шкалу ECTS Оцінку F (незадовільно з обов'язковим повторним курсом) на заліку отримують студенти, які відвідали усі аудиторні заняття з дисципліни, але не набрали мінімальну кількість балів за поточну навчальну діяльність. Такі студенти отримують оцінку «не зараховано» і не допускаються до складання екзаменаційної сесії.

Бали з дисципліни незалежно конвертуються як в шкалу ECTS, так і в 4-бальну (національну) шкалу. Бали шкали ECTS у 4-бальну шкалу не конвертуються і навпаки.

Ранжування з присвоєнням оцінок „А”, „В”, „С”, „D”, „Е” проводиться для студентів даного курсу, які навчаються за однією спеціальністю і успішно завершили вивчення дисципліни.

Бали з дисципліни для студентів, які успішно виконали програму, конвертуються у традиційну 4-ри бальну шкалу за абсолютними критеріями, які наведено нижче у таблиці: Самостійна робота студентів оцінюється під час поточного контролю теми на відповідному занятті. Засвоєння тем, які виносяться лише на самостійну роботу контролюється при підсумковому контролі.

Бали з дисципліни для студентів, які успішно виконали програму, конвертуються у традиційну 4-ри бальну шкалу за абсолютними критеріями, які наведено нижче у таблиці:

Бали з дисципліни	Оцінка за 4-ри бальною шкалою
Від 170 до 200 балів	5
Від 140 до 169 балів	4
Від 139 балів до мінімальної кількості балів, яку повинен набрати студент	3
Нижче мінімальної кількості балів, яку повинен набрати студент	2

Об'єктивність оцінювання навчальної діяльності студентів перевіряється статистичними методами (коефіцієнт кореляції між оцінкою ECTS та оцінкою за національною шкалою).

9. Політика курсу

Політика курсу визначається системою вимог до студента при вивченні дисципліни «Медична генетика» та ґрунтується на засадах академічної доброчесності. Студентам пояснюється цінність набуття нових знань, необхідність самостійного виконання всіх видів робіт, завдань, передбачених робочою програмою даної навчальної дисципліни. Відсутність посилань на використані джерела, фабрикування джерел, списування, втручання в роботу інших студентів становлять приклади можливої академічної недоброчесності. Виявлення ознак академічної недоброчесності в роботі студента є підставою для її не зарахування викладачем, незалежно від масштабів плагіату чи обману. Літературні джерела можуть надаватись викладачем виключно в освітніх цілях без права передачі третім особам. Студенти заохочуються до використання інших літературних джерел, не передбачених рекомендованим списком.

10. Література

Обов'язкова

1. Біологія / За ред. З.Д. Воробця. Підручник / – Львів: Кварт, 2016. – 358 с.
2. Медична біологія: Підручник для студентів медичних спеціальностей ВУЗів III-IV рівнів акредитації / Кол. авт.; За ред. проф. В.П. Пішака та проф. Ю.І. Бажори. – Вінниця: Нова книга, 2009. – 607 с.
3. Біологія / За ред. професора Воробця З.Д. Посібник для студентів ВМЗО. Київ: Знання, 2010. – 436 с.
4. Пішак В.П., Бажора Ю.І. та інші. Медична біологія. – Вінниця: Нова книга, 2017. – 608 с.
5. Медична біологія з паразитологією: практикум для студентів медичного факультету / За ред. З.Д. Воробця. / – Львів: Кварт, 2016. – 242 с.
6. Step 1. Lecture notes 2018 Biochemistry and Medical genetics. NewYork. Kaplan, Inc. - 2018 – 403 с.
7. Medical Biology: textbook / S. Ya. Paryzhak, Z. D. Vorobets - Lviv: Qvart, 2020. - 436 p.

Додаткова

1. Павліченко В.І., Пішак В.П., Булик Р.Є. Основи молекулярної біології: Навчальний посібник. – Чернівці: Мед. університет, 2012. - 388 с.
2. Пішак В.П., Захарчук О.І. Медична біологія, паразитологія та генетика. Практикум. Вид.2-е – Чернівці, 2012. – 632 с.
3. Kaplan Medical's USMLE STEP 1. Biochemistry and Medical Genetics. Lecture notes. – 2018. – 432 p.
4. Pap E., Falus A., László V., Oberfrank F., Szalai C., Tóth S. Medical Genetics and Genomics. Edited by TypotexKiadó. – Budapest University of Technology and Economics, 2016. – 206 p.

Інформаційні ресурси:

1. Центр тестування – база ліцензійних тестових завдань
Крок – 1 <http://testcentr.org.ua/>
2. OMIM (Online Mendelian Inheritance in Man) – An Online Catalog of Human Genes and Genetic Disorders <http://omim.org/>

11. Обладнання, матеріально-технічне і програмне забезпечення дисципліни/ курсу

Методичне забезпечення:

- Робоча навчальна програма дисципліни;
- Тези лекцій з дисципліни;
- Методичні рекомендації та розробки для викладача;
- Навчальна платформа Misa;
- Методичні вказівки до практичних занять для студентів;
- Методичні матеріали, що забезпечують самостійну роботу студентів;
- Тестові та контрольні завдання до практичних занять;
- Питання та завдання до підсумкового контролю.

12. Додаткова інформація

Відповідальна за освітній процес на кафедрі – доцент Оксана Першин.
На кафедрі працює науковий гурток. Засідання відбуваються в ауд. №1.
Практичні заняття проводяться в аудиторіях кафедри за адресою вул. Шимзерів, 3а.
Теоретичний корпус, III поверх.
Веб-сайт кафедри - *e-mail* Kaf_medicalbiology@meduniv.lviv.ua

к. б. н., доц.

Олена КОРЧИНСЬКА

Завідувач кафедри,
д. б. н., проф.

Зіновій ВОРОБЕЦЬ